

## Síndrome de Morris

### Morris Syndrome

MSc. Julio Aurelio Borrego López, MSc. Joel Alejandro Varona Sánchez,  
MSc. Georgina Areces Delgado, MSc. Luis Ernesto Formoso Martín

Hospital Ginecobstétrico "Ramón González Coro". Plaza de la Revolución. La Habana, Cuba.

---

#### RESUMEN

**Introducción:** el síndrome de resistencia completa a los andrógenos, feminización testicular o síndrome de Morris, puede presentarse en uno de cada 20 000 a 64 000 recién nacidos varones.

**Objetivo:** presentar un caso con genotipo masculino y fenotipo femenino dado por desarrollo mamario, con genitales externos femeninos con hipoplasia de los labios mayores y menores y la vagina muy corta que termina en un fondo de saco ciego.

**Métodos:** se valora en la consulta a una paciente adolescente de 19 años de edad con amenorrea primaria y contacto sexual insatisfactorio (imposibilidad de penetración).

**Resultados:** se comprueba al examen vagina rudimentaria de unos dos centímetros y escaso desarrollo de genitales externos. En los exámenes complementarios se comprueban cifras de testosterona y LH aumentadas, así como el estradiol disminuido y un cariotipo 46 XY por lo que se sospecha síndrome de Morris y se planifica intervención quirúrgica combinada en un tiempo (vaginal y abdominal) donde se realiza anexectomía total derecha por video laparoscopia y reconstrucción de vagina por técnica de Williams.

Posoperatorio satisfactorio y seguimiento ulterior por consulta donde se comprueba vagina funcional y estabilidad emocional de la paciente.

**Conclusiones:** el estudio anatómo-patológico comprueba la existencia de ovario y testículo en la muestra quirúrgica lo que confirma el diagnóstico de síndrome de Morris o de resistencia completa a los andrógenos.

**Palabras clave:** amenorrea primaria, síndrome de Morris, vagina rudimentaria, resistencia a los andrógenos.

## ABSTRACT

**Introduction:** the syndrome of complete androgen resistance, testicular feminization or Morris syndrome may occur in one in 20 000 to 64 000 of male newborns.

**Objective:** to present a case with male genotype and female phenotype given by breast development, female external genitalia with hypoplasia of the labia and very short vagina ending in a blind pouch

**Methods:** a 19 year- old female patient is assisted in consultation due primary amenorrhea and unsatisfactory sexual contact (impossibility of penetration).

**Results:** at examination, we found a rudimentary vagina of about two inches and underdeveloped external genitalia. The exams confirmed increased LH and testosterone levels and decreased estradiol. It is also found a 46 XY karyotype, so Morris syndrome is suspected. Combined surgery is planned for the vagina and abdomen. Total videolaparoscopy right adnexectomy and vaginal reconstruction by technique of Williams are performed. We had satisfactory postoperative and subsequent follow-up consultation where functional vagina and emotional stability of the patient were checked.

**Conclusions:** the pathological study verifies the existence of ovary and testis in the surgical specimen confirming the diagnosis of Morris syndrome or complete androgen resistance.

**Key words:** primary amenorrhea, Morris syndrome, rudimentary vagina, androgen resistance.

---

## INTRODUCCIÓN

La amenorrea es la ausencia de la menstruación. Se considera primaria si no se ha producido la menarquia a los 16 años de edad y secundaria en aquellos casos con ausencia de la menstruación por un periodo igual o mayor que 6 meses, en mujeres que han menstruado con anterioridad.

La amenorrea se asocia generalmente con anovulación, aunque ambas alteraciones pueden existir independientemente. La ausencia de la menstruación refleja una alteración en el eje gonadal o en las vías genitales y puede ocurrir en mujeres con fenotipo normal, asociarse a hipogonadismo, disgenesia gonadal o a síntomas de hiperandrogenismo, lo que modifica considerablemente el cuadro clínico de la paciente y orienta sobre la posible causa que la produce.<sup>1-3</sup>

El pronóstico de la amenorrea depende de la causa clínica que la origina y no necesariamente del momento de aparición o su duración, lo que resta importancia clínica a su clasificación.

