

**MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER SYNDROME (MRKH)
IN ADOLESCENTS: CHALLENGES IN DIAGNOSTIC AND
HOLISTIC MANAGEMENT IN CLINICAL PRACTICE**

**Irpan Wahid Karyanto¹, Rusnaldi², Hasanuddin³, Munizar⁴
Universitas Syiah Kuala**

*Email: irfwac@gmail.com¹, rusnaldi@usk.ac.id², hasan.spog@yahoo.co.id³,
munizar.nb@gmail.com⁴*

ABSTRAK

Sindrom Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) merupakan kelainan kongenital langka yang ditandai oleh agenesis atau hipoplasia uterus dan dua pertiga bagian atas vagina pada perempuan dengan fenotipe normal, ovarium fungsional, serta perkembangan karakter seksual sekunder yang normal. Kondisi ini umumnya terdeteksi pada masa remaja ketika pasien datang dengan keluhan amenore primer, yang dapat menimbulkan tantangan diagnostik sekaligus psikologis. Seorang anak perempuan berusia 15 tahun datang dengan keluhan belum pernah mengalami menstruasi tanpa adanya nyeri siklik. Pemeriksaan fisik menunjukkan genitalia eksterna normal dengan ukuran vagina yang pendek < 1 cm, Hasil ultrasonografi pelvis memperlihatkan uterus sulit dinilai sehingga dicurigai adanya agenesis uterus. Pemeriksaan MRI pelvis tanpa kontras mengonfirmasi tidak tampaknya uterus dan serviks, dengan ovarium tampak normal di sisi lateral, sesuai dengan diagnosis sindrom MRKH tipe II. Tidak ditemukan kelainan ginjal maupun skeletal. Pasien disarankan menjalani terapi non-bedah berupa dilatasi vagina bertahap, dengan pilihan vaginoplasti bila tidak berhasil. Sindrom MRKH terjadi akibat kegagalan perkembangan duktus Müllerian selama masa embrional, menyebabkan agenesis uterovaginal meskipun fungsi ovarium dan profil hormonal tetap normal. MRI merupakan gold standar dalam penegakan diagnosis karena mampu memberikan visualisasi anatomi pelvis secara detail. Penatalaksanaan berfokus pada rekonstruksi vagina fungsional serta dukungan psikososial. Opsi fertilitas dapat dilakukan melalui teknologi reproduksi berbantu menggunakan oosit pasien dengan surrogate, atau transplantasi uterus yang masih bersifat eksperimental. Diagnosis dini sindrom MRKH melalui pendekatan multidisipliner dan berpusat pada pasien sangat penting untuk mengatasi tantangan anatomi, psikologis, dan reproduksi. Dukungan konseling komprehensif dan perawatan holistik berperan besar dalam meningkatkan kualitas hidup pasien.

Kata Kunci: Sindrom Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, Amenore Primer, Agenesis Uterus, MRI Pelvis

PENDAHULUAN

Sindrom Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) merupakan kelainan kongenital yang ditandai oleh agenesis atau hipoplasia uterus dan dua pertiga bagian atas vagina pada perempuan dengan fungsi ovarium normal dan perkembangan seksual sekunder yang normal. Kondisi ini biasanya terdeteksi pada masa remaja, seringkali ketika pasien mengalami amenore primer atau mengalami kesulitan dalam hubungan seksual, yang menjadi tantangan penting dalam diagnosis dan manajemen dini. Menarche bagi banyak remaja tidak hanya menandai kematangan fisik, tetapi juga berperan penting dalam pembentukan identitas perempuan, sehingga ketiadaan menstruasi dapat memberikan dampak signifikan pada kesejahteraan psikologis pasien.¹⁻³

