

METELLA DEI
VINCENZINA BRUNI

BIBLIOTECA
DIGITAL

INCLUYE E-BOOK

GINECOLOGÍA

PEDIÁTRICA Y DE LA ADOLESCENTE




AMOLCA

Con el respaldo de:
Sociedad Italiana de Ginecología de la Niña y la Adolescente
Asociación Europea de Ginecología Pediátrica y de la Adolescencia



GINECOLOGÍA

PEDIÁTRICA Y DE LA ADOLESCENTE

Editor en jefe: Félix E. Suárez

Todos los derechos reservados. Ninguna parte de esta publicación puede reproducirse o transmitirse por ningún medio electrónico, mecánico, incluyendo fotocopiado o grabado mediante cualquier sistema de almacenamiento de información sin el permiso escrito de los editores.

El editor no es responsable (de hechos de responsabilidad, negligencia u otra) por lesión alguna resultante de cualquier material contenido aquí. Esta publicación contiene información relacionada a principios generales de cuidados médicos que no deben ser tomados como instrucciones específicas para pacientes individuales. La información y empaque de productos manufacturados insertos deben ser revisados para el conocimiento actual, incluyendo contraindicaciones, dosis y precauciones.

Esta traducción ha sido publicada por AMOLCA. Practicantes e investigadores deben confiar siempre en su propia experiencia y conocimientos al momento de evaluar y usar cualquier información, métodos, composiciones o experimentos aquí descritos. Debido al rápido avance de la ciencia médica, en lo particular, se debe realizar la verificación independiente de los diagnósticos y dosificaciones. En toda la extensión de la ley, ninguna responsabilidad será asumida por la editorial, autores, editores o colaboradores en cuanto a la traducción o alguna lesión y/o daño a personas y/o propiedades como consecuencia de la responsabilidad, negligencia u otros, o de cualquier uso u operación de cualquier método, productos o ideas contenidas en este material.

Edición original en idioma inglés:

Copyright © 2023 by Officina Editoriale Oltrarno S.R.L.

Paediatric and Adolescent Gynaecology

Metella Dei and Vincenzina Bruni

ISBN: 979-128-0318-18-3

Edición en idioma castellano:

Copyright © 2025. Editorial Amolca S. A. S.

Ginecología pediátrica y de la adolescente

Metella Dei y Vincenzina Bruni

eISBN: 978-628-7681-90-3

Edición año 2025

Corrección clínica: Dr. Pedro Madrid

Corrección de estilo y gramática: Daniela Olivero

Artes finales: Maglys Gómez

Diseño de portada: Steven Cifuentes

Impreso en China

CASA MATRIZ

Cra 43 # 9 Sur 195 Ed. Square Torre
Inexmoda Ofc. 1334 - 1338
Medellín, Colombia
(604) 479 74 31
hola@amolca.com

AMOLCA COLOMBIA

Elkin Restrepo
Circular 5 #71 A -5 Barrio Laureles
(604) 444 3314 +57 3175049844
gerencia@amolca.com.co

AMOLCA CHILE

Nilda Cortés Flórez
General Bustamante 24, oficina 1.
Providencia, Santiago de Chile
+56 944182523
+56 920298344
ventas@amolcachile.com

AMOLCA MÉXICO

William Riaño Baute
Arquitectura 49 – 202 o Videoportero
Amolca. Colonia Copilco Universidad.
Alcaldía Coyoacán. C.P. 04360.
Ciudad de México.
+52 5556580882
administracion@amolcamexico.com

AMOLCA PERÚ

Rafael Ángel Cortés Flórez
Jr. Inclán 312 Magdalena del Mar, Lima
+51 998 128 873
ventas@amolca.com.pe

AMOLCA VENEZUELA

Carmen Rosandra Fernandes
Calle VillaFlor Edificio Centro Profesional del Este
Piso 08 Oficina 81. Urbanización San Antonio /
Sabana Grande Sur Parroquia El Recreo, Municipio
Libertador. Distrito Libertador
+58 414 255 51 85
comercioexterior@amolca.com

Distribuidores

Argentina - Bolivia - Brasil - Costa Rica - Ecuador - El Salvador - España - Guatemala
Honduras - Nicaragua - Panamá - Paraguay - República Dominicana - Uruguay



www.AMOLCA.COM





GINECOLOGÍA

PEDIÁTRICA Y DE LA ADOLESCENTE

METELLA DEI
VINCENZINA BRUNI

2025



*A Anita y Gabriele,
que siguen escalando
el arcoíris de la vida.*



AMOLCA

Presentación

Este libro es una completa guía práctica enriquecida con material auxiliar e ilustrativo especial. Se trata de un libro imprescindible para todas las personas interesadas o que trabajan en el campo de la ginecología infantojuvenil. Escrito por las conocidas expertas en la materia Vincenzina Bruni y Metella Dei, el libro se basa en su amplia experiencia clínica y pedagógica, y en su capacidad única para transmitir información médica compleja de forma sencilla y comprensible.

El libro está destinado a estudiantes, residentes, *fellows* de GIJ y especialistas de GIJ para profundizar sus conocimientos en ginecología pediátrica y de la adolescencia. El propósito de este libro es ayudar a aplicar los conocimientos adquiridos a su práctica diaria.

Prof.^a Zana Bumbuliene

Presidenta de la *European Paediatric and Adolescent Gynaecology Association*

Acerca de este libro

Este libro contiene tres corazones. El primero, late al ritmo de una larga experiencia clínica en el campo de la ginecología infantojuvenil. El segundo corazón, late con una actividad formativa igualmente amplia, especialmente en el seno de la *Italian Society of Child and Adolescent Gynaecology* (SIGIA). El tercer corazón está representado por la fuerza impulsora de los colegas de la *European Paediatric and Adolescent Gynaecology Association*, que han apoyado firmemente la creación de este texto, junto con las contribuciones de los amigos de SIGIA que han aportado sugerencias e imágenes.

Este libro pretende ser una guía para el viajero, tenga o no experiencia. La organización del texto prioriza el abordaje clínico sin dejar de mantener una visión básica de la etiopatogenia, el diagnóstico y las líneas terapéuticas. A veces, el punto de partida son los síntomas o signos clínicos, y otras veces puede ser una patología, una edad o una situación concreta. Como en toda guía que se precie, se incluyen numerosas tablas de resumen y figuras.

Los amplios espacios dedicados a los indicadores anamnésticos y a los elementos de orientación reflejan la convicción de que para todas las áreas de la medicina, pero especialmente para la que se dirige a la edad del desarrollo, es esencial disponer tanto de datos basados en la evidencia clínica como de una mínima competencia en la recogida y el análisis de narraciones.

Los espacios de profundización suelen contener notas sobre embriología, referencias anatómico-fisiológicas, aspectos de fisiopatología endocrina o mecanismos de acción de fármacos. Se han diseñado como lugares que los lectores pueden o no elegir explorar, quizás volviendo más tarde.

La bibliografía se asemeja a una maleta ligera, llena de materiales elegidos subjetivamente: principalmente directrices, metaanálisis dignos de mención, investigaciones exhaustivas de temas relacionados y algunos sitios web de referencia.

Como ocurre con todas las obras escritas, puede haber exclusiones y afirmaciones que los conocimientos médicos futuros no defiendan. En cualquier caso, ¡le deseo un buen viaje!

Los autores

<i>Presentación</i>	5
<i>Acerca de este libro</i>	5
Capítulo 1 - La recién nacida y la lactante en los primeros meses de vida	17
El examen ginecológico de la recién nacida	17
Trastornos de los genitales externos presentes al nacer	21
Hinchazones benignas de partes blandas	21
Malformaciones de la región anogenital	22
■ Diagnóstico por imagenología del aparato genital en la recién nacida	25
Discromías	26
Líneas de tratamiento	27
Quistes ováricos neonatales	29
Referencias	30
Capítulo 2 - Futuro endocrino y metabólico del niño recién nacido pequeño para la edad gestacional y prematuro	31
Definición	31
Patogénesis	31
Repercusiones endocrino-metabólicas posnatales	33
Crecimiento y composición corporal	33
Maduración puberal	34
Repercusiones sanitarias a largo plazo	35
Líneas de tratamiento	35
Referencias	37
Capítulo 3 - Diferencias en el desarrollo sexual	39
Definición y patogénesis	39
■ Diferenciación sexual fisiológica en la vida intrauterina	41
Desarrollo de las gónadas	41
Diferenciación de los genitales internos	42
Diferenciación de los genitales externos	44
Clínicos	45
Cariotipo 46,XY	45
Cariotipo 46,XX	49
Alteraciones de los cromosomas sexuales	52
Diagnóstico	52
Atención a las personas con DSD	56
Referencias	59

Capítulo 4 - La exploración pediátrica. Vulvovaginitis y patología vulvar

en la niña prepúber 61

La consulta pediátrica	61
Vulvovaginitis en la niña prepuberal	63
Antecedentes	63
Vulvitis y vulvovaginitis	64
Patogénesis	64
Diagnóstico y aspectos clínicos	68
■ Pruebas bacteriológicas para la vulvovaginitis	69
Líneas de tratamiento	73
Patología dermatológica de la región vulvoperineal	76
Enfermedades inflamatorias vulvares	76
Dermatitis de contacto	76
Dermatitis atópica (AD)	77
Dermatitis seborreica	77
Adherencias labiales	77
Psoriasis	78
■ Tratamiento con corticosteroides tópicos en ginecología infantil en 4 puntos	79
Liquen escleroso (LS)	80
Pitiriasis rosada (pitiriasis de Gibert)	81
Enfermedades autoinmunes bullosas	81
Lesiones vulvares secundarias a enfermedades sistémicas no infecciosas	82
Trastornos de la pigmentación	83
Inflamaciones benignas de partes blandas	84
Referencias	87

Capítulo 5 - Anomalías uterovaginales congénitas 89

Clasificación y etiopatogenia	89
■ Clasificaciones de las malformaciones uterovaginales	92
Cuadros clínicos y líneas de diagnóstico e intervención	96
Hipoplasia de Müller o síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKHS)	97
Anomalías uterovaginales obstructivas	101
Imperforación himeneal	101
Atresia/agenesia vaginal aislada	102
Tabiques vaginales transversales	103
Atresia-disgenesia cervical	104
Anomalías obstructivas complejas	105
Tabiques vaginales longitudinales	106
Anomalías uterinas	106
Referencias	110

Capítulo 6 - Mutilación genital. Traumatismos. Sangrados genitales en niñas 111

Mutilación genital femenina	111
Definiciones y epidemiología	111
Aspectos clínicos	114
Traumatismo genital	115
Epidemiología y patogénesis	115
Aspectos clínicos	116
Sangrado genital en la edad prepuberal	119
Etiopatogenia	119
Aspectos clínicos	121
Referencias	124

Capítulo 7 - Desarrollo puberal 125

Aspectos endocrinos	125
Factores determinantes del desarrollo puberal	128
■ Mecanismos implicados en la activación de la GnH	129
Aspectos clínicos	132
■ Regulación endocrina de la homeostasis del tejido óseo	137
Aspectos diagnósticos	139
Medición de la estatura	139
Estudio ecográfico	139
Perfil endocrino	142
Edad ósea	143
Mediciones de la composición corporal y la masa ósea	144
Referencias	145

Capítulo 8 - Precocidad sexual 147

Definiciones	147
Telarquia prematura	148
Etiopatogenia e historia natural	148
Diagnóstico	149
Pubertad precoz	150
Etiopatogenia	150
Diagnóstico	154
Tratamiento	159
Pubertad temprana	160
Menarquia prematura aislada	162
Pubarquia prematura	162
Etiopatogenia e historia natural	162
Diagnóstico	164
Líneas de seguimiento y tratamiento	166
Referencias	167

Capítulo 9 - Mama en la infancia y la adolescencia. Prevención del cáncer de mama169

■ Desarrollo de la glándula mamaria desde la vida intrauterina hasta el primer embarazo	169
Anomalías mamarias congénitas o adquiridas	170
Trastornos dermatológicos y secreción del pezón	174
■ Autoexploración en la adolescencia	175
Mastodinia	176
Protuberancias mamarias	177
Prevención del cáncer de mama en la infancia y la adolescencia	179
<i>Referencias</i>	181

Capítulo 10 - Deficiencias gonadales primarias 183

Definiciones y etiopatogenia	183
Síndrome de Turner (TS)	186
Disgenesia gonadal completa 46,XY	194
Síndrome de insensibilidad androgénica completa (CAIS)	195
Disgenesia gonadal XX	197
Deficiencia de 17 alfa(α)-hidroxilasa/17,20-liasa	198
Galactosemia	198
Deficiencias gonadales adquiridas	198
<i>Referencias</i>	199

Capítulo 11 - Retraso de la pubertad 201

Definiciones y etiopatogenia	201
Deficiencia debida a patología orgánica hipotálamo-hipofisaria	203
Hipogonadismos hipogonadotrópicos	205
Formas sindrómicas	206
Retraso puberal constitucional o autolimitado	207
Formas secundarias a otras endocrinopatías	207
Hipogonadismos funcionales	208
■ Enfermedades crónicas y maduración puberal y ósea	210
Hiperprolactinemia	213
Síndrome del ovario poliquístico (PCOS)	213
Consideraciones diagnósticas	213
Líneas terapéuticas	217
<i>Referencias</i>	220

Capítulo 12 - Sangrado uterino anormal 221

Sangrados menstruales abundantes	221
■ Fisiología del ciclo menstrual	221
Definiciones y etiopatogenia	223
Diagnóstico	226
Indicaciones terapéuticas	229

