

Tabique vaginal transverso diagnosticado en dos hermanas. Reporte de dos casos

Transverse vaginal septum diagnosed in sisters. Cases report

Dr. Gonzalo González García^a, Dra. Patricia Bretón Hernández^a, Dra. María J. Boillos Calvo^a y
Dra. Anna Miralles Puigbert^b

RESUMEN

El tabique vaginal transverso es una anomalía que se originaría por un fracaso en la fusión y/o canalización del seno urogenital y de los conductos müllerianos con baja frecuencia, pero con un importante impacto en la salud de las pacientes que lo presentan. El tratamiento es quirúrgico y la vía de abordaje depende de la localización y del espesor del tabique.

En ocasiones, se ha relacionado con una herencia que podría ser recesiva asociada al sexo, pero se han documentado pocos casos de asociación familiar.

Se exponen los casos de dos hermanas que presentaron esta rara entidad con 5 años de diferencia y que se diagnosticaron por la aparición de dolor abdominal hipogástrico intenso a la edad de 11 y 12 años, cuando presentaban un desarrollo puberal estadio III de Tanner y amenorrea primaria.

Palabras clave: *tabique vaginal transverso, anomalías de conductos de Müller, herencia, hematócolpos, dolor abdominal.*

ABSTRACT

Transverse vaginal septum is a disorder that would arise from a failure in the fusion and/or channeling of the urogenital sinus and the müllerian ducts with low frequency but with a significant impact on the health of patients. The treatment is surgical and it will depend on the location and thickness of the septum. Sometimes, it described a female sex-limited autosomal recessive transmission but few cases of family association have been reported.

We present the cases of two sisters who had this rare entity 5 years apart and were diagnosed by the presentation of an intense hypogastric abdominal pain at the age of 11 and 12 years when they had a Tanner stage III pubertal development and primary amenorrhea.

Key words: *transverse vaginal septum, müllerian ducts abnormalities, heredity, hematocolpos, abdominal pain.*

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2017.e150>

Cómo citar: González García G, Bretón Hernández P, Boillos Calvo MJ, et al. Tabique vaginal transverso diagnosticado en dos hermanas. Reporte de un caso. *Arch Argent Pediatr* 2017;115(3):e150-e152.

a. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, España.

b. Hospital de Palamós, Gerona, España.

Correspondencia:

Dra. Patricia Bretón Hernández, patri_breton@hotmail.com

Financiamiento: Ninguno.

Conflicto de intereses: Ninguno que declarar.

Recibido: 3-8-2016

Aceptado: 29-12-2016

INTRODUCCIÓN

La vagina se forma a partir de la parte más baja del canal urogenital, que se desarrolla desde los conductos müllerianos y el seno urogenital. El himen es el septo embriológico entre los bulbos senovaginales (por encima) y el seno urogenital (debajo).

Se piensa que los septos vaginales transversos surgen de un fracaso en la fusión y/o canalización del seno urogenital y de los conductos müllerianos.¹

La incidencia del tabique vaginal transverso (TVT) es desconocida, pero se encuentra entre 1/2100 y 1/7200.²

Se cree que la etiología puede ser el resultado de una herencia autosómica recesiva ligada al sexo.³ Se han reportado casos de transmisión familiar en la comunidad amish.⁴

Según revisiones recientes y con series de casos más amplias, se estima la presencia de un TVT alto en el 6% de los casos, un 22% en la zona media vaginal y un 72% en la zona vaginal inferior.⁵

El septo puede ser completo o incompleto y suele tener un espesor inferior a 1 cm, frecuentemente, con una pequeña perforación. Cuanto más grueso es el tabique, más cerca se ubicará del cuello uterino.⁶

El TVT se presenta, por lo general, como una anomalía congénita no asociada a una malformación urológica ni a otras malformaciones müllerianas, al contrario de lo que ocurre con el tabique vaginal longitudinal.⁷ En ocasiones, el TVT se puede asociar a otras anomalías estructurales, como coartación de la aorta, defectos del *septum* interauricular, malformación de la espina lumbar o ano imperforado.⁸

El diagnóstico del TVT precisará de exploración clínica ginecológica, ecografía por vía abdominal, transperineal o transrectal e, incluso, resonancia magnética nuclear.