Diagnosis MRKH pada remaja menuntut komunikasi yang sensitif mengenai topik intim, seperti kesehatan seksual dan fertilitas. Tingkat pemahaman yang masih terbatas serta ketidakmatangan kognitif pada remaja seringkali menyulitkan mereka dalam memahami kondisi dan berpartisipasi dalam pengambilan keputusan terkait penatalaksanaan. Pasien

sering melaporkan perasaan terisolasi dan kurangnya dukungan, karena fokus perawatan medis tradisional cenderung lebih menekankan pada koreksi kelainan anatomi tanpa memperhatikan kebutuhan emosional dan psikososial. Peran keluarga, khususnya orang tua yang protektif, kadang secara tidak sengaja membatasi kemandirian remaja dalam mengelola kondisi mereka.^{1,4}

Pendekatan holistik terhadap manajemen MRKH pada remaja memerlukan kerja sama multidisipliner yang mencakup dukungan psikologis, konseling genetik, perawatan medis dan bedah untuk koreksi anatomi, serta diskusi tentang pelestarian fertilitas. Penelitian genetik terkini menunjukkan etiologi MRKH yang heterogen dengan keterlibatan beberapa kandidat gen, yang memiliki implikasi penting dalam memberikan konseling kepada pasien dan keluarga. Teknologi reproduksi modern, termasuk transplantasi uterus, memberikan harapan bagi opsi fertilitas di masa depan.⁵⁻⁷

Dalam praktik klinis, memperhatikan aspek emosional, psikoseksual, dan sosial pasien, sekaligus melakukan koreksi anatomi, sangat krusial untuk meningkatkan kualitas hidup remaja dengan MRKH. Pelatihan tenaga kesehatan dalam komunikasi yang tepat, mendorong kemandirian pasien, dan memberikan perawatan terpadu menjadi strategi utama untuk mengatasi kesulitan dalam diagnosis dan pengobatan pada kelompok yang rentan ini.^{6,7} Laporan kasus ini menekankan pentingnya pemahaman tentang tantangan diagnostik dan pendekatan manajemen holistik pada sindrom MRKH.

METODE PENELITIAN

Seorang anak perempuan berusia 15 tahun, datang dengan keluhan utama belum menarke. Anamnesis menunjukkan bahwa pasien belum pernah mengalami menstruasi dan tidak memiliki riwayat nyeri siklik sebelumnya. Pasien tidak mengeluhkan gejala sistemik lain, dan tidak memiliki riwayat penyakit kronis maupun operasi sebelumnya. Riwayat keluarga juga tidak menunjukkan adanya gangguan serupa.

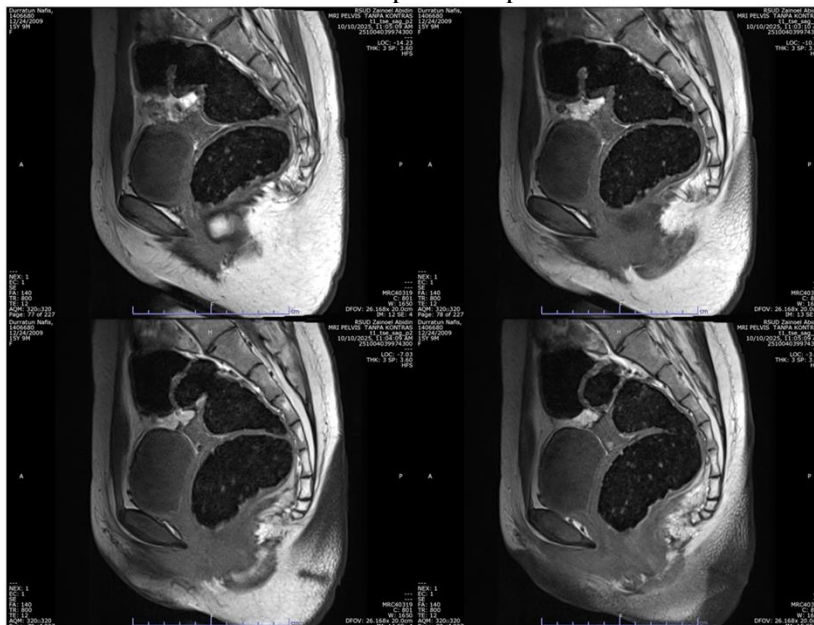
Pada pemeriksaan fisik, pasien memiliki tinggi badan 150 cm dan berat badan 43 kg, dengan tekanan darah 110/70 mmHg. Tanda-tanda pubertas maupun perkembangan seks sekunder berada pada Tanner stage IV. Pemeriksaan genitalia eksternal menunjukkan kondisi normal, namun evaluasi vagina mengindikasikan pendek dengan kedalaman < 1cm atau hipoplasia.