Situaciones particulares	232
Sangrado genital en la adolescencia	232
Referencias	235
Capítulo 13 - Alteraciones del ciclo menstrual	237
Definición	237
Características del período posmenárquico	237
■ Irregularidades menstruales originadas en el eje hipotálamo-hipófisis	240
Amenorrea hipotalámica funcional (FHA)	240
Patogénesis	240
■ Regulación de la homeostasis energética	241
Diagnóstico	245
Líneas terapéuticas	250
Enfermedades crónicas y trastornos menstruales	250
Hiperprolactinemia	252
Patogénesis	252
■ Fisiología de la secreción de prolactina y sus funciones	252
Síntomas	255
Diagnóstico	256
Líneas terapéuticas	257
Trastornos menstruales secundarios a otras endocrinopatías	259
Amenorrea secundaria a patología hipotálamo-hipofisaria genética u orgánica	260
Amenorrea de causa uterina	260
Insuficiencia ovárica prematura (POI)	260
Patogénesis	260
Síntomas	264
Diagnóstico	264
Líneas de tratamiento	267
Técnicas de preservación de la fertilidad en sujetos jóvenes	268
Referencias	270
Capítulo 14 - Trastornos alimentarios en la preadolescencia y adolescencia	271
Definiciones y epidemiología	271
Patogénesis	273
Las raíces de los trastornos alimentarios	273
La relación entre las alteraciones menstruales y los trastornos alimentarios	274
■ Interacción entre la homeostasis metabólica, la función menstrual y el recambio óseo	275
Trastornos alimentarios restrictivos prepuberales o peripuberales	279
Trastornos alimentarios restrictivos en el período posmenárquico	280
Diagnóstico	280
Complicaciones	285
Líneas de intervención y resultados	286
Bulimia nerviosa en la adolescencia	289
Referencias	291

Capítulo 15 - Hiperandrogenismo en la adolescencia 293

■ Acné en la adolescencia	293
Andrógenos y unidades pilosebáceas	294
Hirsutismo	298
Caída del cabello de patrón femenino (FPHL)	302
Síndrome del ovario poliquístico (PCOS)	303
Definición y etiopatogenia	303
■ Deficiencia de sensibilidad a la insulina o resistencia a la insulina	304
Diagnóstico	309
Líneas terapéuticas	315
Tratamiento hormonal	317
Procedimientos estéticos	323
Tratamientos de la sensibilización a la insulina	323
Otros sensibilizadores a la insulina	325
Síndrome adrenogenital no clásico o de aparición tardía (NC-CAH)	327
Referencias	331

Capítulo 16 - Las múltiples caras de la violencia 333

Abusos sexuales	334
Diagnóstico	334
Metodología de evaluación de los abusos sexuales	335
Signos clínicos	338
Testigos de violencia	343
Resultados a largo plazo de los eventos traumáticos tempranos	343
Violencia en las parejas adolescentes	344
Acogida y manejo de la asistencia en situaciones de emergencia	345
Identificación y asistencia durante una consulta	348
Referencias	351

Capítulo 17 - Dolor pélvico recurrente y crónico. Síndrome premenstrual 353

Dismenorrea	353
Etiopatogenia	353
■ Fisiopatología del dolor menstrual	354
Diagnóstico	356
Líneas terapéuticas	357
Endometriosis y adenomiosis	359
Etiopatogenia	359
Aspectos clínicos	361
Diagnóstico	363
Líneas terapéuticas	367
Estroprogestinas	367
Progestágenos	368
Otras terapias médicas	369
Terapia quirúrgica	369

Dolor pélvico crónico en la adolescencia	370
■ Fisiopatología del dolor crónico	370
Etiopatogenia	372
Diagnóstico y líneas terapéuticas	374
Vulvodinia y vestibulodinia	376
Síndrome premenstrual y trastorno disfórico premenstrual	378
Definiciones y etiopatogenia	378
Diagnóstico	381
Líneas terapéuticas	383
Referencias	384

Capítulo 18 - Quistes y tumores ováricos. Abdomen agudo. Tumores ginecológicos 387

Quistes y tumores ováricos	387
Definiciones e histotipos	387
Quistes ováricos funcionales	388
Endometrioma	388
Tumores epiteliales de ovario	388
Dermoide o teratoma maduro	388
Teratoma inmaduro	389
Gonadoblastoma	389
Disgerminoma	389
Tumores del saco vitelino (o seno endodérmico)	389
Carcinoma embrionario	389
Poliembrioma	389
Coriocarcinoma	390
Tumores mixtos de células germinales	390
Tumores de células de la granulosa	390
Tecoma-fibroma	390
Tumores de células de Sertoli-Leydig	390
Ginandroblastoma	390
Tumores del cordón sexual con túbulos anulares	390
Tumores de células lipoides	391
Sintomatología	391
Diagnóstico	391
Líneas terapéuticas	396
Masas anexiales no procedentes del ovario	397
■ El peritoneo: referencia anatómico-funcional	398
Complicaciones agudas de los quistes y masas anexiales. Abdomen agudo	401
Torsión ovárica y anexial	401
Ruptura de quiste ovárico	403
Cuerpo lúteo hemorrágico	404
Diagnóstico diferencial del dolor agudo abdominopélvico en la infancia y la adolescencia	404

Tumores ginecológicos uterinos y vaginales en la infancia y la adolescencia	408
Leiomiomas uterinos	408
Sarcomas uterinos y vulvovaginales	410
Otras neoplasias	411
Referencias	412

Capítulo 19 - Asesoramiento anticonceptivo en la adolescencia 413

Asesoramiento anticonceptivo: elementos psicosociales	413
Anticoncepción mecánica: condón	417
Anticoncepción mecánica: condón femenino	419
Espermicidas	419
Diafragma vaginal	419
Anticoncepción hormonal: estroprogestinas	420
■ Características farmacológicas de los esteroides utilizados en los anticonceptivos hormonales	420
Qué hacer antes de recetar un anticonceptivo hormonal	426
Opciones prescriptivas	440
Efectos secundarios de las estroprogestinas	442
■ La píldora olvidada	444
Anticoncepción solo con progestágenos	446
Anticoncepción intrauterina	448
■ Mecanismo de acción de los dispositivos intrauterinos	449
Riesgos y ventajas	450
El procedimiento	451
Complicaciones y efectos secundarios	453
Anticoncepción en condiciones clínicas específicas	454
Cardiopatías	455
Enfermedad celíaca	455
Hepatitis crónica	456
Enfermedad renal crónica	456
Fibrosis quística	456
Epilepsia	457
Hemoglobinopatías	457
Infección por VIH	458
Enfermedad inflamatoria intestinal	459
Artritis idiopática juvenil y artritis reumatoide	459
Miastenia grave (MG)	460
Esclerosis múltiple (MS)	460
Obesidad	460
Prolactinoma	461
Lupus eritematoso sistémico (SLE)	461
Síndrome de Sjögren (SS)	461
Diabetes de tipo 1	462
Anticoncepción de emergencia (EC).....	462

Situaciones particulares	464
Referencias	466

Capítulo 20 - Infecciones de transmisión sexual en la adolescencia. Patología

vulvar pospuberal 469

Infecciones de transmisión sexual (ETS)	469
Entorno vulvovaginal y factores de riesgo para infección	469
■ Factores fisiológicos de protección del aparato genital	470
Gonorrea	473
<i>Chlamydia trachomatis</i>	474
Sífilis	475
<i>Trichomonas vaginalis</i>	477
Vaginosis bacteriana (BV)	478
Vaginitis inflamatoria descamativa (vaginitis aeróbica)	480
<i>Mycoplasma genitalium</i>	481
Enfermedad inflamatoria pélvica (PID)	481
Candidiasis	483
Infección por el virus del herpes (HSV)	485
Infección por papilomavirus (VPH)	488
■ Características de los virus VPH y su ciclo vital	488
Infección por el VIH (virus de la inmunodeficiencia humana)	494
Transmisión sexual de los virus de la hepatitis	496
Pediculosis púbica	497
Sarna	498
Molusco contagioso	498
¿Y la pareja?	499
Patología vulvar pospuberal	499
Dermatitis vulvar infecciosa	499
Afecciones irritativo-alérgicas	501
Dermatosis	502
Trastornos de la pigmentación	503
Anomalías vasculares	504
Hipertrofia de los labios menores	505
Tumefacción de los tejidos blandos vulvares	505
Referencias	508

Capítulo 21 - Sexualidad en la adolescencia. Educación sexual. Asesoramiento

sexológico 509

Premisa	509
Metodología de las intervenciones de educación sexual	511
Asesoramiento sexual en la adolescencia	514
■ Notas sobre la fisiología de la respuesta sexual femenina	514
Cuando hay problemas con la sexualidad	517

Obtención de un historial sexual	517
Aspectos clínicos	518
Referencias	525
Capítulo 22 - Identidad de género y orientación sexual	527
Definiciones y factores determinantes	527
■ Diferencias de desarrollo sexual (DSD) y trastornos de identidad de género	529
Incongruencia de género y disforia de género	530
Aspectos clínicos	530
Orientaciones terapéuticas	530
Chicas que aman a chicas	531
Aspectos clínicos	532
Referencias	533
Capítulo 23 - Atención a adolescentes con situaciones clínicas especiales	535
Premisa	535
Sobrevivir al cáncer infantil	535
Diabetes insulín dependiente	538
Infección por VIH	540
Discapacidad intelectual (ID)	541
Obesidad	543
■ Métodos de evaluación del tejido adiposo	545
Lesión medular (SCI)	548
Síndrome de Turner (TS)	549
Referencias	551
Capítulo 24 - Embarazo en la adolescencia	553
Factores de riesgo del embarazo en la adolescencia	553
Control obstétrico del embarazo en la adolescencia	558
Posparto	561
Depresión posnatal	562
Interrupción voluntaria del embarazo	565
Referencias	567

Capítulo 5

Anomalías uterovaginales congénitas

Clasificación y etiopatogenia

La prevalencia de malformaciones uterovaginales en sujetos con historia reproductiva normal se estima entre el 6 y el 9 %; esta variabilidad está relacionada principalmente con la inclusión o no de un útero arcuato en la lista de malformaciones. La prevalencia alcanza el 25 % en sujetos con infertilidad o abortos recurrentes. En el Capítulo 1, hemos esbozado las patologías malformativas que suelen diagnosticarse al nacer. Este capítulo se centra en las que aparecen en la adolescencia por falta de menarquia, obstáculo a la salida de la menstruación, síntomas dolorosos agudos o cíclicos, o dificultades en la sexualidad. La asociación con anomalías de otros sistemas no es infrecuente: la asociación de la embriogénesis con anomalías del sistema urinario es bastante frecuente (20-70 %) y la asociación con el sistema gastrointestinal (12 %), especialmente en su porción distal, y el aparato esquelético, también es frecuente. También existen malformaciones uterovaginales en síndromes específicos asociados a otras situaciones malformativas (Tabla 5.1).

Tabla 5.1. Síndromes primarios asociados a malformaciones uterovaginales (excluidas las anomalías uterinas aisladas, para lo cual remitimos a las referencias bibliográficas).

Síndrome	Anomalías somáticas	Genética y transmisión
Al Awadi-Raas-Rotschild	Hipoplasia de extremidades y pélvica, malformaciones faciales, aplasia mülleriana	Mutación del gen WNT74
Antley-Bixler	Braquicefalia, craneosinostosis, otras malformaciones esqueléticas, atresia vaginal, defectos renales	Mutación del gen FGFR2, autosómica dominante Mutación del gen POR, autosómica recesiva
Bardet-Biedl	Retinitis pigmentaria, polidactilia, riñón poliquístico, atresia vaginal, hipoplasia uterina, obesidad, retraso mental	Mutaciones de genes BBS1 a BBS18 implicados en la síntesis proteica ciliar, autosómica recesiva

Continúa

Tabla 5.1 (cont.). *Síndromes primarios asociados a malformaciones uterovaginales (excluidas las anomalías uterinas aisladas, para lo cual remitimos a las referencias bibliográficas).*

Síndrome	Anomalías somáticas	Genética y transmisión
Quistes renales y diabetes	Anomalías del desarrollo renal, diabetes del adulto de inicio juvenil (MODY) aplasia vaginal, hipoplasia uterina, útero bicorne	Mutaciones génicas del factor de transcripción humano 2 (HNF1B), autosómica dominante
Displasia urogenital	Facies de Potter, subdesarrollo pulmonar, malformaciones de extremidades, displasia renal, ausencia de útero	¿Herencia multifactorial en una base epigenética?
Fraser	Criptoftalmos, anomalías nasales y auditivas, estenosis laríngea, agenesia renal, útero bicorne, retraso mental, atresia vaginal, hipertrofia del clítoris con fusión labial	Mutaciones en genes RAS1, FREM2, GRIP1 Autosómica recesiva
Johansson Blizzard	Microcefalia, retraso del crecimiento, hipoplasia alar nasal, sordera, hipotiroidismo, tabique vaginal	Autosómica recesiva
Mano-pie-genital	Pulgares y dedos gordos cortos, anomalías ureterales y de la salida uretral, fusión mülleriana incompleta, anomalías himeneales	Mutación HOXA 13 Autosómica dominante
McKusick-Kaufman	Cardiopatía, polidactilia, imperforación himeneal o atresia vaginal distal (hidrometrocolpos)	Mutación del gen MKKS Autosómica recesiva
Pallister-Hall	Hamartoblastoma hipotalámico, defectos craneofaciales, epiglotis bífida, polidactilia, cardiopatía, defectos renales, atresia vaginal	Mutación del gen GLI3 Autosómica dominante
Prune belly (vientre en ciruela pasa)	Escaso desarrollo muscular abdominal con abdomen arrugado, quistes renales, útero bicorne, hipoplásico o ausente	Varias mutaciones descritas; hipótesis de un posible origen no genético también
Schinz-Giedion	Dismorfismo facial, malformaciones de las extremidades, cardiopatías, hipertriosis, hidronefrosis, hipoplasia de labios mayores y menores, hipoplasia uterina	Mutación del gen SETBP1 implicado en diferenciación del ectodermo Autosómica recesiva
Velocardiofacial (o secuencia DiGeorge)	Fenotipo muy variable: paladar hendido, movimientos faciales asimétricos, cardiopatías, hipocalcemia, hipoplasia mülleriana	Deleción 22q,11 2 Autosómica dominante
Wolf-Hirschhorn	Microcefalia, cardiopatías, retraso del crecimiento, ausencia de útero	Deleción 4p

