



Caso clínico con síndrome de persistencia del conducto de Müller

Clinical case with Persistent Müllerian Duct Syndrome

Vladimir Miranda Veitía¹ <https://orcid.org/0000-0003-1874-4107>

Junior Vega Jiménez^{1,2,3*} <https://orcid.org/0000-0002-6801-5191>

Javier Mora González¹ <https://orcid.org/0000-0001-7390-3962>

Pedro Antonio Casanova Pérez¹ <https://orcid.org/0000-0002-7403-7282>

Roger Ferrera Calunga⁴ <https://orcid.org/0000-0002-8191-7720>

Lisneybi González González³ <https://orcid.org/0009-0003-0734-2847>

¹Universidad de Ciencias Médicas de las FAR. Hospital Militar “Dr. Mario Muñoz Monroy”. Matanzas, Cuba.

²Academia de Ciencias de Cuba. Habana, Cuba.

³Universidad de Ciencias Médicas de Matanzas. Matanzas, Cuba.

⁴Universidad de Ciencias Médicas de las FAR. HMC “Dr. Luis Díaz Soto”. Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: drjrvega@gmail.com

RESUMEN

Introducción: El síndrome de persistencia del conducto de Müller es un trastorno hereditario poco común, caracterizado por la regresión incompleta de las estructuras de los conductos de Müller, en un individuo con rasgos físicos y genéticos masculinos.

Objetivo: Describir la presentación y el tratamiento quirúrgico en un paciente con síndrome de persistencia del conducto de Müller.

Caso Clínico: Paciente masculino de 18 años de edad, que acude a consulta externa de cirugía general por presentar criptorquidia izquierda, hidrocele derecho y una sinequia del pene al escroto. Durante el

<http://scielo.sld.cu>

<https://revmedmilitar.sld.cu>



acto quirúrgico se constata la presencia de un ovario con trompa de Falopio del lado izquierdo, sin la presencia del útero. Se realizó ooforectomía con salpingectomía, además de una hidrocelectomía del lado derecho y la liberación del pene; que quedó en posición funcional. El diagnóstico se realizó en una etapa temprana de la vida, sin evidencia de malignidad durante su seguimiento.

Conclusiones: El conocimiento del cirujano general sobre el síndrome de persistencia del conducto de Müller es limitado debido al reducido número de casos y la variedad de presentaciones, por tanto, deben tener un alto nivel de sospecha de este síndrome al evaluar a individuos con criptorquidia.

Palabras clave: conductos paramesonéfricos; criptorquidismo; trastornos del desarrollo sexual.

ABSTRACT

Introduction: Persistent Müllerian Duct Syndrome is a rare inherited disorder characterized by incomplete regression of Müllerian duct structures in an individual with male physical and genetic traits.

Objective: To describe the presentation and surgical treatment in a patient with persistent Müllerian duct syndrome.

Clinical Case: An 18-year-old male patient who attended the general surgery outpatient clinic due to left cryptorchidism, right hydrocele and a synechia from the penis to the scrotum. During the surgical procedure, the presence of an ovary with a fallopian tube on the left side without the presence of the uterus was confirmed. An oophorectomy with salpingectomy was performed, in addition to a hydrocelectomy on the right side and the release of the penis, leaving it in a functional position. The diagnosis was made early in the patient's life, with no evidence of malignancy during follow-up.

Conclusions: The knowledge of general surgeons about persistent Müllerian duct syndrome is limited due to the small number of cases and the variety of presentations. Surgeons should have a high level of suspicion for this syndrome when evaluating individuals with cryptorchidism.

Keywords: cryptorchidism; disorders of sex development; Mullerian ducts.

Recibido: 08/05/2024

Aprobado: 22/07/2024

<http://scielo.sld.cu>

<https://revmedmilitar.sld.cu>



INTRODUCCIÓN

El síndrome de persistencia del conducto de Müller (SPCM) es un trastorno hereditario poco común caracterizado por la regresión incompleta de las estructuras de los conductos de Müller, como las trompas de Falopio, el útero y la parte superior de la vagina, dentro de un individuo que exhibe rasgos físicos y genéticos masculinos típicos (46, XY).⁽¹⁾

El SPCM incluye patrones de herencia ligada al cromosoma X, autosómica dominante y autosómica recesiva. Alrededor del 85 % de las personas afectadas portan mutaciones en el gen de las sustancias inhibitoras de Müller en el cromosoma 19p13 o en el gen MISR II en el cromosoma 12q13.^(2,3)

La complejidad y la variabilidad anatómica del SPCM, representan importantes desafíos para el diagnóstico. La prevalencia de esta enfermedad no está bien establecida, dada su rareza, con menos de 400 casos documentados, desde el año 2012 hasta el 2023.^(1,2,3,4,5)

Por los elementos antes descritos, se decidió describir la presentación y el tratamiento quirúrgico en un paciente con síndrome de persistencia del conducto de Müller.