Existen causas de amenorrea que tienen en común el origen genético y que la producen por defectos anatómicos en la formación de las vías genitales. En las alteraciones genéticas se impide la diferenciación de las gónadas, de los conductos genitales o la síntesis y acción de los esteroides gonadales; afecta la reproducción a diferentes niveles, como:

---

1. En el eje hipotálamo-hipófiso-gonadal, altera la migración de las neuronas productoras de GnRH y la secreción de las gonadotropinas, o los receptores de estas hormonas.
2. En la biosíntesis de los esteroides gonadales y adrenales.
3. A nivel del receptor de los esteroides y de la insulina, como ocurre en la resistencia periférica a los andrógenos y el síndrome de insulinoresistencia respectivamente.<sup>4</sup>

El síndrome de resistencia periférica a los andrógenos, se caracteriza por un fallo en la masculinización a pesar de los niveles normales o aumentados de la testosterona sérica. El cuadro clínico varía desde pacientes con genitales femeninos en la resistencia androgénica completa o síndrome de Morris, con genitales ambiguos en la resistencia parcial síndrome de Reifenstein, hasta genitales masculinos normales en los casos de formas más ligeras de la resistencia androgénica, como la resistencia androgénica en hombres infértiles y el varón fértil hipovirilizado.<sup>5-7</sup>

El síndrome de resistencia completa a los andrógenos, feminización testicular o síndrome de Morris, puede presentarse en 1 de cada 20 000 a 64 000 recién nacidos varones. Se considera la tercera causa de amenorrea primaria, después de la disgenesia gonadal y la ausencia congénita de vagina. El síndrome tiene gran heterogeneidad genética, puede producirse por alteraciones cuantitativas o cualitativas del receptor androgénico y se caracteriza por el fenotipo femenino en individuos 46 XY.<sup>8-10</sup>

El diagnóstico se establece generalmente cuando el individuo acude por una hernia inguinal antes de la pubertad o por una amenorrea primaria después de la pubertad. Los genitales externos son femeninos pero con hipoplasia de los labios mayores y menores. La vagina es poco profunda y termina en un fondo de saco ciego. Las mamas tienen buen desarrollo y no se hallan estructuras mullerianas no wolfianas o estas son vestigiales.<sup>6,11-13</sup>

Los testes se localizan en el abdomen, canal inguinal o labios mayores y son normales antes de la pubertad. Después de esta los túbulos seminíferos son pequeños y no hay espermatogénesis, pero las células de Leydig son hiperplásicas y forman cúmulos adematosos. Es frecuente la presencia de carcinoma *in situ* y de seminoma testicular después de la pubertad, por lo que es recomendable la gonadectomía profiláctica.<sup>14-16</sup> Durante la pubertad, se produce el incremento de la talla y se desarrollan los caracteres secundarios femeninos y las mamas por acción del estradiol, pero no se produce menarquia por la ausencia de útero. El vello axilar y pubiano es muy escaso o está ausente dependiendo del grado de resistencia androgénica.

En las variantes incompletas puede haber fusión parcial de los labios escrotales al momento de nacer. Los derivados wolfianos son hipoplásicos y hay crecimiento mamario y clitoromegalia durante la pubertad.<sup>17,18</sup>

## PRESENTACIÓN DE CASO

Se trata de una adolescente de 19 años con antecedentes de asma bronquial desde niña que llega por primera vez a consulta de Ginecología, por amenorrea primaria y

---

relaciones sexuales no satisfactorias por la imposibilidad de penetración vaginal al coito. Tiene como antecedente que en el año 2003 le realizaron una laparoscopia en otro centro donde informa:

Útero que no se visualiza.

Anejo derecho: trompa, solo se visualizan el tercio medio y el distal de caracteres normales. Ovarios nacarados de caracteres normales.

Anejo izquierdo: trompa de caracteres normales. Ovario atrófico, liso, sin signos de ovulación.

Se concluyó como agenesia uterina.