Mientras que en las formas polimalformativas, la etiopatogenia suele estar relacionada con alteraciones genéticas conocidas, en las anomalías urogenitales aisladas la patogenia no está del todo clara. La morfogénesis de los órganos genitales es un proceso complejo en el que influyen elementos genéticos, factores intrauterinos con actividad morfogénica, hormonas y fuerzas mecánicas. Recordemos que el útero y la vagina derivan principalmente del mesodermo de los conductos de Müller (véase el Capítulo 3). Por el contrario, las porciones vaginales inferior y vulvar derivan predominantemente, aunque no de forma exclusiva, del ectodermo. Los ovarios y probablemente la porción distal de las trompas de Falopio tienen un origen diferente. Alrededor de la séptima semana de vida intrauterina, una invaginación del epitelio celómico adquiere las características del mesodermo gracias al efecto del gen Wnt4 y otros genes. Los

conductos de Müller derivan de este tejido y acaban extendiéndose en dos estructuras en espejo laterales a los conductos de Wolff. Continúan hasta alcanzar distalmente el seno urogenital (Figura 3.3). El gen *Lhx1* está implicado en este fenómeno. Cada conducto de Wolff actúa como inductor y guía el desarrollo del conducto de Müller ipsilateral (la falta de su efecto inductor es la base del fracaso en el desarrollo de un hemiútero) antes de retroceder en dirección craneal, permaneciendo fisiológicamente con pequeños nidos celulares dentro de las estructuras vaginales distales. Los conductos de Wolff también dan lugar al brote ureteral, que tiene un efecto inductor sobre la diferenciación del futuro parénquima renal, por lo que los daños en este proceso determinan tanto la disgenesia renal como la atresia vaginal, así como los defectos uterinos. Los dos conductos de Müller se adhieren y fusionan en la línea media, avanzando en dirección caudo-craneal (hasta alrededor de la novena semana) y dando lugar a la porción distal del canal vaginal, el cuello uterino y el útero. En esta fase del desarrollo intervienen factores de transcripción de la familia de genes Homeobox. La porción no fusionada de los conductos de Müller forma la mayor parte de las trompas de Falopio. A nivel distal, las células del seno urogenital migran hacia la anomalía vaginal de origen mülleriano, volviéndose progresivamente más huecas, mientras que la membrana, que lo cierra distalmente, se perfora. El gen *BMP4* (proteína morfogenética ósea 4) desempeña un papel importante en la diferenciación del canal vaginal. Posteriormente, el tabique medio se reabsorbe alrededor del quinto mes de vida intrauterina, avanzando en dirección caudo-craneal para formar una cavidad única. Otro inductor esencial es el gubernáculo (Figura 1.9), compuesto por fibras musculares, que condiciona la unicidad de la cavidad y la forma y posición del futuro útero; también sufre regresión, quedando a nivel vestigial en el ligamento redondo. Posteriormente, la diferenciación específica del epitelio que recubre la cavidad uterina y el miometrio difiere del mesénquima circundante. Incluso la vagina, en inicio revestida de epitelio mülleriano, por inducción de metaplasia o colonización de células de derivación urogenital, está cubierta de epitelio plano estratificado. Sin embargo, aún necesitamos un mapa completo de los loci genéticos implicados en estos procesos de diferenciación, que son la base de diversos tipos de herencia. En efecto, además de la exposición a determinantes ambientales, intervienen moduladores epigenéticos (es decir, modificaciones adquiridas por factores ambientales en el modo de expresión o transcripción del material genético). Algunas anomalías aisladas de los conductos müllerianos parecen hereditarias con una modalidad poligénica-multifactorial: por ejemplo, los defectos de fusión uterina mediana tienen una mayor prevalencia en familiares de sujetos afectados. En la hipoplasia de Müller (o MRKHS), existen pruebas de transmisión monogénica y poligénica y casos no genéticos. Los antecedentes de malformaciones uterovaginales asociadas al uso materno de DES o talidomida nos han mostrado la posibilidad de efectos transplacentarios de sustancias químicas con acción de disruptores endocrinos.

Un conocimiento mínimo de las etapas del desarrollo intrauterino y de la diferenciación del aparato uterovaginal es fundamental para comprender los cuadros clínicos (Figura 5.1).

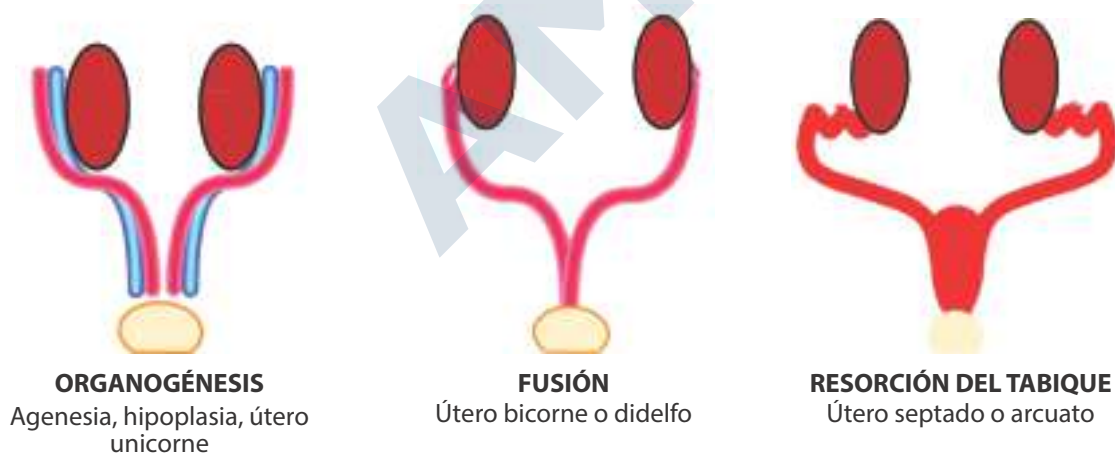


Figura 5.1. Etapas de la morfogénesis uterovaginal y déficits consiguientes.

■ Clasificaciones de las malformaciones uterovaginales

Las propuestas de clasificación de las malformaciones uterovaginales han sido múltiples a lo largo del tiempo y se han basado en varios criterios. Resumimos las más recientes e históricamente más importantes:

La clasificación de Rock y Schlaff (1985), basada principalmente en criterios quirúrgicos, también incluye las malformaciones vaginales. Distingue cuatro clases:

1. Disgenesia de los conductos de Müller (incluido el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser).
2. Trastornos de la fusión vertical (entre los conductos de Müller y el seno urogenital).
3. Trastornos de la fusión lateral (alteración de la fusión de los conductos de Müller o falta de reabsorción del tabique medio).
4. Situaciones y asociaciones inusuales.

Clasificación de Gidwani (1999) de las malformaciones vaginales. Distingue tres clases principales con sus subclases.

1. Anomalías transversales (obstructivas y no obstructivas).
2. Anomalías longitudinales (obstructivas y no obstructivas).
3. Estenosis/anomalías iatrogénicas.

Clasificación de Acien (2004 revisada en 2011) basada en el origen embriológico de los distintos órganos; también incluye anomalías complejas. Se refiere a 5 clases:

1. Agenesia o hipoplasia de toda la cresta urogenital (útero unicorne con agenesia de útero, trompa, renal contralateral).
2. Anomalías mesonéfricas (ausencia del conducto de Wolff y del brote ureteral con agenesia renal).
3. Anomalías müllerianas aisladas.
4. Anomalías del seno urogenital (cloaca persistente, seno urogenital persistente).
5. Malformaciones complejas. Para cada órgano, se propone una puntuación creciente en función de la gravedad del cuadro clínico.

La clasificación VACUAM, propuesta por Oppelt et al. en 2005, se inspira en la TNM y se abrevia como VCUAM, es decir, V = vagina; C = cuello uterino; U = útero; A = anexos; M = malformaciones asociadas. La descripción de la malformación se obtiene con una evaluación numérica creciente (partiendo de 0 en ausencia de patología) para cada órgano. De este modo, es posible clasificar cualquier malformación, aunque con cierta dificultad de aplicación.

La clasificación de consenso de 2013 de la European Society of Human Reproduction and Embryology (ESHRE) y la European Society for Gynecological Endoscopy (ESGE) tiene una base anatómico-embriológica. Agrupa las principales anomalías uterinas de origen embriológico común en seis clases con subclases de gravedad creciente (Figura 5.2a); las anomalías cervicales y vaginales se clasifican independientemente en subclases con importancia clínica. La clase de úteros normales incluye aquellos con una línea recta o curva entre los dos orificios, pero con una convexidad media por debajo que no supera el 50 % del grosor de la pared. La clase de los úteros dismórficos incluye los que tienen un perfil normal, excepto sus cavidades (excluidos los septos), que son anormales y, a menudo, de tamaño reducido. La clase 3 incorpora todos los defectos de fusión y se caracteriza por la anomalía del perfil inferior con una convexidad externa superior al 50 % del grosor de la pared. La clase 4 incluye todas las situaciones de formación unilateral del útero, y la clase 5 situaciones de aplasia, divididas según la presencia o ausencia de cavidades funcionales en cualquier cuerno rudimentario. Al mismo tiempo, las anomalías cervicales y vaginales coexistentes (Figura 5.2b) se clasifican diferenciando los cérvix septados, dobles y aplásicos y las vaginas con septos longitudinales (obstructivos o no), septos transversales o aplasia. Esta clasificación tiene la ventaja de comprender las formas complejas y permitir una buena descripción de la situación cérvico-vaginal.

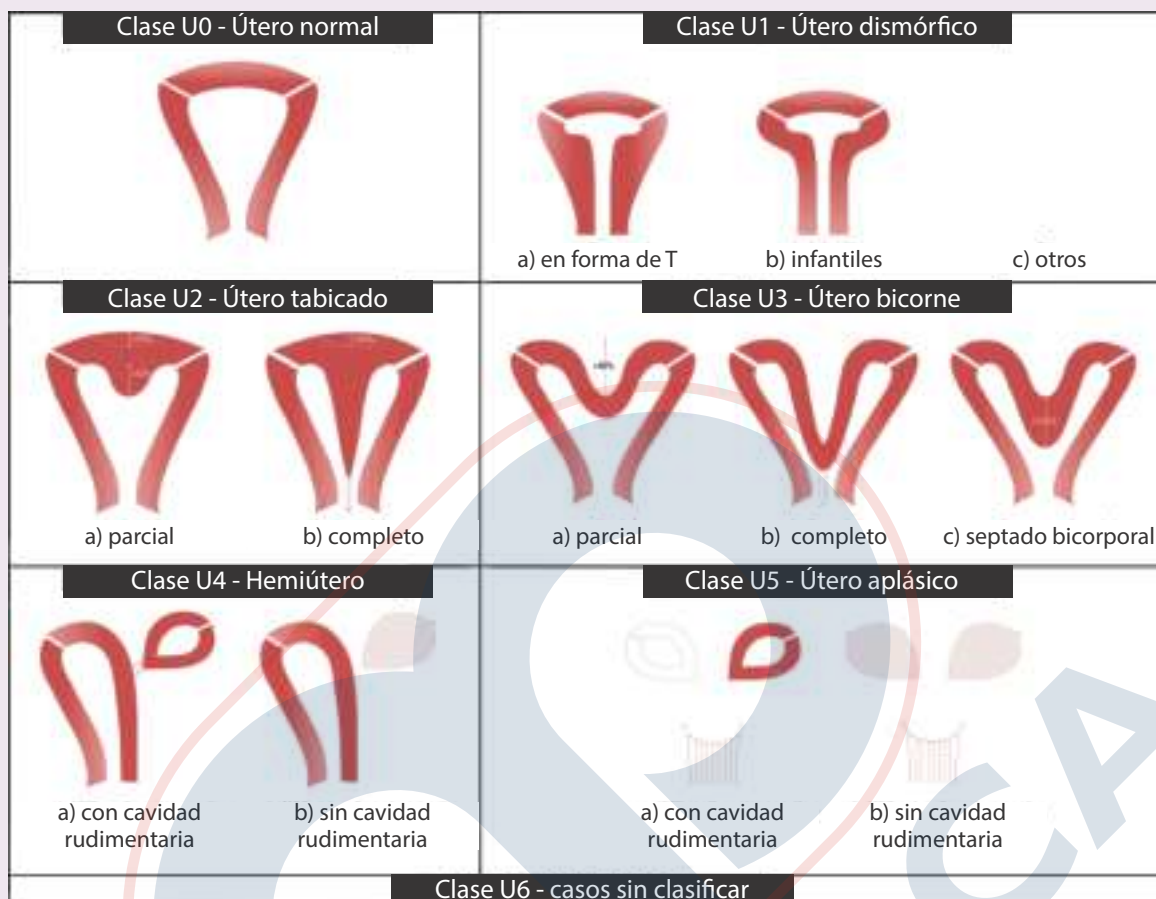


Figura 5.2a. Clasificación de consenso ESHRE/ESGE para el útero.