CASO CLÍNICO

Paciente masculino de 18 años de edad, con color de piel negra y antecedentes de salud aparente, que acudió a la consulta externa de cirugía general por presentar aumento de tamaño de la bolsa escrotal del testículo derecho, la cual se encontraba adherida al pene.

Al examen físico se constató aumento de volumen de la bolsa escrotal derecha, con la presencia de líquido y una sinequia al pene (Fig. 1). No se evidenció testículo en la bolsa escrotal, ni en el canal inguinal del lado izquierdo.



Fig. 1 - Aumento de volumen del testículo derecho con una sinequia peno-escrotal.

Ante la sospecha de un testículo no descendido se procedió a indicar una ecografía abdominal, para evidenciar una criptorquidia unilateral. Se efectuó una ultrasonografía abdominal que informó la presencia de una colección de líquido entre las capas de la túnica vaginal del testículo derecho, que confirmó el diagnóstico de un hidrocele y un posible testículo intraabdominal del lado izquierdo.

Se indicaron exámenes complementarios para realizar la cirugía correctora de las lesiones; los cuales no presentaron alteraciones.

Se evaluó el paciente por el especialista en anestesia y planificó el acto quirúrgico. La estrategia quirúrgica consistió en el abordaje del testículo intraabdominal, para realizar su exéresis, así como hidrocelectomía derecha, para independizar el pene de su adherencia al escroto derecho.

Bajo anestesia raquídea, se realizó incisión oblicua en la fosa iliaca izquierda e hipogastrio; se procedió a la apertura de la cavidad abdominal por planos; se identificó la masa intraabdominal como un ovario con trompa de Falopio del lado izquierdo, sin la presencia del útero (Fig. 2).



Fig. 2 - Incisión oblicua en fosa iliaca izquierda e hipogastrio; presencia de un ovario y trompa de Falopio izquierda.

Se realizó ooforectomía con salpingectomía, además de una hidrocelectomía del lado derecho y la liberación del pene, que quedó en posición funcional (Fig. 3).



Fig. 3 - Hidrocelectomía del lado derecho con liberación de la sinequia peno-escrotal.

El informe de anatomía patológica confirmó que las estructuras resecaadas correspondían con ovario y trompa de Falopio. Se mantuvo en seguimiento en la consulta externa de cirugía general y endocrinología durante 2 años, con buena evolución médico quirúrgica.

COMENTARIOS

El síndrome de persistencia del conducto de Müller o conducto paramesonéfrico es un tipo de pseudohermafroditismo, que se presenta en los hombres. Es una enfermedad familiar autosómica recesiva del desarrollo sexual, que con frecuencia se asocia con antecedentes de consanguinidad. Dado que la enfermedad está determinada genéticamente, los hermanos de los pacientes afectados también



deben someterse a exámenes diagnósticos.^(5,6) En el caso descrito, los familiares no aceptaron ser estudiados.

La principal presentación clínica del síndrome es la criptorquidia, asociada con el hallazgo, a menudo inesperado, de estructuras müllerianas residuales. La ubicación anatómica de los testículos y los derivados müllerianos y la naturaleza unilateral o bilateral de la criptorquidia, se han descrito en 3 presentaciones clínicas principales: criptorquidia bilateral, criptorquidia unilateral y ectopia testicular transversal.^(6,7,8)

Las complicaciones más importantes del SPCM son la infertilidad y el riesgo, infrecuente, de degeneración maligna de los derivados testiculares y müllerianos.^(2,6)

El caso actual fue diagnosticado de forma incidental, lo cual coincide con diversos reportes y revisiones de la literatura contemporánea.^(5,7,9) Los cirujanos deben ser conscientes de este síndrome, ya que puede manifestarse durante los procedimientos de rutina. Esta afección a menudo se detecta durante exámenes médicos, por trastornos testiculares en su descenso unilateral o bilateral,^(1,10,11) por hernias inguinales o durante la reparación de una hernia incisional.⁽⁶⁾ De igual forma, se describen formas de presentación aún menos frecuentes, que varían desde adenocarcinoma prostático^(7,8,9) hasta síndrome de ovario poliquístico.⁽⁵⁾

En la revisión realizada se evidenció que el rango etario de los pacientes oscilaba desde los 14 años hasta la quinta década de la vida.^(1,5,6,10) Para salvaguardar la fertilidad, se recomienda la orquidopexia en pacientes pediátricos. Por el contrario, en el grupo de mayor edad se recomienda la orquiectomía como medida de precaución contra la mayor susceptibilidad al carcinoma testicular.⁽¹⁾

En el presente artículo se describió una presentación infrecuente, en la que la criptorquidia unilateral, el hidrocele y la sinequia del pene a la bolsa escrotal, fueron concomitantes. El diagnóstico se realizó en una etapa temprana de la vida del paciente, sin evidencia de malignidad durante su seguimiento.