Pemeriksaan penunjang laboratorium menunjukkan hematologi lengkap dan fungsi ginjal dalam batas normal, dengan kreatinin serum 0,6 mg/dL, serta imunoserologi negatif. Ultrasonografi abdomen dan pelvis memperlihatkan ginjal dextra dan sinistra normal, hati normal, kandung kemih normal, namun uterus sulit dinilai, kemungkinan karena hipoplasia atau agensis uterus, dan ovarium tidak tampak jelas. Bagian atas vagina juga tidak terbentuk, menunjukkan hipoplasia atau agensis. Untuk evaluasi anatomi pelvis yang lebih akurat, dilakukan MRI pelvis tanpa kontras, yang memperlihatkan kandung kemih normal, tetapi tidak tampak uterus, serviks, maupun kavum uteri; ovarium kemungkinan masih ada di sisi lateral pelvis, dan tidak ditemukan massa atau kista patologis.

Gambar 1 Ultrasonografi abdomen dan pelvis



Gambar 2 MRI pelvis tanpa kontras



Berdasarkan anamnesis, pemeriksaan fisik, dan temuan penunjang, diagnosis yang ditegakkan adalah Sindrom Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) tipe 2, yang ditandai oleh agenesis uterus dan dua pertiga bagian atas vagina tanpa kelainan organ lain,

dengan ovarium berfungsi normal pada sisi lateral. Pasien berisiko mengalami komplikasi fisik berupa infertilitas primer, meskipun tidak ditemukan kelainan ginjal atau skeletal pada kasus ini. Dari aspek psikologis, pasien mungkin menghadapi kecemasan, depresi, atau masalah identitas seksual.

Manajemen yang disarankan mencakup pendekatan non-bedah berupa dilatasi vagina bertahap dan, bila gagal, dilanjutkan dengan prosedur bedah seperti vaginoplasti. Dukungan psikologis melalui konseling psikoseksual dan kelompok dukungan juga penting, serta pemantauan jangka panjang terhadap fungsi seksual, kesehatan mental, dan komplikasi pascaintervensi. Untuk masalah fertilitas, pasien perlu mendapat konseling terkait opsi reproduksi berbantuan, seperti gestational surrogate atau transplantasi uterus yang masih bersifat eksperimental.

HASIL DAN PEMBAHASAN

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome merupakan kelainan kongenital yang jarang ditemukan pada perempuan dengan kariotipe 46,XX dan perkembangan karakter seks sekunder yang normal, namun mengalami ketiadaan atau hipoplasia uterus dan sepertiga bagian atas vagina akibat gangguan perkembangan duktus Müllerian pada masa embrio. Kondisi ini biasanya teridentifikasi pada masa remaja ketika pasien mengalami amenore primer meskipun fungsi ovarium serta genitalia eksterna tetap normal. Ciri khas sindrom ini menunjukkan bahwa proses ovarium dan hormon berjalan baik, namun organ reproduksi internal tidak berkembang sebagaimana mestinya.^{1,8}

