

ANÁLISE DO FENÓTIPO E MALFORMAÇÕES ASSOCIADAS À SÍNDROME DE ROKITANSKY: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

Introdução: A síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) é uma condição congênita rara que acomete o sistema reprodutor feminino, caracterizada pela ausência do útero e da porção superior da vagina em mulheres com cariótipo 46,XX e função ovariana preservada. Pode se manifestar de forma isolada (tipo I) ou associada a malformações extragenitais (tipo II), principalmente renais e esqueléticas. A amenorreia primária constitui o principal sinal clínico, sendo a síndrome diagnosticada em aproximadamente 1 a cada 4.500 recém-nascidas. **Objetivo:** Avaliar a prevalência e a distribuição das malformações extragenitais associadas à Síndrome de MRKH. **Método:** Revisão sistemática realizada nas bases PubMed, Scopus, Web of Science e SciELO, considerando artigos publicados entre janeiro de 2012 e agosto de 2024. Foram identificados 273 estudos utilizando descritores relacionados a Rokitansky, malformações e fenótipo. Após triagem no Rayyan e aplicação do fluxograma PRISMA, 11 artigos preencheram os critérios de inclusão. Foram excluídos trabalhos em idiomas diferentes de inglês, português ou espanhol, bem como aqueles indisponíveis na íntegra. **Aspectos éticos:** Por se tratar de revisão sistemática, sem envolvimento direto de seres humanos, o estudo está dispensado de submissão ao Comitê de Ética em Pesquisa, conforme a Resolução CNS nº 674/2022, capítulo IX. **Resultados:** A maioria dos estudos foi conduzida na Europa, com destaque para a Alemanha (n=5). Identificaram-se como malformações mais prevalentes as renais e esqueléticas. Em seis estudos, as alterações renais predominaram, variando de 5,1% a 57,6% dos casos, sendo a agenesia renal unilateral a mais frequente. Em cinco estudos, destacaram-se as alterações esqueléticas, especialmente escoliose, com prevalência entre 19,5% e 65%. Foram também descritas malformações auditivas (18,2%–19,2%), cardíacas (14%–28%) e, mais raramente, oculares (25%), neurológicas, anorretais, esofágicas, hérnia inguinal e distúrbios endócrinos. **Conclusão:** A Síndrome de MRKH apresenta fenótipo heterogêneo, com predomínio de malformações renais e esqueléticas, além de envolvimento auditivo, cardíaco e, em menor frequência, neurológico. A caracterização dessas anomalias é essencial para o diagnóstico precoce e para o manejo clínico multidisciplinar, reforçando a necessidade de estudos genéticos que aprofundem a compreensão de sua etiologia.

Palavras-chave: Rokitansky; Anormalidades Congênitas; Fenótipo.