C0	Cuello uterino normal
C1	Cuello uterino septado
C2	Cuello uterino doble normal
C3 C5	Aplasia cervical unilateral
C4	Aplasia cervical

V0	Vagina normal
V1	Tabique vaginal longitudinal no obstructivo
V2	Tabique vaginal longitudinal obstructivo
V3	Tabique vaginal transversal y/o himen imperforado
V4	Aplasia vaginal

Figura 5.2b. Clasificación de consenso ESHRE/ESGE para cérvix y vagina.

La clasificación de 2021 de la American Society of Reproductive Medicine se basa en la división en nueve categorías:

Agenesia mülleriana, agenesia cervical, útero unicorne, útero didelfo, útero bicorne, útero tabicado, tabiques vaginales longitudinales, tabiques vaginales transversales, anomalías complejas. No obstante, se tiene en cuenta que las anomalías müllerianas representan un espectro continuo de alteraciones del desarrollo (Figura 5.3) y pueden combinarse, apareciendo algunas en múltiples categorías. Por lo tanto, sobre una base descriptiva, se trata de una clasificación eficaz insertada en un soporte electrónico interactivo que facilita la comparación entre anomalías similares y la orientación hacia el diagnóstico. Además, en el sitio de referencia (asrm.org/education/asrm-mac-2021), los elementos educativos están relacionados con las variantes, similitudes, presentaciones, imágenes y tratamiento para cada categoría.

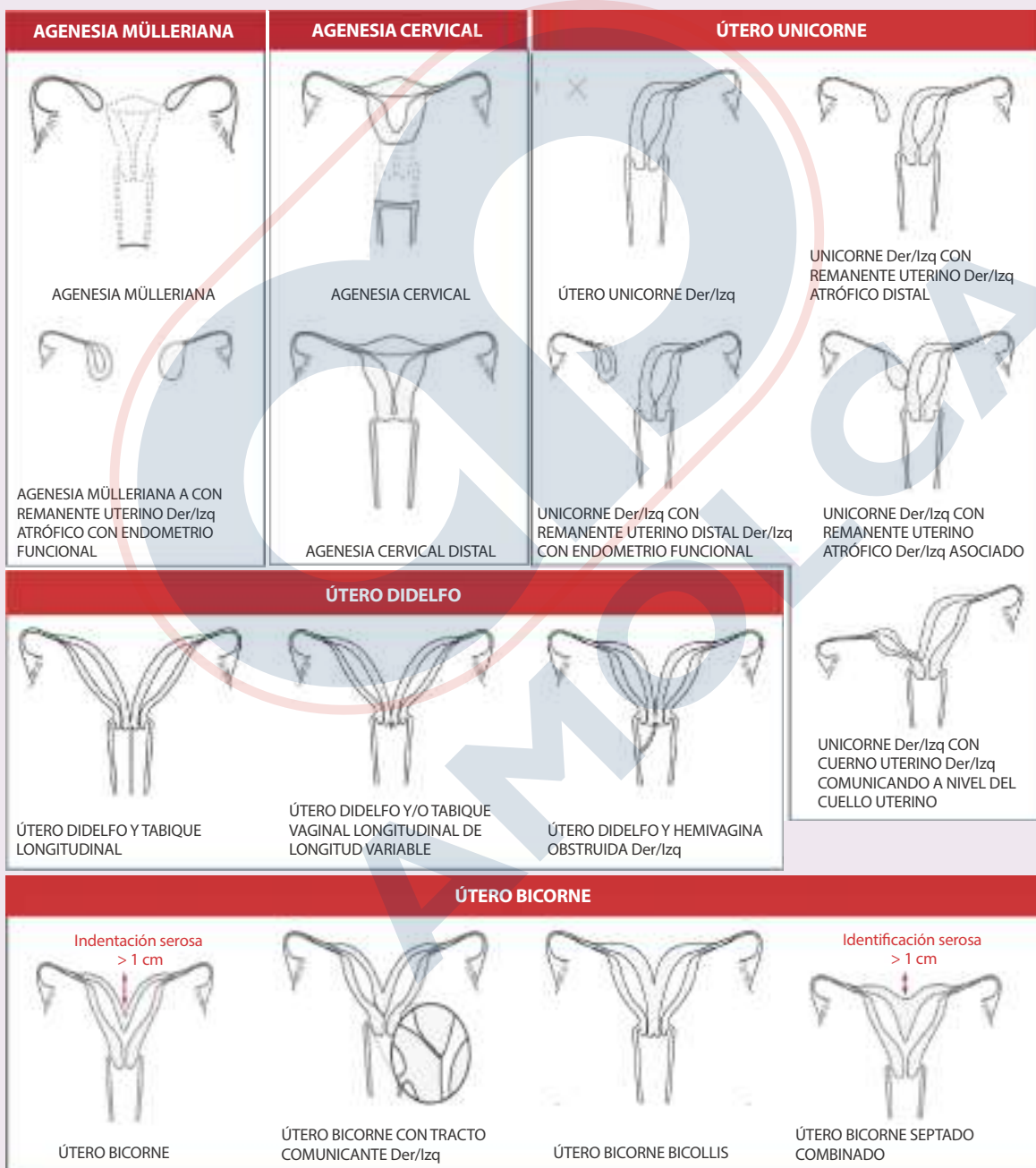


Figura 5.3. Clasificación ASRM.

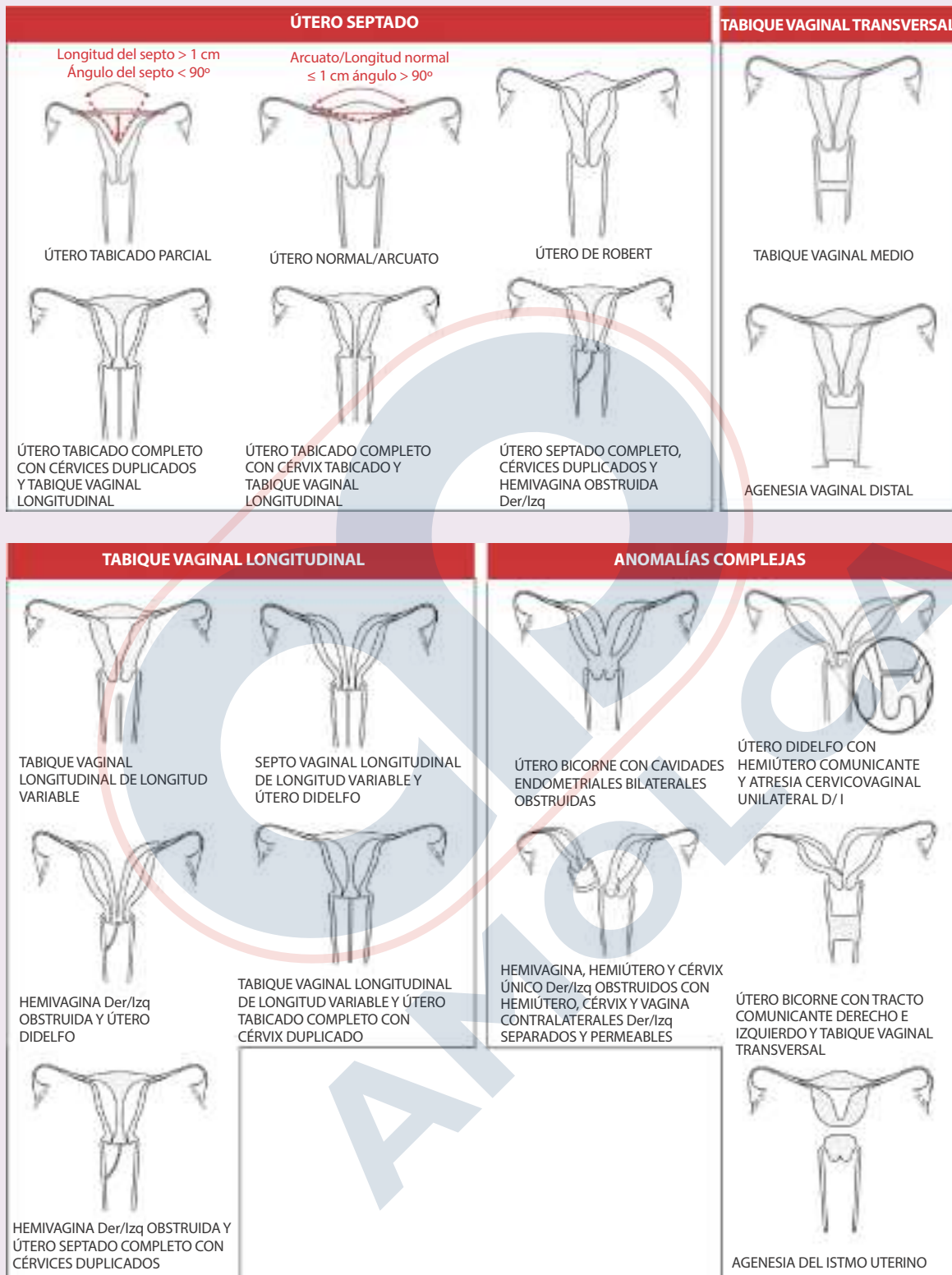


Figura 5.3. Clasificación ASRM. (Continuación)

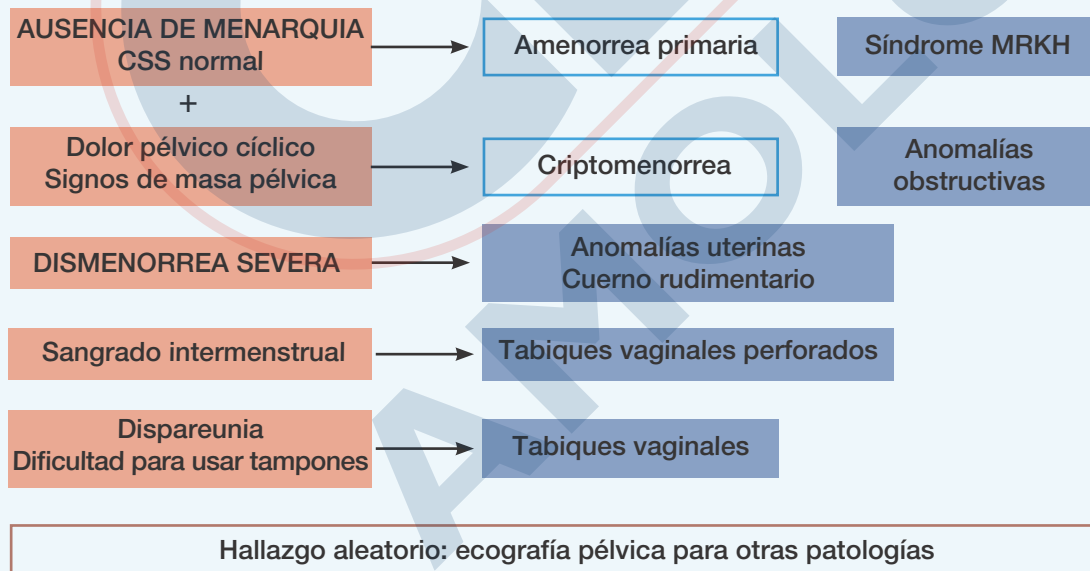
Cuadros clínicos y líneas de diagnóstico e intervención

Consideremos las patologías congénitas que suelen diagnosticarse en la pubertad o pospubertad (Tabla 5.2). La Figura 5.4 muestra la incidencia porcentual de malformación uterovaginal en nuestra experiencia, que no se corresponde con la de la población adulta. Los síntomas o situaciones clínicas que pueden hacer sospechar una anomalía congénita de Müller son variados (Tabla 5.3). Para mayor claridad, utilizamos el criterio de sintomatología de inicio para tratar los distintos casos malformativos.

Tabla 5.2. *Patologías congénitas en la pubertad o pospubertad.*

Hipoplasia mülleriana o síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	Formas obstructivas
Himen imperforado	
Atresia o agenesia vaginal aislada	
Tabiques vaginales transversales	
Atresia o disgenesia cervical	
Anomalías obstructivas complejas: síndromes OVHRA	
Tabiques vaginales longitudinales	
Cuernos rudimentarios funcionales (asociados a hipoplasia mülleriana o útero unicorne)	

Tabla 5.3. *Presentaciones clínicas de las malformaciones uterovaginales en el período peri- y pospueral.*



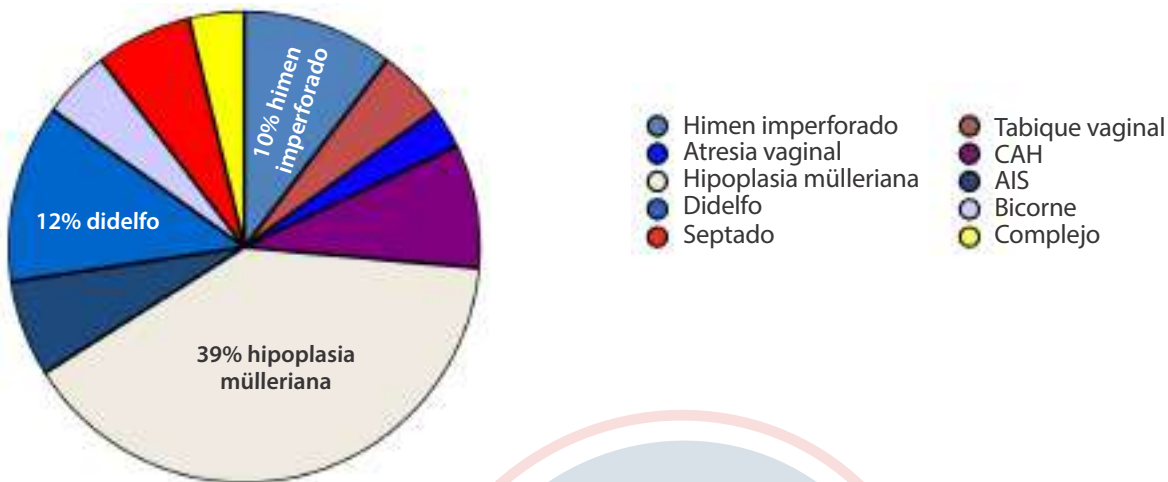


Figura 5.4. Incidencia porcentual de la detección de patología malformativa uterovaginal en el Child and Adolescent Gynaecology Center de Florencia, Italia.