Istilah MRKH berasal dari kontribusi historis empat ahli yang mendeskripsikan kelainan ini sejak abad ke-19 hingga awal abad ke-20, yaitu Mayer, Rokitansky, Küster, dan Hauser. Hingga saat ini, MRKH menjadi salah satu perhatian utama dalam ginekologi remaja karena berdampak signifikan pada fertilitas, fungsi seksual, dan psikososial perempuan yang mengalaminya.^{1,8,9} Berdasarkan data epidemiologi global, prevalensinya diperkirakan 1 dari 4.500 hingga 5.000 perempuan yang lahir hidup. Studi populasi di Eropa melaporkan angka kejadian serupa, sedangkan data dari Asia, termasuk Indonesia, masih terbatas dan kemungkinan terdapat underdiagnosis akibat keterbatasan fasilitas dan kesadaran klinis.^{1,3,10}

Penyebab pasti dari kegagalan perkembangan tersebut belum diketahui secara jelas, namun diyakini bersifat multifaktorial. Faktor genetik memiliki peran penting karena telah ditemukan variasi dan mutasi pada beberapa gen seperti WNT4, LHX1, TBX6, PAX2, HOXA7-13, dan RBM8A yang berperan dalam perkembangan organ reproduksi, meskipun belum ada satu pun gen yang dapat menjelaskan seluruh kasus MRKH. Meskipun sebagian besar kasus MRKH bersifat sporadik, pola pewarisan familial autosomal dominan dengan penetrasi tidak lengkap dan ekspresivitas variabel telah dilaporkan pada beberapa keluarga, menunjukkan heterogenitas genetik yang mendasari sindrom ini. Faktor lingkungan selama kehamilan juga pernah diduga berkontribusi, namun hingga kini belum ada bukti kuat yang mendukung hubungan tersebut. Selain itu, sebagian pasien MRKH menunjukkan kelainan pada sistem lain seperti ginjal, rangka, dan pendengaran, yang berkaitan dengan asal embriologis yang berbagi sumber dari mesoderm intermedial dan paraaksial.^{1,2,24,25}

Secara embriologi dapat dijelaskan bahwa sindrom MRKH terjadi akibat kegagalan perkembangan atau berhentinya proses pembentukan duktus Müllerian (paramesonefrik), yaitu sepasang struktur embrional yang secara normal akan membentuk tuba falopi, uterus, serviks, dan dua pertiga bagian atas vagina. Secara embriologis, duktus ini mulai berkembang dari mesoderm intermedial pada usia kehamilan sekitar 5 minggu, kemudian

tumbuh ke arah kaudal dan mengalami proses fusi di garis tengah antara usia kehamilan 8–10 minggu sehingga membentuk traktus reproduksi perempuan. Pada sindrom MRKH, tahapan perkembangan ini terganggu sehingga terjadi agenesis atau hipoplasia uterovaginal.^{11,12} Hal ini telah dijelaskan secara lebih spesifik pada tabel 1 dibawah ini.

Tabel 1 Tahapan perkembangan struktur uterus pada masa janin¹²

Usia Janin (Minggu)	Ciri Perkembangan
9–10	Uterus mulai tampak sebagai organ yang dapat dikenali dengan adanya sedikit penyempitan antara korpus dan serviks. Rasio panjang serviks terhadap korpus sekitar 2:1.
11	Terjadi proliferasi mesenkimal yang intens di sekitar serviks. Septum uterus tampak pada bagian atas korpus. Uterus tampak gepeng dalam bidang sagital.
12	Rongga uterus melebar ke arah bagian superior.
13	Kanal serviks berbentuk celah memanjang. Forniks vagina mulai tampak jelas.
14–15	Kelenjar serviks mulai muncul. Serviks berbentuk fusiform dan isthmus terlihat lebih menonjol.
16–17	Isthmus uterus tampak jelas. Lapisan-lapisan uterus mulai dapat diidentifikasi.
18	Kelenjar muncul pada bagian korpus uterus (endometrium).
19	Fundus uteri tampak datar.
20	Panjang korpus ± 5 mm, panjang serviks 8–11 mm.
24	Uterus berada dalam posisi antefleksi/anteroposisi.
30	Rongga uterus membesar dan kanal serviks tampak lebih berkelok (tortuous).