El tratamiento del TVT es quirúrgico y su reparación después de la pubertad se asocia con una alta tasa de estenosis vaginal y reintervenciones.³

A continuación, se ponen de manifiesto los casos de 2 hermanas sin antecedentes de interés que presentaron un TVT con el objetivo de revisar los pasos seguidos tras su diagnóstico.

REPORTE DE LOS CASOS

Se presentan dos casos clínicos de TVT diagnosticado en dos hermanas de origen sudamericano, hijas de los mismos padres no consanguíneos y sin antecedentes de patología ginecológica obstructiva.

El primer caso se trató de una niña de 12 años sin menarquia que acudió al Servicio de Urgencias por presentar dolor abdominal localizado sobre el hipogastrio de 72 horas de evolución. La anamnesis dirigida descartó sintomatología gastrointestinal y urinaria asociada. La exploración física fue normal, excepto por el dolor en el hipogastrio y la sensación de masa en dicha zona. Se observó un desarrollo puberal estadio III de Tanner, y los genitales externos eran normales, con el himen permeable.

Se realizó analítica general con hemograma, bioquímica, coagulación y orina, con resultado normal.

Se solicitó una ecografía abdominal, que detectó una imagen bien delimitada y homogénea de 90 x 80 mm de diámetro en la zona suprapúbica que desplazaba la vejiga y se sospechó un hematocolpos, por lo que se realizó su punción y evacuación, bajo control ecográfico y sedación en el Servicio de Ginecología de nuestro centro hospitalario. Durante la exploración bajo sedación, se comprobó la existencia de un TVT completo a nivel del tercio medio-inferior de la vagina de 1 cm de espesor. Posteriormente, mediante vaginoscopia, se accedió a la cavidad vaginal y se comprobó la normalidad de los dos tercios superiores de esta y del cérvix.

Cinco años después, acudió a Urgencias Pediátricas la hermana de la paciente, que, en ese momento, tenía 11 años. Presentaba dolor lumbar e hipogástrico, que se había intensificado a lo largo de varios días. No había presentado menarquia. En la exploración física, se observó un abdomen blando, depresible y doloroso a la palpación sobre el hipogastrio, en el que se identificó una masa dolorosa ante la presión sin signos de irritación peritoneal. Dados los antecedentes familiares y la masa descrita, se solicitó la evaluación por el Servicio de Ginecología.

En la exploración ginecológica, se observó un tabique vaginal grueso imperforado y, con el tacto

rectal, se palpaba una masa dura en el fondo de saco de Douglas, que se abombaba sobre la pared anterior del recto.

En la exploración ecográfica, se identificó una imagen de 90 x 85 mm redondeada sugestiva de hematocolpos.

Se realizó un drenaje quirúrgico en el que se observó un introito vaginal rudimentario sin apreciarse claramente una membrana himeneal y, a 1 cm del introito, un tabique grueso, que se resecó, con apertura accidental del recto, que se resolvió en el mismo acto quirúrgico, y se colocó sonda de Foley en la vagina.

Por las características de ambos casos, se realizó una consulta con Genética Clínica de nuestro Hospital, que aconsejó completar con un ecocardiograma y seguimiento clínico.

El ecocardiograma en ambas pacientes resultó normal y la evolución, desde el punto de vista ginecológico, fue óptima, ya que se consiguió la permeabilidad vaginal y el drenaje del flujo menstrual.

DISCUSIÓN

El TVT se describió por primera vez en 1877 y, desde entonces, aunque progresivamente, se han ido publicando series cada vez mayores de esta entidad, que siguen siendo escasas debido a la baja frecuencia de esta anomalía.

Existen dos picos de frecuencia en cuanto a su presentación: las pacientes prepúberes, generalmente lactantes, que presentan hidrometrocolpos causado por la obstrucción al drenaje de las secreciones genitales producidas como consecuencia de una hipersecreción proximal de las glándulas reproductivas que responden a la estimulación hormonal materna,⁹ y las pacientes pospuberales, en cuyo caso la presentación clínica es variable, dependiendo, sobre todo, de la existencia de perforación o no del tabique. Si el tabique es completo, como en los casos que se reportan, en la aparición, se presenta dolor abdominal en una paciente con amenorrea primaria y desarrollo puberal, en la que se puede identificar hematocolpos, hematómetra o hematosalpinx en función de la localización del tabique. Si el tabique es incompleto, el diagnóstico es más dificultoso, ya que puede ser asintomático y tan solo presentar clínica dispareúnic o infertilidad.