Un año después (2004) es intervenida de urgencia por cuadro de abdomen agudo, que se interpreta como una hernia complicada, se realiza cirugía, imposible de obtener resumen de historia clínica para precisar tipo de cirugía, ni resultado de anatomía patológica.

Se valora por un equipo multidisciplinario en nuestro centro conformado por ginecólogos, endocrinólogos, psicólogos, clínicos y anestesiólogos.

#### **Datos positivos al examen físico**

Mamas: bien desarrolladas estadio IV Tanner.

Vello pubiano: ralo, escaso. Estadio I de Tanner.

Vello axilar: ausente.

Genitales externos: labios mayores atróficos y los menores hipotróficos.

Vagina: aproximadamente de 2 cm, que termina en un fondo de saco ciego.

Se indican estudios: ultrasonido ginecológico, chequeo preoperatorio, determinaciones hormonales y estudio cromosómico.

En el ultrasonido ginecológico realizado se comprueba la agenesia de útero, el anejo izquierdo ausente y el derecho de caracteres normales, no hay líquido libre en el fondo de saco.

Ultrasonido abdominal no evidencia malformaciones renales ni alteraciones en otros órganos.

Estudios hormonales:

Testosterona 30.1 mmol/l Elevada

FSH 2,21 UI/l

LH 22,2 UI/Elevada.

E2 51,3 pmol disminuida

Estudio cromosómico: Cariotipo 46 XY.

Se concluye el caso con el diagnóstico de síndrome de resistencia completa a los andrógenos o síndrome de Morris.

Se planifica cirugía combinada en un solo tiempo quirúrgico, el primero por vía vaginal, donde se realiza reconstrucción de vagina por técnica de Williams y una segunda vía, la videolaparoscópica con los siguientes hallazgos:

Útero agenésico, anexectomía anterior izquierda. En anejo derecho estructura que nos hace recordar ovo-teste y trompa rudimentaria, el resto de los órganos abdominales no ofrecen datos de interés.

Operación realizada: anexectomía total izquierda.

Informe de anatomía patológica: ovario y testículo.

El posoperatorio transcurre sin dificultad se da alta a las 48 h y seguimiento en consulta externa. A los 30 días, la vagina está cicatrizada, de un diámetro aproximado de 5 cm, se autorizan las relaciones sexuales y la realización de dilataciones mecánicas periódicas, así como seguimiento por psicología. A los 6 meses se comprueba que la vagina mide unos 8 cm y relaciones sexuales son satisfactorias.

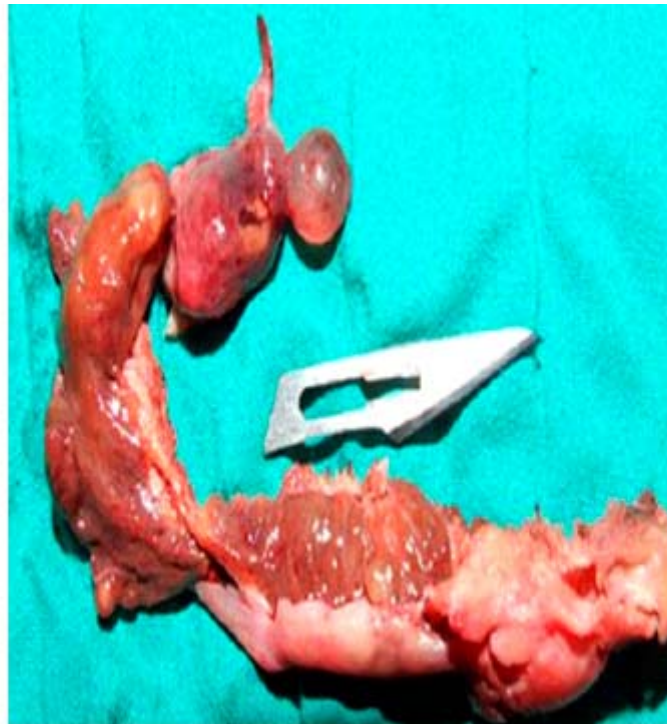
Se concluye que las amenorreas primarias, en su gran mayoría, tienen en común una causa genética y la producen defectos anatómicos en la formación del aparato genital (Figs. 1, 2 y 3)



**Fig. 1.** Hábito externo de paciente fenotípicamente femenina, nótese lo raro del vello pubiano y la atrofia de los labios mayores.