Klasifikasi MRKH dibagi menjadi dua tipe, yaitu tipe 1 (tipikal) yang terbatas pada kelainan sistem reproduksi tanpa keterlibatan organ lain, dan tipe 2 (atipikal) yang disertai anomali ekstragenital seperti kelainan ginjal (sekitar 40% kasus), kelainan rangka (20–25%), gangguan pendengaran (10%), serta lebih jarang disertai kelainan jantung. Secara klinis, pasien MRKH tipe 1 biasanya datang dengan amenore primer dan keluhan terkait hubungan seksual akibat agenesis atau hipoplasia vagina.^{2,13}

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome umumnya teridentifikasi pada masa remaja ketika pasien datang dengan keluhan amenorea primer, yaitu tidak mengalami menstruasi hingga usia sekitar 15 tahun meskipun perkembangan karakter seks sekunder seperti pembesaran payudara dan pertumbuhan rambut pubis berjalan normal. Kondisi ini terjadi karena rahim serta sepertiga atas vagina tidak berkembang sempurna, sehingga tidak ada darah menstruasi yang dapat keluar meskipun fungsi ovarium tetap normal.^{14,15}

Pasien juga dapat mengalami kesulitan atau tidak mampu melakukan hubungan seksual akibat tidak terbentuknya atau pendeknya saluran vagina. Pada sebagian kasus, dapat muncul nyeri panggul siklik yang disebabkan oleh adanya sisa jaringan Müllerian yang masih responsif terhadap hormon, atau akibat endometriosis meskipun pasien tidak mengalami menstruasi.^{14,15}

Sekitar separuh pasien, terutama pada MRKH tipe 2, memiliki kelainan kongenital lain yang menyertai, seperti anomali ginjal (agenesis atau letak ginjal yang tidak normal), kelainan rangka seperti skoliosis dan kelainan vertebra, serta gangguan pendengaran atau kelainan jantung dengan frekuensi yang lebih rendah. Hubungan antara kelainan ini dapat dijelaskan karena organ-organ tersebut berkembang dari jaringan embrional yang sama,

yaitu mesoderm intermediet dan paraxial.^{16,17}

Tantangan utama dalam diagnosis sindrom MRKH adalah bahwa pasien umumnya tidak menunjukkan gejala apapun hingga masa remaja, ketika mereka mengalami amenorea primer. Kendala ekonomi pada pasien juga menjadi tantangan tersendiri. Dimana pada kasus ini pasien maupun keluarga tidak mampu memeriksakan fenotipe untuk mengetahui jenis karyotype. Seperti pada kasus yang dilaporkan, pasien berusia 16 tahun datang dengan keluhan belum pernah menstruasi, sementara perkembangan karakteristik seksual sekundernya normal (Tanner Stadium IV). Hal ini mencerminkan bahwa fungsi ovarium tetap normal, menghasilkan estrogen yang cukup untuk perkembangan payudara, rambut pubis dan aksila, serta distribusi lemak tubuh yang feminine. Karena tidak ada gejala spesifik lain, diagnosis sering tertunda hingga amenorea primer menjadi perhatian, baik oleh pasien sendiri, orang tua, atau tenaga kesehatan sekolah. Keterlambatan diagnosis ini memiliki implikasi psikososial yang signifikan. Remaja berada pada fase perkembangan identitas diri yang kritis, dan diagnosis kondisi yang mempengaruhi fertilitas dan fungsi seksual dapat menimbulkan distress emosional yang berat. Pada kasus ini, pasien mengaku merasa cemas dan minder karena perbedaan dengan teman sebayanya, mencerminkan dampak psikologis dari keterlambatan diagnosis. Oleh karena itu, evaluasi amenorea primer pada remaja harus dilakukan secara sistematis dan komprehensif untuk menegakkan diagnosis sedini mungkin.^{26, 27,28}