Tras la resolución quirúrgica de esta entidad, existen pocos estudios que muestren cuáles son los resultados a largo plazo. Williams y col. presentaron, en 2014, una serie de 46 mujeres

con TVT que se sometieron a diferentes técnicas quirúrgicas para su resolución y cuyos resultados a largo plazo incluyeron la recuperación de ciclos menstruales normales en todas las pacientes, salvo en una que precisó histerectomía; el 74% consiguieron mantener relaciones sexuales, aunque el 59% presentaron dispareunia y el 36% presentaron dismenorrea que requería analgesia. A su vez, también reportaron 7 gestaciones, de las cuales una de ellas finalizó como aborto espontáneo, otra como parto pretérmino y el resto se desarrolló con normalidad. Respecto a la vía de finalización, el 50% lo hizo mediante parto vaginal eutócico y el 50%, mediante cesárea.⁷

La asociación familiar no ha recibido especial atención en cuanto al diagnóstico en anteriores publicaciones, pero la recogida de los antecedentes familiares es importante en este tipo de alteraciones, como se demuestra en los dos casos presentados, por la posible asociación con una herencia familiar autosómica recesiva. La mayoría de los casos descritos pertenecen a la población amish, en la que afecta al 1% de los nacimientos y se asocia a la mutación en el gen *MKKS* situado en 20p12, que codifica una proteína similar a la familia de las chaperoninas y que provoca el síndrome McKusick-Kaufman. Este síndrome presenta, típicamente, la tríada polidactilia, hidrohematocolpos y defectos cardíacos.^{10,11}

Aunque la asociación a una herencia familiar autosómica recesiva ya ha sido descrita, se exponen dos casos de TVT que se diagnosticaron en dos hermanas que no presentaban las características propias del síndrome McKusick-Kaufman, por lo que su herencia parecía ser de otra índole y que no se había descrito antes en la literatura. Este hecho podría ser explicado por

una mutación *de novo* en uno de los progenitores, factores ambientales concomitantes en ambas gestaciones o la asociación a una herencia recesiva distinta a la del síndrome McKusick-Kaufman.

Sin duda, el seguimiento de los familiares de estas dos hermanas, así como de su descendencia, podría ayudar a identificar con más precisión el tipo de herencia que se produce en estos casos. ■

REFERENCIAS

1. Breech LL, Laufer MR. Müllerian anomalies. *Obstet Gynecol Clin North Am* 2009;36(1):47-68.
2. Saks EK, Vakili B, Steinberg AC. Primary amenorrhea with an abdominal mass at the umbilicus. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2009;22(1):e1-3.
3. Rock JA. Surgery for anomalies of the Müllerian ducts. En Rock JA, Thompson JD, eds. *Telinde's operative gynecology*. 8th ed. Philadelphia: Lippincott-Raven; 1997:687-729.
4. Becker KL. Principles and practice of endocrinology and metabolism. 3rd ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2001.
5. Williams CE, Nakhil RS, Hall-Craggs MA, Wood D, et al. Transverse vaginal septae: management and long-term outcomes. *BJOG* 2014;121(13):1653-8.
6. Suidan FG, Azoury RS. The transverse vaginal septum: a clinicopathologic evaluation. *Obstet Gynecol* 1979; 54(3): 278-83.
7. Wang J, Ezzat W, Davidson M. Transverse vaginal septum. A case report. *J Reprod Med* 1995;40(2):163-6.
8. Burgis J. Obstructive Müllerian anomalies: case report, diagnosis, and management. *Am J Obstet Gynecol* 2001;185(2):338-44.
9. Paredes Esteban RM, Ocaña Losa JM, Pizarro de Celis F, Gutiérrez Cantó M, et al. Síndrome de McKusick-Kaufman: Aportación de cinco nuevos casos, incluido un varón. *An Esp. Pediatr* 1996;44(5):493-5.
10. Slavotinek AM. McKusick-Kaufman Syndrome. 2002 Sep 10 [Updated 2015 Jun 4]. En: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., eds. GeneReviews® [Internet]. Seattle: University of Washington, Seattle; 1993-2016. [Consulta: 6 de enero de 2017]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1502/>.
11. Orphanet. Síndrome de McKusick Kaufman. Paris: Orphanet; 2006. [Acceso: 6 de enero de 2017]. Disponible en: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=2473.