



B0123

SÍNDROME DE MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER (MRKH): CARACTERIZAÇÃO DA CASUÍSTICA DO GRUPO INTERDISCIPLINAR DE ESTUDOS DA DETERMINAÇÃO E DIFERENCIAÇÃO DO SEXO (GIEDDS)

Gabriel Telles de Figueiredo (Bolsista PIBIC/CNPq) e Profa. Dra. Antonia Paula Marques de Faria (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) é definida por ausência ou hipoplasia grave de útero e porção proximal da vagina, incide em 1:4500 recém-nascidas e pode ser classificada em forma isolada (tipo I) ou concomitante a anomalias renais, esqueléticas, cardiovasculares e outras (tipo II ou associação MURCS: Mullerian duct aplasia, Unilateral Renal agenesis, and Cervicothoracic Somite anomalies). A etiopatogenia é pouco compreendida e a frequência possivelmente subestimada, pela variabilidade clínica e a similaridade com outros quadros malformativos associados a anomalias genitais. Neste trabalho foi avaliada uma amostra de pacientes com hipótese inicial de síndrome de MRKH, a partir da consulta aos registros dos atendimentos ambulatoriais do Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo (GIEDDS) de 1999 a 2012. Foram selecionados 14 casos, sendo os prontuários analisados conforme protocolo para coleta de dados que incluiu tipo de anomalias e resultados da investigação clínico-laboratorial. O diagnóstico clínico foi confirmado nas 14 pacientes, quatro classificadas no tipo I e 10 no tipo II; amenorréia primária foi o motivo principal de encaminhamento; todas tinham exame de cariótipo sem alterações relevantes, além de FSH e LH normais, exceto uma, com provável disgenesia gonadal pura associada. A caracterização dessa amostra deverá fundamentar projeto para ampliar o estudo genético-clínico de pacientes com diagnóstico inicial da síndrome de MRKH.

Anomalias genitais - Diferenciação sexual anômala - Síndrome de Rokitansky