Hipoplasia de Müller o síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKHS)

Prevalencia estimada 1:4500. Existe cierta familiaridad: se ha descrito una mayor prevalencia en gemelos monocigóticos y dicigóticos. La causa subyacente de la enfermedad es probablemente una herencia poligénica relacionada con microdeleciones o expresión anormal de genes implicados en la organogénesis uterovaginal. Sin embargo, la herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta también puede ser un factor contribuyente en los casos con agenesia renal asociada. Se ha descrito una variante con aplasia mülleriana e hiperandrogenismo relacionada con mutaciones en el gen WNT4. La aplasia de Müller también se describe en asociación con otros cuadros sindrómicos (Tabla 5.1) y trisomía en mosaico del cromosoma 7. También puede estar presente en la embriopatía por talidomida. Se caracteriza por la ausencia de la porción vaginal distal y del cuello uterino y un marcado hipodesarrollo uterino: la bolsa vaginal residual es de tamaño variable, en algunos casos incluso totalmente ausente, y el himen no es claramente visible. Sin embargo, entre el 7 y el 10 % de los casos presentan un útero casi normal o un útero tabicado o un cuerno rudimentario funcionante. La función ovárica y el cariotipo suelen ser normales; se describe ectopia ovárica en la zona suprapélvica o incluso inguinal, y la agenesia unilateral es rara. Esta anomalía surge de un defecto en la interacción entre los conductos de Wolff y Müller, que persisten como remanentes separados. Los remanentes del conducto de Wolff suelen estar representados por bandas fibrosas que conectan cualquier brote uterino con localizaciones muy variables. Además, puede haber uno o varios brotes uterinos rudimentarios de tamaño variable que, si se cavitan, provocan sangrados peritoneales.

El MRKHS se distingue en:

1. Forma típica (44 % de los casos) con hipoplasia uterovaginal variable sin otros defectos congénitos.
2. Forma atípica (56 % de los casos) asociada a anomalías congénitas anexiales, renales, esqueléticas, cardíacas y deficiencias auditivas. Este segundo tipo se ha dividido en formas con anomalías ováricas y renales y formas con otros defectos congénitos, denominadas asociación MURCS (malformaciones urinarias, renales, cardíacas y esqueléticas). En la Tabla 5. 4, se describen las anomalías asociadas descritas en la literatura.

La presentación típica es la amenorrea primaria en un sujeto con progresión normal de los signos puberales. El cuadro debe considerarse en el diagnóstico diferencial del retraso puberal secundario a hipogonadismo funcional (enfermedad celíaca, actividad física intensa), hidrocefalia obstructiva, otras patologías centrales que permiten un proceso de maduración para fisiológico (véase el Capítulo 11), o disgenesia gonadal sin signos fenotípicos evidentes. En raras ocasiones, la sospecha diagnóstica surge en primer lugar por un examen ginecológico o ecográfico por dolores pélvicos cíclicos. En este caso, la actividad endometrial en un útero poco desarrollado puede provocar con el tiempo una endometriosis pélvica. También se describe la posibilidad de una hernia inguinal que contenga el ovario o un conducto mülleriano residual.

El examen de los genitales externos (Figura 5.5), si es preciso, permite destacar la presencia de un pequeño canal vaginal, aunque variable y sin salida, mediante el uso de un microcatéter lubricado pasado suavemente a través del *aditus* vaginal. Una situación similar puede presentarse en sujetos 46,XY con insensibilidad androgénica completa (CAIS, por sus siglas en inglés). Sin embargo, el vello púbico y axilar suele estar ausente o ser muy escaso (véase la Tabla 10.8) y, con frecuencia, la estatura es superior a la media. En ocasiones más raras, la deficiencia de 17- α hidroxilasa/17,20-liasa en sujetos 46,XY también incluye un útero ausente y una vagina más corta debido a una masculinización incompleta.

El examen ecográfico transabdominal o transperineal de la región pélvica pone de manifiesto ovarios de funcionamiento normal, aunque a menudo situados craneal y lateralmente a las arterias ilíacas. Se documenta la ausencia de un útero de desarrollo adecuado (Figura 5.6); pueden destacarse uno o dos brotes uterinos rudimentarios no desarrollados, a veces con revestimiento endometrial visible o pequeñas acumulaciones de sangre. Es más probable que el útero subdesarrollado no funcional escape a la evaluación ecográfica (Figura 5.7). El cuello uterino está ausente. Es aconsejable una evaluación simultánea de los dos riñones. Una vez realizado el diagnóstico de síndrome de MRKH, son imprescindibles otros **estudios de imagenología** para evaluar el grado de hipoplasia y la extensión de la anomalía a otras localizaciones extraginecológicas. La IRM tiene un papel fundamental para facilitar el resalte de ovarios situados más allá de la pelvis, de pequeños conductos müllerianos residuales no desarrollados funcionando o no; puede tener limitaciones en la localización de cuernos uterinos situados lateralmente, por encima de los músculos psoas. Puede estar indicada una radiografía de la columna cervical y torácica para resaltar las

Tabla 5.4. Anomalías congénitas asociadas al MRKHS.

Malformaciones tubáricas
Hipoplasia ovárica
Agenesia renal
Riñón pélvico/ectópico
Malrotación renal
Riñón dúplex
Riñón en herradura
Malformaciones ureterales
Anomalías de la vena cava inferior y otros vasos pélvicos
Escoliosis
Anomalías de la columna cervical y torácica: hemivértebras, fusión de vértebras cervicales (anomalía de Klippel-Feil)
Estenosis valvular pulmonar o defecto de septo interauricular
Deficiencias auditivas (tanto sensoriales como de conducción)



Figura 5.5. Genitales externos en una niña con hipoplasia mülleriana. Foto cortesía del Dr. Tiziano Motta.

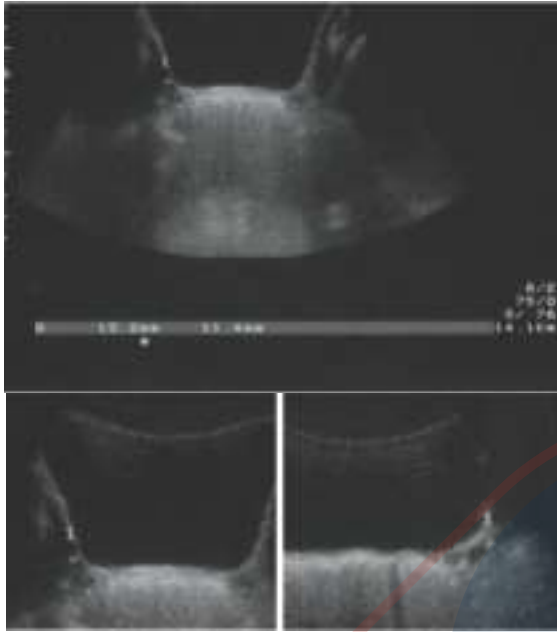


Figura 5.6. Aspecto ecográfico transabdominal de un sujeto con MRKHS: obsérvese la ausencia de útero visible y la presencia de ovarios en posición normal. Foto cortesía de la Dra. Gilda Di Paolo.

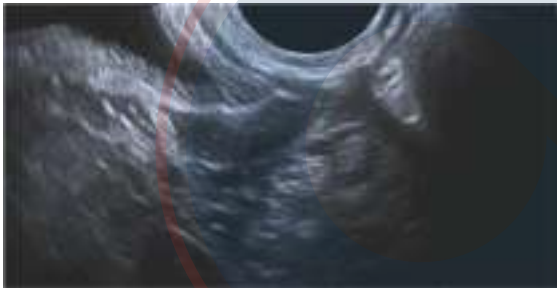


Figura 5.7. Ecografía transvaginal de un sujeto con MRKHS: hallazgo de un contorno uterino de 2 cm x 7 mm. Foto cortesía del Dr. Paolo Innocenti.

anomalías asociadas, un ecocardiograma y un control por IRM del distrito urinario.

Si se llevan a cabo, los **valores** de gonadotropinas y estradiol son naturalmente normales en los cuadros típicos y en la mayoría de los atípicos. La testosterona se encuentra en el rango de los valores peripubertales femeninos; no obstante, se ha comprobado que en casi el 60 % de los sujetos con MRKHS persisten en el tiempo niveles de andrógenos superiores a los normales sin evidencias clínicas evidentes. El cariotipo es 46,XX, pero su determinación rara vez es necesaria para el diagnóstico diferencial. **Comunicar el diagnóstico** a quienes quizás esperaban una respuesta farmacológica a la hipótesis de un retraso en la maduración puberal es difícil. Requiere gradualidad y empatía para comprender el sentimiento de pérdida y su gravedad. Las pacientes deben asumir la imperfección física debida a la falta de un órgano, la imposibilidad de embarazo, las dificultades para iniciar una vida sexual condicionada por las técnicas de restauración de una vagina, o incluso el obstáculo para un manejo más autónomo de la propia salud y sexualidad. A veces, la anomalía se vive como una amenaza para la identidad femenina de la adolescente y con un sentimiento de culpabilidad por parte de la madre. La chica y los padres suelen tener dudas y preocupaciones diferentes; por eso, en ciertos casos, es necesario programar momentos de asesoramiento por separado para acogerlos de manera adecuada y ofrecerles las explicaciones solicitadas. Los métodos para crear una neovagina adecuada y los tiempos relativos deben proponerse exhaustivamente, pero también, en concreto, cuando la chica inicia una relación de pareja en la que surge por primera vez el asunto de la actividad sexual. Puede ser útil el material disponible en sitios específicos de información sanitaria, asociaciones de pacientes y familiares, y el asesoramiento sexológico especializado sobre el tema en la fase de iniciación de la actividad sexual.

Existe un consenso general en que la **creación de una neovagina**, sea cual sea la técnica, debe realizarse cuando la propia niña puede participar de forma motivada en el procedimiento, además de expresar su consentimiento. Por lo tanto, la primera línea de tratamiento no es invasiva y se basa en la autodilatación progresiva (método de Frank). Se utilizan dilatadores de tamaño creciente con una estrecha supervisión inicial, que se introducen normalmente 3 veces al día durante 20 minutos y durante dos o tres meses. Es importante dar explicaciones detalladas y enseñar a insertar el dilatador en dirección descendente y luego ascendente en la orientación de un canal vaginal normal, con una cuidadosa supervisión que sirva de guía y refuerzo motivacional. El éxito del método de Frank está estrechamente ligado a la preparación psicológica de la niña. En el caso de la actividad sexual, los tiempos requeridos son más cortos. Se describen casos en los que la neovagina se creó exclusivamente mediante el coito. Es esencial saber cuándo es el momento adecuado para empezar (para ello es importante contar con ayuda psicológica competente). La tasa de éxito oscila entre el 85 y el 90 % debido a los posibles abandonos de la terapia; por eso, es importante prever las dificultades de cumplimiento. Entre las complicaciones descritas se encuentran la dilatación del meato uretral y, en raras ocasiones, el prolapso de la cúpula vaginal. Los estudios de seguimiento sexológico informan de relaciones sexuales indoloras con un grado de satisfacción sexual no muy diferente al de la población general, teniendo en cuenta que la propia situación clínica repercute en el nivel emocional y en las reacciones de ansiedad. Una neovagina con el método de Frank ofrece algunas ventajas para un posible trasplante de útero posterior, ya que la microbiota vaginal es normal.

Todavía puede ser necesaria una laparoscopia operatoria (Figura 5.8) por la duda de que existan brotes uterinos rudimentarios funcionantes. En caso de dificultad para seguir el tratamiento no invasivo, se puede pensar en un método quirúrgico para formar una neovagina, enviando a la paciente a centros de experiencia, que preliminarmente también pueden reevaluar la opción no invasiva. Sin embargo, es importante destacar que incluso las opciones quirúrgicas requieren dilatación posoperatoria o coito regular para garantizar resultados satisfactorios a distancia. Remitimos a las entradas bibliográficas para un tratamiento específico, resumidas en la Tabla 5.5.



Figura 5.8. Vista panorámica de la pelvis en una niña con MRKHS. Foto cortesía del Dr. Tiziano Motta.

Tabla 5.5. Principales técnicas de vaginoplastia.

Técnica	Características
Williams (Creatsas mod.)	Utilización de un pliegue cutáneo de los labios mayores para crear una bolsa perineal
Abbe-Mc Indoe	Creación de un canal entre la uretra y el recto comenzando en el plano perineal e inserción de injertos cutáneos. Posteriormente, se usaron membranas amnióticas, mucosa bucal y dermis artificial
Sigmoidectomía	Abordaje laparoscópico para la creación de un anillo sigmoide con pedúnculo vascular, transposición al perineo, y anastomosis del asa con el introito vaginal
Vecchietti mod.	Formación del canal vaginal con dilatadores acrílica en oliva o pequeños colocados en contacto con el vestíbulo por tracción progresiva de los hilos de sutura en el interior del espacio vesicorrectal y anclados en la pared abdominal. Los hilos se retraen un cm al día durante 7 días para formar el canal vaginal con posterior reepitelización a partir de la mucosa del vestíbulo
Davydov	Diseción del espacio rectovesical con movilización del peritoneo, sutura del peritoneo al introito vaginal y cierre de la bóveda de la neovagina

La tasa de éxito de las distintas técnicas de vaginoplastia se sitúa entre el 84 y el 90 %, pero es muy difícil comparar los estudios relacionados con la satisfacción sexual, dada la falta de homogeneidad de las series. No obstante, los seguimientos sexológicos son generalmente positivos. En ocasiones, existe alguna dificultad en la lubricación; sin embargo, esto es más evidente en los sujetos que presentaban inicialmente una falta de formación del vestíbulo vaginal con ausencia de formación de las glándulas de Bartolino.