**Fig. 2.** Características de atrofia de labios mayores, hipotrofia de menores y profundidad de vagina.



**Fig. 3.** Ovo-teste derecho y trompa rudimentaria en pieza quirúrgica extraída por laparoscopia.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Hung S. Amenorreas genéticas. En: Endocrinología en ginecología I. la Habana: ECIMED. 2006. p. 164-193.
2. Hung S. Amenorreas genéticas. En: Endocrinología en ginecología II. En prensa 2012.
3. Padrón RS, Sánchez VA, Sung S. Arrenoblastoma del ovario y policitemia. Rev Cubana Med. 1978;35:371.
4. Fauser BCJM, Hsueh AJW. Genetic basis of human reproductive endocrine disorders. Hum Reprod. 1995;10:826.
5. Akin JW, Behzadian A, Tho SPT. Evidence for a partial deletion in the androgen receptor gene in a phenotypic male with azoospermia. Am J Obstet Gynecol. 1991;165:1891.
6. Balducci R, Ghirri P, Brown TR, Bradford S. Clinician looks at androgen resistance. Steroids. 1996;61:205.
7. Marcelli M, Tilley WD, Wilson CM. A single nucleotide substitution introduces a premature termination codon into the androgen receptor gene of a patient with receptor-negative androgen resistance. J Clin Invest. 1990;85:1522.
8. Grumbach MM, Conte FA. Disorders of sex differentiation. In: Willsom JD, Foster DW, Kronrnberg HM, Larsen PR, editors. Williams Textbook of endocrinology. 9th Edition. W. B. Philadelphia: Saunders Co; 1998. p. 1303.
9. Sung S. Hipogonadismo femenino. En: Rigol O, Pérez F, Perea J, Fernández J, Fernández JE, editores. Medicina general integral. Vol 5. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 1986. p. 389.
10. Eisner JR, Dumesis DA, Kemnitz, Abbott JW. The contribution of testosterone to skeletal developmen and maintenance: lessons from the androgen insensitivity síndrome. J Clin Endocrinol Metab. 2000;85:1206.
11. Bale PM, Howard NJ, Wright JE. Male pseudohermaphroditism in XY children with female phenotype. Pediatr Pathol. 1992;12:29.
12. Ris-Stalpers C, Hoogenboezem T, Sleddens HFBM. A practical approach to the detection of androgen receptor gene mutations and pedigree analysis in families with X-linked androgen insensitivity. Pediatr Res. 1994;36:227-312.
13. McPhaul MJ, Marcelli M, Tilley WD. Androgen resistance caused by mutations in the androgen receptor gene. FASEB J. 2001;5:2910.
14. Schweikert HU. The androgen reistance síndromes: Clinical and biochemical aspect. Eur J Pediatr. 1993;152 suppl 2:550.
15. Sirakov M, Kolarov G, Veltova L. Diagnosis/ treatment of testicular feminization síndrome. Mol Androl. 2000;8:55.



16. Obianwu CW, Palter SF, Bruno Jr AA. Bilateral laparoscopic gonadectomy in a patient with complete androgen insensitivity: A case report. J Reprod Med Obstet Gynecol. 1996;41:270.
17. McPhaul MJ, Marcelli M, Zoppi S. Mutations in the ligand-binding domain of the androgen receptor gene cluster in two regions of the gene. J Clin Invest. 1992;90:2097.
18. Stocco DM. Steroidogenic acute regulatory protein mRNA expression in adrenal tumours. J Endocrinol. 2000;164:247.

Recibido: 1ro. de marzo de 2012.  
Aprobado: 16 de marzo de 2012.

*Julio Aurelio Borrego López.* Hospital Ginecobstétrico "Ramón González Coro". Calle 21 y 4. Vedado. Plaza de la Revolución. La Habana, Cuba. Coreo electrónico: [joelvarona@infomed.sld.cu](mailto:joelvarona@infomed.sld.cu)