El conocimiento del cirujano general sobre el síndrome de persistencia del conducto de Müller es limitado debido al reducido número de casos y la variedad de presentaciones, por tanto, deben tener un alto nivel de sospecha de este síndrome al evaluar a individuos con criptorquidia.



Ética y consentimiento

Los autores presentan el consentimiento informado del paciente para la publicación del caso.

Agradecimientos

A Aida Jiménez Bosco y Reinaldo Peña Santana, por la revisión del presente informe.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Hossaini D, Wahdat MM, Aklaqi A, Haidary M. A rare case report of orchiopexy and hysterectomy in an Afghan boy with persistent Müllerian duct syndrome [Internet]. *Int J Surg Case Rep.* 2024; 115:109235. DOI: [10.1016/j.ijscr.2024.109235](https://doi.org/10.1016/j.ijscr.2024.109235)
2. Farikullah J, Ehtisham S, Nappo S, Patel L, Hennayake S. Persistent Müllerian duct syndrome: lessons learned from managing a series of eight patients over a 10-year period and review of literature regarding malignant risk from the Müllerian remnants [Internet]. *BJU Int.* 2012; 110(11 Pt C):1084-9. DOI: [10.1111/j.1464-410X.2012.11184.x](https://doi.org/10.1111/j.1464-410X.2012.11184.x)
3. de Faria IM, de Souza AM, Júnior LRP, Leite G. Surgical resection therapy of a rare presentation of persistent Mullerian duct syndrome: a case review [Internet]. *Ther Adv Rare Dis.* 2023; 4:26330040231184484. DOI: [10.1177/26330040231184484](https://doi.org/10.1177/26330040231184484)
4. Da Aw L, Zain MM, Esteves SC, Humaidan P. Persistent Mullerian Duct Syndrome: a rare entity with a rare presentation in need of multidisciplinary management [Internet]. *Int Braz J Urol.* 2016; 42(6):1237-43. DOI: [10.1590/S1677-5538.IBJU.2016.0225](https://doi.org/10.1590/S1677-5538.IBJU.2016.0225)
5. Hamd ZY, Ali MAM, Alorainy AI, Gareeballah A, Hamdoun A, Manssor E, et al. Persistent Mullerian duct syndrome with polycystic ovary in a young adult: A rare case report [Internet]. *Radiol Case Rep.* 2023; 18(5):1825-9. DOI: [10.1016/j.radcr.2023.02.015](https://doi.org/10.1016/j.radcr.2023.02.015)
6. Gagliardi F, Lauro A, De Anna L, Tripodi D, Esposito A, Forte F, et al. The Risk of Malignant Degeneration of Müllerian Derivatives in PMDS: A Review of the Literature [Internet]. *J Clin Med.* 2023; 12(9):3115. DOI: [10.3390/jcm12093115](https://doi.org/10.3390/jcm12093115)



7. Bahouth Z, Little MW, Badea RD, Musa F, Charlesworth PJS. High-Grade Prostate Cancer Invading the Vagina: A Case Report of an Unusual Prostate Cancer Diagnosed in a Man with Persistent Mullerian Duct Syndrome [Internet]. *Case Rep Oncol*. 2023; 16(1):49-54. DOI: [10.1159/000529059](https://doi.org/10.1159/000529059)
8. Umair M, Khan AU, Arruda JB, Lakhani DA, Adelanwa A, Hadi YB, et al. Prostatic adenocarcinoma in a patient with persistent Müllerian duct syndrome [Internet]. *Urol Ann*. 2022; 14(4):398-402. DOI: [10.4103/ua.ua_74_21](https://doi.org/10.4103/ua.ua_74_21)
9. McCroskey Z, Koen TM, Lim DJ, Divatia MK, Shen SS, Ayala AG, et al. Prostatic adenocarcinoma in the setting of persistent müllerian duct syndrome: a case report [Internet]. *Hum Pathol*. 2018; 75:125-31. DOI: [10.1016/j.humpath.2017.10.033](https://doi.org/10.1016/j.humpath.2017.10.033)
10. Ramzan R, Khan NA, Khalique A, Aziz MA. A rare form of male pseudohermaphroditism- Persistent Mullerian Duct Syndrome [Internet]. *J Surg Case Rep*. 2022; 2022(12):rjac596. DOI: [10.1093/jscr/rjac596](https://doi.org/10.1093/jscr/rjac596)
11. Fatima N, Kiran Z, Shabbir KU, Baloch AA. Persistent Müllerian Duct Syndrome Diagnosed Incidentally: A Case Report [Internet]. *J Pak Med Assoc*. 2023; 73(11):2280-3. DOI: [10.47391/JPMA.9172](https://doi.org/10.47391/JPMA.9172)

Conflictos de interés

Los autores declaran que no existen conflictos de interés.

Información financiera

No se declaran fuentes de financiamiento.

Disponibilidad de datos

Los datos utilizados para la presentación del caso corresponden al Hospital General de Onjiva, Kukene, Angola.