Las **opciones para la maternidad** son la adopción, el recurso a una madre con vientre en alquiler portadora de la gestación en la forma de un embrión obtenido mediante fecundación *in vitro* (con alguna dificultad mayor que en sujetos sanos para recuperar ovocitos maduros), o trasplante de útero (UTx), que, aunque todavía es un procedimiento experimental, ha demostrado la posibilidad de dar a luz hijos biológicos. La experiencia al respecto nos dice que la cirugía para el donante es muy exigente, mientras que lo es menos para quien recibe el órgano. Por supuesto, el rechazo es posible a pesar de las terapias inmunosupresoras que se mantienen incluso durante el embarazo. Por lo general, el trasplante se retira al cabo de 5 años para interrumpir el tratamiento.

Anomalías uterovaginales obstructivas

El diagnóstico de las patologías obstructivas del tracto genital se hace urgente en presencia de falta de menarquía con un desarrollo normal de los caracteres sexuales secundarios, dolores pélvicos cíclicos o síntomas de retención urinaria o de estimulación excesiva, alteraciones del peristaltismo intestinal, a veces una masa lumbociática o abdominopélvica palpable. El nivel de obstrucción puede variar: himen imperforado, tabiques vaginales transversales, agenesia o atresia vaginal distal o proximal, atresia cervical o disgenesia. En caso de dolor pélvico cíclico, el diagnóstico diferencial debe hacerse con la torsión ovárica y los síntomas dolorosos extragenitales (véase el Capítulo 18).

Imperforación himeneal

No se encuentra propiamente entre las malformaciones uterovaginales, pero puede dar sintomatología solapada. La incidencia es de aproximadamente 1:1000. Se describen casos familiares, pero lo más frecuente es que sea esporádica. Suele diagnosticarse en el momento del nacimiento por la presencia de mucocolpos y, a veces, de hematocolpos (véase el Capítulo 1), pero, sobre todo en niñas de otros países, puede tratarse de una aparición tardía ocasional en la infancia (Figura 5.9) o en la pubertad. En el momento de la menarquía, se manifiesta con la aparición de dolores abdominopélvicos cíclicos de intensidad creciente con posibles síntomas urinarios compresivos. El **diagnóstico** es clínico: la inspección de los genitales externos revela una protrusión contenida en el borde himeneal (Figura 5.10). La ecografía transabdominal o transperineal confirma la presencia de una colección sanguínea en el tracto genital: hematocolpos (Figura 5.11) seguido de hematometra y hematosalpinx. Recuerde, para el diagnóstico diferencial, que los niveles de Ca 125 y Ca 19.9 están elevados en estas situaciones. También se describe la asociación entre himen imperforado y tabique longitudinal uterocervical. Un diagnóstico diferencial preciso de la atresia vaginal distal es esencial antes de la cirugía.

La **corrección quirúrgica** implica una incisión para vaciar la mucosidad, las secreciones o la sangre retenida. Posteriormente, se amplía según un patrón de elipse o rombo con la extirpación del exceso de tejido himeneal (himenectomía) y la posterior sutura con puntos sueltos. Sin embargo, también se proponen abordajes más conservadores del tejido himeneal (himenotomía) para contextos étnicos en los que el valor de la virginidad es muy relevante, con incisión central e introducción de Foley, que se deja colocado durante dos semanas. También hay experiencias con la utilización del láser.

Recordemos que también se describen casos de himen microperforado con hematocolpos secundarios a estenosis de las vías de salida de la sangre menstrual.



Figura 5.9. Evidencia de mucocolpos por ecografía y por IRM. Foto cortesía del Dr. Paolo Innocenti.



Figura 5.11. Hematocolpos relacionados con la imperforación himeneal.

Figura 5.10. Imperforación himeneal. Foto cortesía del Dr. Gabriele Tridenti.

Atresia/agenesia vaginal aislada

Es una afección rara con una prevalencia descrita entre 1:4000 y 1:1000 sujetos; se han descrito agregaciones familiares de casos que pueden presentarse en diversos cuadros polimalformativos (Tabla 5.1). Suele afectar al tracto distal, mientras que la agenesia del tracto proximal se asocia de manera predominante a MRKHS, CAIS o atresia cervical. Se deriva de la deficiencia de los factores que determinan la cavitación de la parte distal del canal vaginal, que es sustituida por tejido fibroso. Puede asociarse a la ausencia del himen; la vagina proximal, el cuello uterino y el útero suelen ser normales. La inspección del introito solo revela una ligera tumefacción o ausencia de introito vaginal. **La evaluación ecográfica** permite el diagnóstico diferencial de agenesia vaginal relacionada con hipoplasia mülleriana y CAIS, destacando la cavidad uterina y la porción vaginal distal llena de sangre. El abordaje translabial-transperineal, con exploraciones horizontales y verticales, ayuda a medir la distancia entre el himen y el canal vaginal permeable (Figura 5.12), diferenciando así el cuadro de la disgenesia cervical. La IRM puede dar una estimación más precisa de la extensión de la atresia.

La **cirugía** se ve facilitada por la presencia de hematocolpos y se realiza mediante incisión transversal en el interior del anillo himeneal, disección de la zona fibrosa hasta la región vaginal superior distendida, drenaje e identificación de la mucosa del canal vaginal proximal (la ecografía intraoperatoria puede ser de ayuda). Posteriormente, se procede a extensión “pull-through” del tejido vaginal hasta el introito y sutura con puntos sueltos hasta el borde himeneal. Se recomienda el uso de profilaxis antibiótica y un dilatador vaginal durante varios meses, que solo debe retirarse para orinar, defecar y limpiar.

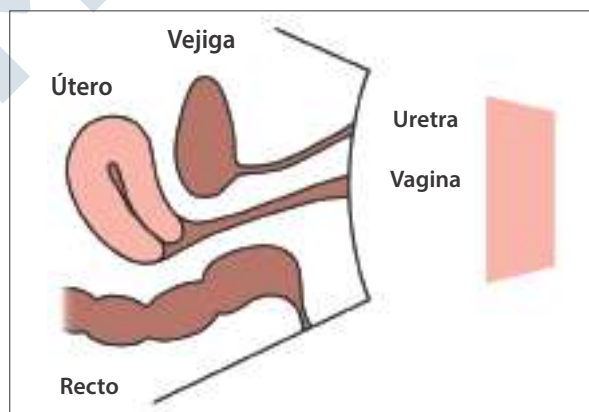


Figura 5.12. Esquema de visualización de los órganos pélvicos en el abordaje transperineal.

Solo es posible posponer la intervención con supresión de la menstruación mediante estroprogestinas continuas o análogos de la GnRH en caso de duda sobre el cumplimiento del uso de dilatadores o dificultad de envío a centros adecuados. Los procedimientos de drenaje deben evitarse antes de la cirugía definitiva debido al riesgo de infección y formación de tejido cicatricial.

Tabiques vaginales transversales

Tienen una incidencia estimada entre 1:9000 y 1:30 000. En el 46 % de los casos son proximales, en el 35 % intermedios y en el 19 % distales. Típicamente, los septos están revestidos en su pared distal por epitelio escamoso y en la pared proximal por epitelio cilíndrico mülleriano. Recordemos que, a veces, incluso los septos microperforados pueden dar mucocolpos o hematocolpos y también piocolpos a través de los forámenes. También es posible detectar incidentalmente evidencias de colecciones pélvicas en el canal vaginal aguas arriba del tabique durante la infancia. En la pubertad, se manifiestan por dolor cíclico, distensión abdominopélvica y signos de compresión. Desde el punto de vista de la objetividad clínica, el examen morfológico de los genitales externos es normal; en caso de sospecha diagnóstica, es posible con un microcatéter lubricado realizar un sondaje cauteloso del canal vaginal que haga perceptible el obstáculo. La ecografía pélvica transabdominal o transperineal-translabial muestra hematocolpos y hematómetra; en ocasiones más raras, alguna localización endometriósica secundaria, prevalente en las localizaciones septales distales. También se ha propuesto una sonocolpografía con instilación de suero salino a través del *aditus* vaginal; puede asociarse un abordaje transperineal. La IRM puede definir mejor la localización y el grosor del septo. **Es esencial identificar el cuello uterino para diferenciar entre un tabique vaginal distal y una agenesia cervical.**

La **cirugía** debe planificarse en manos expertas, basándose en los datos de imagenología relativos a la localización y el grosor. En la presencia de los tabiques del tercio medio e inferior, se procede por vía vaginal; en el caso de los tabiques microperforados, se puede utilizar un foramen para pasar una sonda de Foley que sirve de guía de tracción a la incisión.

La extirpación del tabique es esencial para evitar la reestenosis y otras cicatrices. Además, un hematocolpos facilita la cirugía, ya que amplía de forma natural el tejido vaginal distal disponible para una anastomosis. Para los septos del tercio inferior, también existen experiencias de extirpación por láser. Para los septos del tercio superior, la realización de una anastomosis puede requerir un primer tiempo laparoscópico de movilización del útero e introducción desde el fondo de una guía que pase a la cavidad y al endocérnix hasta el septo; tras la resección, se realiza un procedimiento de “pull-through” para lograr una reanastomosis de la mucosa vaginal. Puede ser necesario un trasplante de piel si la cantidad de mucosa vaginal no permite la anastomosis. En cuanto al grosor, una incisión y una anastomosis entre la mucosa superior e inferior son suficientes en el caso de septos finos. En el caso de septos gruesos, para evitar restricciones cicatriciales perpendiculares al canal vaginal recién formado, se recomienda una plástica con incisión y sutura en Z de los colgajos vaginales. Alguien sugiere las sangrías con estroprogestinas o progestinas continuas y el uso de un dilatador para reducir el septo. En cualquier caso, posteriormente debe colocarse un molde vaginal cavitado. Las modalidades de extirpación del tabique, la creación de la anastomosis vaginal y el seguimiento tras la intervención son fundamentales para evitar la dispareunia debida a una estenosis secundaria o en el lugar de la sutura.



Figura 5.13. Áreas de adenosis vaginal que se extienden desde el cuello uterino hasta los fórnicos. Foto cortesía de la Dra. Gilda Di Paolo.

En todos los sujetos operados de patologías obstructivas del tracto vaginal, es alta la posibilidad de mantener áreas de adenosis vaginal distales a la obstrucción; es decir, áreas del epitelio cilíndrico (Figura 5.13) originadas por residuos müllerianos tanto en islas superficiales contiguas al revestimiento escamoso como por debajo de la mucosa. Estas áreas pueden, con el tiempo, dar lugar a atipias celulares con posibilidad de transformación neoplásica posterior y, por lo tanto, requieren un seguimiento a partir de la posadolescencia.

Atresia-disgenesia cervical

Se trata de un espectro de malformaciones raras, cuyo diagnóstico correcto es fundamental. Hablamos de atresia cervical en ausencia de cuello uterino y tracto vaginal superior (es posible la asociación con anomalías uterinas como útero tabicado o unicorne). Al mismo tiempo, existen diversas formas de disgenesia cervical (Figura 5.14). El inicio sintomático también suele producirse en el momento de la menarquia, con dolores abdominopélvicos cíclicos y acíclicos y signos de distensión uterina. Es posible la formación de una endometriosis secundaria. El **examen ecográfico** muestra hematometra, hematosalpinx y, a veces, la presencia de sangre intraperitoneal. La ecografía transrectal ayuda a definir mejor el cuadro clínico. La resonancia magnética puede aclarar la morfología del útero, los residuos cervicales y el canal vaginal y localizar con mayor precisión la acumulación de sangre.

1. Cuerpo cervical intacto con obstrucción del orificio externo
2. Cuerpo cervical presente, pero con estrechamiento en su porción intermedia
3. El cuello uterino está representado únicamente por bandas fibrosas
4. Fragmentación del cuello uterino desconectado del cuerpo uterino (asociación con atresia vaginal y posible asociación con hipoplasia uterina)

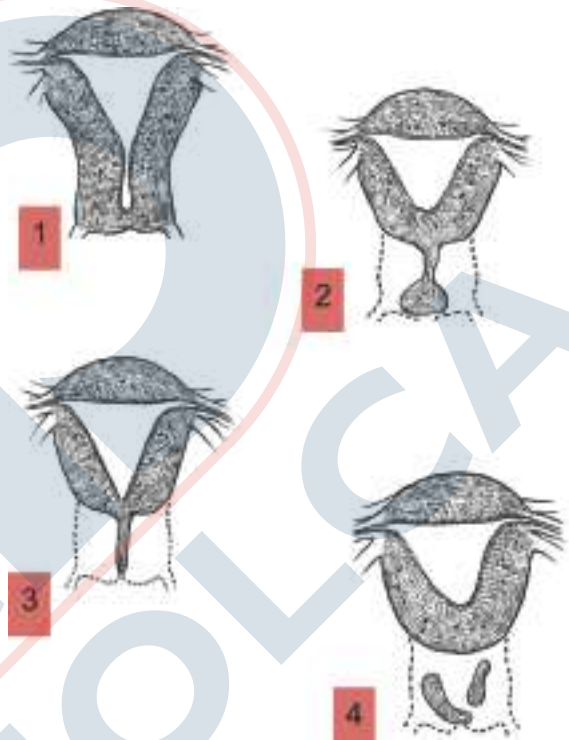


Figura 5.14. Diversas formas de disgenesia del cuello uterino (mod. da Rock et al. 2010).

Si los resultados de los abordajes quirúrgicos fueron insatisfactorios en el pasado, con numerosos fracasos de los intentos de anastomosis uterovaginal o uterovestibular y *shock* séptico, hoy en día, en centros altamente especializados se realizan intervenciones de **cervicoplastia**, es decir, la creación de un canal cervical epitelizado mediante injerto de mucosa o piel. La intervención se basa en la evaluación de la cantidad de tejido cervical identificable y la presencia o ausencia de un orificio cervical que proteja contra las infecciones ascendentes. Si hay escasos contornos cervicales y atresia vaginal asociada, la cirugía se hace más compleja e implica la realización de una anastomosis uterovestibular. Esta intervención requiere un abordaje laparoscópico, que consiste en introducir una sonda endouterina para tirar del útero hacia abajo y un abordaje vaginal para suturar. Es una intervención con cierto riesgo de complicaciones infecciosas. No obstante, con el tiempo, la porción terminal del útero sufre una metaplasia y se convierte en secretor de moco con un efecto protector. También se han registrado embarazos a término en sujetos con agenesia cervical tras la cirugía. Como alternativa a la cirugía, también se ha propuesto ofrecer una terapia hormonal supresora con estroprogestinas o análogos de la GnRH combinada con una "terapia *add-back*" durante varios años, con el fin de conservar el útero para un proyecto de reproducción asistida con cesárea, siempre que la situación uterina lo permita.

Anomalías obstructivas complejas

Suelen manifestarse por dismenorrea o dolor pélvico crónico y con obstrucciones parciales a la salida de la sangre menstrual. Por lo general, se asocian a duplicidad uterina y septos longitudinales vaginales o cervicales. **Cuando existe una hemivagina ocluida, casi siempre hay agenesia u otra anomalía renal ipsilateral, y el hemitrigono suele estar ausente.** El acrónimo en inglés OHVIRA (hemivagina obstruida con anomalía renal ipsilateral [*Obstructed Hemivagina with Ipsilateral Renal Anomaly*]) se acuñó para este grupo de malformaciones. A la hemivagina ocluida puede asociarse un útero didelfo (el llamado síndrome de Herlyn-Werner-Wunderlich), menos frecuentemente un septo o útero bicornue-*bicollis* o bicornue con septo cervical. Además, también se describe la posibilidad de duplicidad uterina y atresia cervical ipsilateral o de la presencia de un quiste de Gartner comunicante a nivel cervical (el quiste de Gartner es un residuo de Wolff) o de inserción de un uréter ectópico en la hemivagina ocluida.

En todas estas situaciones, hay menarquia normal, con dismenorrea y empeoramiento del dolor pélvico en ciclos posteriores por la formación de una colección en una hemicavidad vaginal que puede no comunicar con la otra o comunicar con una microperforación. En este último caso, se produce manchado intermenstrual por drenaje parcial y también es posible la formación de un piocolpos. En la exploración física, a veces es visible una masa que sobresale desde el fórnix vaginal lateral hasta el *aditus* vaginal. En raras ocasiones, puede estar indicada una vaginoscopia para aclarar la situación morfológica. **La evaluación ecográfica** (Figura 5.15 a,b) muestra hematocolpos y hematometra unilateral, a veces focos de endometriosis secundaria y anomalías renales. Por lo tanto, se sugiere un estudio complementario por IRM que pueda ofrecer una mejor caracterización de la imagen desde un punto de vista coplanar y de la localización y extensión de las colecciones sanguíneas (Figura 5.16). Recordemos que, incluso en estas patologías, el Ca125 puede estar aumentado.



Figura 5.15a. Hematometra y hematocolpos en la hemivagina ocluida. Foto cortesía del Dr. Paolo Innocenti.



Figura 5.15b. Continuidad entre la colección de sangre uterina y vaginal.

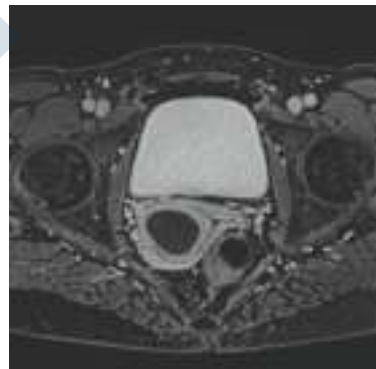
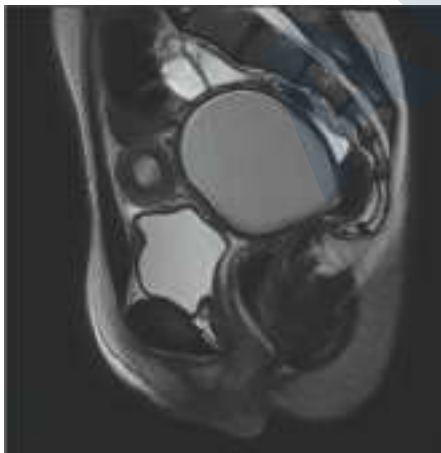


Figura 5.16. Útero didelfo con hemivagina ocluida. Foto cortesía del Dr. Paolo Innocenti.

En cuanto al **tratamiento**, en primer lugar, es necesario realizar una gran incisión para permitir un drenaje adecuado de los fluidos presentes en la hemivagina y, a continuación, proceder a una escisión vaginal ampliada del tabique a través de un resectoscopio, con cuidado de no comprometer el cuello uterino o los cérvix. A continuación, se realiza una marsupialización de la hemivagina imperforada, que se sutura al tejido sano. Puede asociarse a la extirpación de cualquier tabique uterino. En el caso de presencia de piocolpos, la situación infecciosa puede comprometer la reparación quirúrgica, por lo que es aconsejable realizar primero el drenaje y, posteriormente, la exéresis. Si existen zonas de adenosis en la pared del tabique extirpado, el riesgo de reobstrucción es mayor. Además, en estos sujetos, el seguimiento de posibles áreas de adenosis residual es esencial.

Tabiques vaginales longitudinales

La mayoría de las veces, se encuentran en el plano sagital; a veces, en el plano coronal. Deben diferenciarse de un himen septal (Figura 5.17). La asociación con la duplicación uterina es frecuente: en el 75 % de los casos, un útero didelfo; en el 25 %, un útero tabicado. Pueden manifestarse como dispareunia o con dolor a la inserción de tampones. La decisión de intervenir o no debe discutirse con la niña en función de los síntomas.

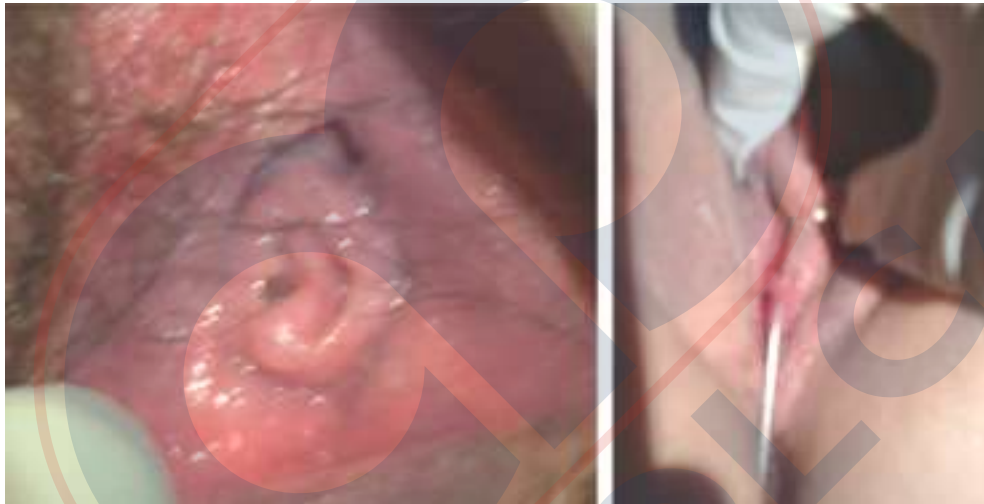


Figura 5.17. Tabique vaginal longitudinal sagital (izquierda) y tabique himeneal (derecha). Fotografía cortesía del Dr. Gabriele Tridenti.

Anomalías uterinas

El diagnóstico en la adolescencia de la anomalía uterina aislada puede hacerse tras una ecografía por dismenorrea u otras indicaciones o investigaciones relacionadas con una anomalía renal y, a veces, durante una intervención quirúrgica. Por lo tanto, esbozamos los cuadros clínicos y los aspectos diagnósticos.

Útero tabicado o septado: es la malformación uterina más frecuente, alcanzando casi el 55 % de las anomalías müllerianas. El fondo del útero suele tener una configuración típica o simplemente alisada o ligeramente cóncava, pero hay dos cavidades con endometrio funcionante divididas por un tabique más o menos largo. En raras ocasiones, el útero tabicado puede asociarse a dos cérvix. La ecografía transabdominal, pero sobre todo la ecografía transvaginal en fase secretora y en corte transversal, muestra la doble cavidad, pero no suele definir el perfil del fondo. Se ha propuesto la evaluación con la vejiga semillena y en fase secretora, buscando los orificios tubáricos y trazando una línea ideal de conjunción entre estos. Si el vértice del contorno externo del fondo uterino está a una distancia ≥ 10 mm, el útero es probablemente tabicado; si la distancia es menor o el mismo vértice está por debajo de la línea entre los dos orificios, probablemente es bicorne o didelfo (Figura 5.18). En la actualidad, para la definición diagnóstica de las malformaciones uterinas, se utiliza principalmente **la ecografía 3D**. Esta ofrece (en TV pero también en TA) la posibilidad de evaluar el útero en varios planos, además de los dos planos ortogonales estándar: es posible una adquisición de volumen que incluya también el plano coronal (es decir, en la sección frontal) y

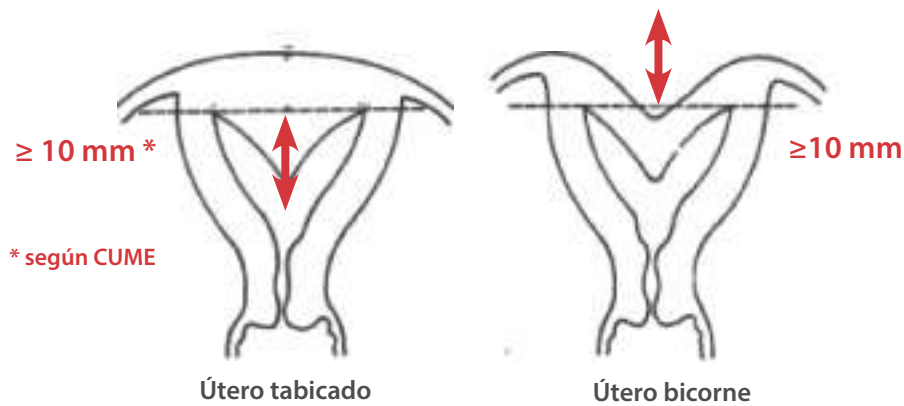


Figura 5.18. Evaluación ecográfica de la distancia entre el fondo del útero y la línea intersticial.

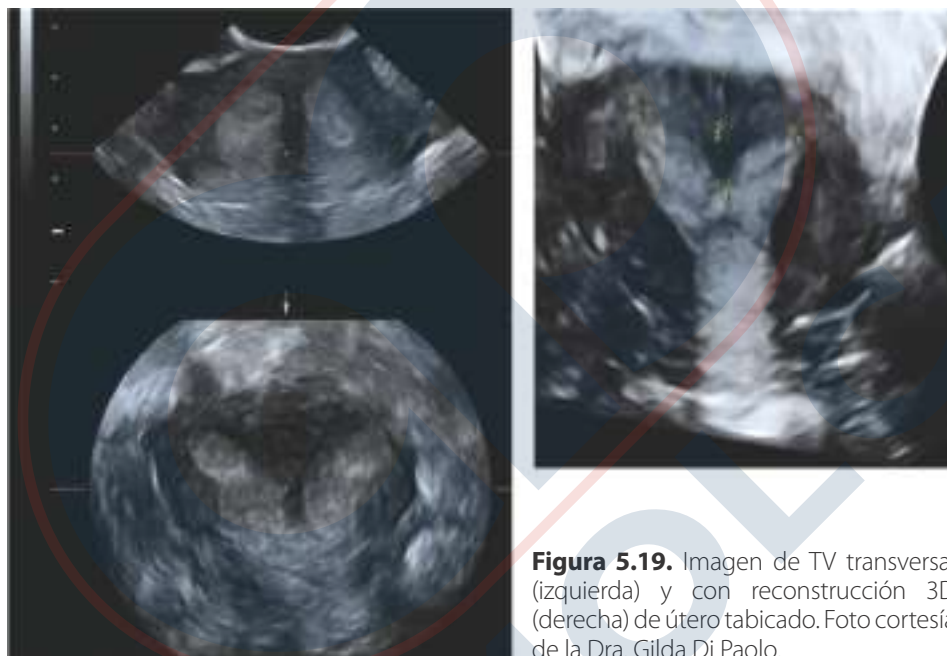


Figura 5.19. Imagen de TV transversal (izquierda) y con reconstrucción 3D (derecha) de útero tabicado. Foto cortesía de la Dra. Gilda Di Paolo.

esto consigue reconstruir claramente en la misma imagen tanto las características de la cavidad endometrial como el perfil del fondo y la estructura miometrial que rodea la cavidad (Figura 5.19). También se puede obtener una reconstrucción similar, aunque con mayor dificultad, en lo que se refiere al cuello uterino y al canal vaginal. La ecografía 3D también es capaz de estimar la longitud del tabique uterino. Por este motivo, la ecografía 3D, en manos expertas, se considera hoy el criterio de referencia en la evaluación de las anomalías müllerianas, reduciendo el uso de la IRM, que ha demostrado una buena concordancia. La ecografía 4 D también proporciona información similar en tiempo real.

Útero bicorne: presencia de dos cuernos uterinos divergentes que pueden fusionarse a varios niveles del cuerpo o istmo; en sus variantes, representa alrededor del 10 % de las anomalías uterinas y puede unirse a un doble cuello uterino y, en alrededor del 25 % de los casos, a un tabique vaginal longitudinal, a veces con hemivagina atrésica y anomalías urinarias ipsilaterales. La ecografía TA (siempre preferentemente en fase secretora) es solo indicativa, mostrando, con una vejiga semidistendida, una conformación anómala del fondo uterino. Con la realización del examen por TV, se visualiza un fondo bilobulado en la exploración transversal por la presencia de una hendidura externa en la línea media $\geq 1 \text{ cm}$ que separa dos cuernos que contienen endometrio (con un ángulo de unos 30°). La ecografía 3D, especialmente con la reconstrucción en plano coronal, permite identificar con precisión la morfología y el nivel de fusión de los dos cuernos uterinos.

Útero didelfo: desarrollo de dos hemiúteros independientes y no comunicantes, con cérvix relativos, a veces parcialmente fusionados; en el 75 % de los casos, coexiste un tabique vaginal longitudinal. La agenesia renal se produce en el 80 % de los sujetos. Representa el 5 % de las anomalías müllerianas, y si la hemivagina imperforada está presente, se manifiesta con los síntomas ya descritos al tratar las anomalías complejas. El examen ecográfico en la fase secretora puede hacer sospechar el cuadro de malformación, destacando dos cuernos uterinos divergentes con doble eco endometrial. La evaluación por TV facilita el reconocimiento, destacando en la exploración transversal la presencia de dos cuernos uterinos divergentes con muesca externa amplia y profunda (con un ángulo $> 60^\circ$). Además, en este caso, la ecografía 3D asume un valor diagnóstico igual al de la IRM.

Útero unicorne: es un hemiútero asociado a una sola trompa y un solo ligamento redondo; representa el 20 % de todas las anomalías müllerianas y es más frecuente en el lado derecho. En el 65 % de los casos, pueden estar presentes residuos del otro **hemiútero en forma de cuernos uterinos comunicantes o no** con un endometrio activo en cerca del 50 % de los casos. En el 40 % de los casos, pueden encontrarse anomalías renales, incluida la agenesia, en el mismo lado que un cuerno rudimentario. La ecografía transabdominal no siempre pone de manifiesto la anomalía: el hallazgo de un cuerpo uterino laterodesviado, a veces de tamaño reducido, puede ser un elemento de sospecha. La ecografía transvaginal, sobre todo durante la segunda fase del ciclo menstrual, puede revelar no solo el desplazamiento del útero de la línea media, sino también un aspecto cilíndrico del órgano, con un revestimiento endometrial en forma de “plátano” o de hoz en la exploración longitudinal (Figura 5.20). También puede visualizarse un cuerno rudimentario, con estructura isoecoica respecto al cuerpo uterino, que debe considerarse en el diagnóstico diferencial con posibles miomas, adenomiomas o neoplasias anexiales; ayuda la posible presencia de endometrio (imagen en “goteo”). El examen debe completarse siempre con el examen de las fosas renales y los tractos excretores. La utilización de la ecografía 3D aumenta de forma significativa la sensibilidad y la especificidad del examen. La IRM se propone, en caso de sospecha de útero unicorne, para destacar mejor la presencia de cuernos rudimentarios no funcionantes en los que no hay señal endometrial para orientar el diagnóstico ecográfico. Recordemos que el cuerno rudimentario conlleva un mayor riesgo de desarrollar adenomiosis y endometriosis en el mismo lado (aunque no esté cavitado) y de producir colecciones sanguíneas en su contexto, si el endometrio es funcionante, con dolor pélvico y a veces sangrados intermenstruales. Además, un cuerno rudimentario cavitado (comunicado o no) puede suponer un riesgo de embarazo ectópico. Estas posibilidades motivan la extirpación del cuerno atrésico y la posible reconstrucción de la pared uterina.

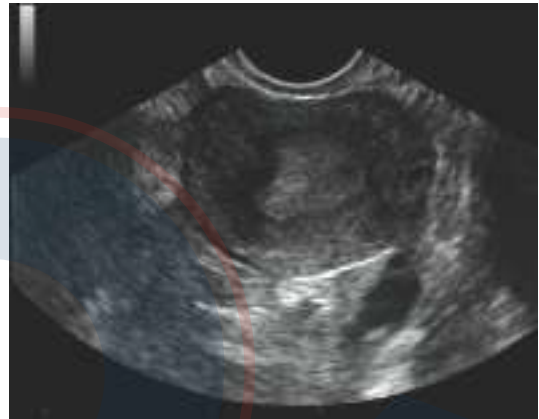


Figura 5.20. Útero unicorne evaluado con ecografía TV transversal.

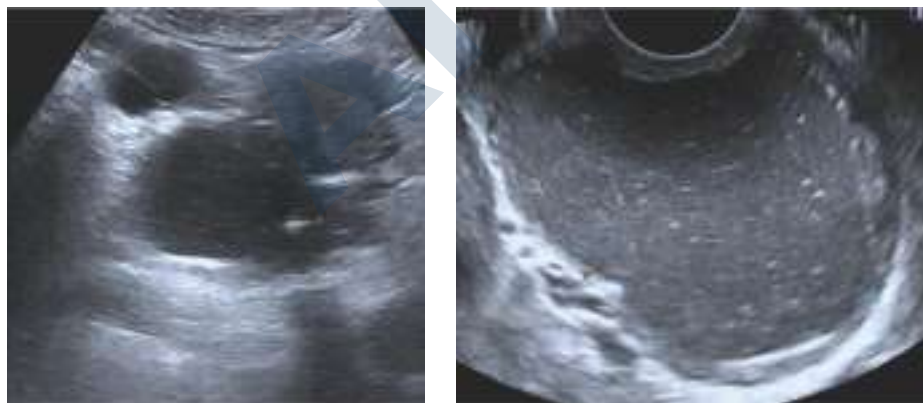


Figura 5.21. Quiste del conducto de Gartner visualizado por vía TA y TV. Recordemos que los quistes de Gartner (originados a partir de residuos mesonéfricos de los conductos de Wolff) pueden desarrollarse a nivel parauretral, vaginal, cervical, parauterino y paraovárico.

En el diagnóstico diferencial, debe diferenciarse una anomalía mülleriana rara que sigue dando dolor crónico recurrente y dismenorrea, la denominada ACUM (masa uterina accesoria y cavitada). Aparece como una cavidad accesoria dentro de un útero, por lo demás normal, revestida de un endometrio funcional y rodeada de células musculares lisas similares a las del miometrio. Se asemeja a un “miniútero” en el útero.

El útero arcuato no es probablemente una verdadera anomalía mülleriana, sino más bien una variante anatómica con menos repercusiones clínicas. Con la ecografía transabdominal, puede sospecharse en presencia de un cuerpo uterino con un diámetro transversal superior a la media; con el abordaje transvaginal, preferiblemente en 3D, se observa un grosor miometrial reducido a nivel del fondo uterino.

Por último, hay que recordar que se pueden encontrar quistes de Gartner aislados, que comprometen el diagnóstico diferencial con otras masas pélvicas (Figura 5.21).

La Tabla 5.6 resume las sospechas diagnósticas para las que está indicada una IRM. Mientras que las anomalías obstructivas requieren un abordaje quirúrgico, la mayoría de las anomalías müllerianas, sobre todo en la adolescencia, solo motivan un asesoramiento sin prisas y posiblemente el tratamiento de la dismenorrea (véase el Capítulo 17).

Tabla 5.6. Indicaciones de IRM en caso de malformación uterovaginal.

Afección clínica	Principales indicaciones
Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	Búsqueda de brotes uterinos y ovarios extrapélvicos
Atresia/agenesia vaginal	Medición de la extensión de la zona atresica
Tabiques vaginales transversales	Definición del grosor del tabique e identificación cervical
Atresia/aplasia cervical	Identificación de residuos cervicales y longitud del canal vaginal
Anomalías müllerianas complejas	Definición de las relaciones entre hemivagina ocluida y estructuras circundantes, identificación del canal cervical; visión general de la morfología del útero, riñón y tracto urinario (uréteres ectópicos)

Para completar el tratamiento, en la Tabla 5.7 se resume el estado actual de las posibles repercusiones reproductivas de las distintas anomalías müllerianas.

También se ha descrito la agenesia congénita unilateral del anexo, con un desarrollo fallido de la trompa y el ovario, que, sin embargo, es un diagnóstico laparoscópico o laparotómico poco frecuente y, en algunos casos, podría ser en realidad la consecuencia de una autoamputación en la vida intrauterina tras una torsión o un evento isquémico (véase el Capítulo 1).

Tabla 5.7. Anomalías congénitas müllerianas y fertilidad.

Anomalía	Aumento del riesgo de:	Nota
Útero tabicado	Terminación del embarazo en el segundo trimestre, parto prematuro, presentaciones anormales	Las características estructurales del tabique (músculo muy vascularizado o fibrosis poco vascularizada) afectan el pronóstico reproductivo. La eficacia de una metroplastia preventiva sobre la fertilidad es objeto de debate.
Útero bicorne	Terminación del embarazo en el segundo trimestre, parto prematuro, retraso del crecimiento intrauterino, presentaciones anormales	
Útero didélfico	Parto prematuro	
Útero arcuato	Terminación del embarazo en el segundo trimestre	

Referencias

1. Gonzales LS, Artibani M, Ahmed AA. Studying Müllerian duct anomalies – from cataloguing phenotypes to discovering causation. *Dis Model Mech* 2021; 14(6): dmm047977.
2. Grimbizis GF, Gordts S, Di Spiezio Sardo A, et al. The ESHRE/ESGE consensus on the classification of female genital tract congenital anomalies. *Hum Reprod* 2013; 28: 2032–2044.
3. Pfeifer SM, Attaran M, Goldstein J, et al. ASRM Müllerian anomalies classification 2021. *Fertil Steril* 2021; 116(5): 1238-1252.
4. Oppelt PG, Lermann J, Reiner Strick R, et al. Malformations in a cohort of 284 women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome (MRKH). *Reproductive Biology and Endocrinology* 2012; 10:57-64.
5. Callens N, De Cuypere G, De Sutter P, et al. An update on surgical and non-surgical treatments for vaginal hypoplasia. *Human Reproduction Update* 2014; 20(5): 775–801.
6. Herlin M K, Petersen MB, Brännström M. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome: a comprehensive update. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2020; 15:214-30.
7. Preibsch H, Rall K, Wietek BM, et al. Clinical value of magnetic resonance imaging in patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome: diagnosis of associated malformations, uterine rudiments and intrauterine endometrium. *Eur Radiol.* 2014; 24(7):1621–1627.
8. Lucchetti MC, Tassi A. First-Line Therapy for Vaginal Atresia. Conservative Treatment vs Surgical Techniques: Quandaries Looking at Numbers. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2022; 35(4):426-428.
9. Fedele L, Motta F, Frontino G, et al. Double uterus with obstructed hemivagina and ipsilateral renal agenesis: pelvic anatomic variants in 87 cases. *Hum Reprod* 2013;28(6):1580–1583.
10. Pitot MA, Bookwalte CA, Dudiak KM. Müllerian duct anomalies coincident with endometriosis: a review. *Abdom Radiol (NY)* 2020;45(6):1723-174.
11. Sugi MD, Penna R, Jha P, et al. Müllerian Duct Anomalies: Role in Fertility and Pregnancy. *Radiographics* 2021; 41(6):1857-1875.
12. Ludwin A, Martins WP, Nastri CO, et al. Congenital Uterine Malformation by Experts (CUME): better criteria for distinguishing between normal/arcuate and septate uterus? *Ultrasound Obstet Gynecol* 2018;51(1):101-109.
13. Akhtar MA, Saravelos SH, Li TC, et al. Reproductive Implications and Management of Congenital Uterine Anomalies. RCOG Scientific Impact Paper No. 62 Nov 2019.



GINECOLOGÍA

PEDIÁTRICA Y DE LA ADOLESCENTE

METELLA DEI
VINCENZINA BRUNI

Esta es una obra imprescindible para todas las personas interesadas o que trabajan en el campo de la ginecología pediátrica y de la adolescencia. Escrito por las conocidas expertas en la materia, Metella Dei y Vincenzina Bruni, el libro se basa en su amplia experiencia clínica y pedagógica, y en su capacidad única para transmitir información médica compleja de forma sencilla y comprensible.

Esta obra, que cuenta con el respaldo de la Sociedad Italiana de Ginecología de la Niña y la Adolescente, y de la Asociación Europea de Ginecología Pediátrica y de la Adolescencia, está destinada a estudiantes, becarios y especialistas que deseen ampliar sus conocimientos en ginecología pediátrica y de la adolescencia. El propósito es poder ayudar a aplicar los conocimientos adquiridos en la práctica diaria.



Biblioteca digital

Con la compra de este libro, usted tendrá acceso a contenidos complementarios en línea (e-Book) y podrá disponer de su propia biblioteca digital, usando el código de acceso que está en el interior.

WWW.AMOLCA.COM

ISBN: 978-628-7681-89-7



9 786287 681897