Pemeriksaan genital eksterna juga tidak menunjukkan kelainan. Namun, pada pemeriksaan panggul biasanya ditemukan saluran vagina yang sangat pendek atau hanya berupa lekukan (vaginal dimple), sedangkan serviks tidak teraba karena rahim tidak terbentuk atau hanya berupa struktur rudimenter. Manifestasi klinis utama yang sering menjadi alasan pasien datang berobat pada masa remaja adalah amenorea primer, yaitu tidak munculnya menstruasi hingga usia di mana seharusnya pubertas telah berlangsung sempurna, sehingga mendorong dilakukan evaluasi lebih lanjut.^{18,19}

Walaupun uterus tidak berkembang atau sangat rudimenter, ovarium yang fungsional memungkinkan peluang untuk memiliki keturunan biologis melalui teknologi reproduksi berbantu atau transplantasi uterus, yang dalam beberapa tahun terakhir menjadi opsi yang berkembang. Dengan demikian, MRKH merupakan kelainan kongenital penting dalam ginekologi remaja, ditandai oleh agensis uterovaginal dengan fungsi ovarium yang tetap baik, serta prevalensi yang konsisten secara global meskipun data epidemiologi di Asia masih terbatas.

Pemeriksaan penunjang yang dapat dilakukan untuk menegakkan diagnosis Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) adalah sebagai berikut.^{2,4,10,13,20}

1. Ultrasonografi (USG) Pelvis

USG merupakan pemeriksaan awal yang paling banyak digunakan untuk kondisi amenorea primer. Pemeriksaan ini dapat menunjukkan tidak adanya uterus atau uterus yang sangat kecil, sementara ovarium tampak normal. USG juga bermanfaat untuk mendeteksi kelainan ginjal yang sering menyertai MRKH. Namun, sensitivitasnya dapat terbatas untuk visualisasi sisa uterus yang kecil atau anatomi panggul yang kompleks.

2. Magnetic Resonance Imaging (MRI) Pelvis

MRI merupakan standar emas dalam evaluasi kelainan duktus Müllerian. Pemeriksaan ini memberikan gambaran detail terkait agensis atau hipoplasia uterus dan vagina bagian atas, sekaligus menilai ginjal dan tulang sehingga dapat membedakan MRKH tipe 1 dan tipe 2. Selain itu, MRI penting sebagai dasar penentuan pilihan terapi dan perencanaan tindakan rekonstruksi.

3. Pemeriksaan Hormon

Profil hormonal seperti FSH, LH, estradiol, dan testosteron umumnya berada dalam batas normal yang mencerminkan fungsi ovarium yang tetap baik. Pemeriksaan ini dilakukan untuk menyingkirkan penyebab lain amenorea primer seperti disfungsi gonad atau sindrom insensitivitas androgen yang memiliki karakteristik klinis serupa namun dengan kadar hormon abnormal.

4. Kariotipe

Analisis kromosom dilakukan untuk memastikan kariotipe 46,XX normal, sekaligus mengeksklusi kelainan kromosom lain seperti Turner syndrome atau kelainan diferensiasi seksual lain yang memerlukan penatalaksanaan berbeda. Pemeriksaan ini juga penting dalam konseling genetik.

5. Pemeriksaan Ginjal

Karena kelainan ginjal ditemukan pada sekitar 40% pasien MRKH, USG ginjal atau MRI diperlukan untuk menilai adanya agenesis ginjal, ginjal ektopik, atau anomali lainnya. Pemeriksaan ini menjadi bagian penting dalam evaluasi komprehensif karena berpengaruh terhadap prognosis dan tatalaksana.

6. Audiometri

Pada MRKH tipe 2, dapat ditemukan gangguan pendengaran sensorineural sehingga evaluasi fungsi pendengaran disarankan bila terdapat kecurigaan klinis. Intervensi dini dapat meningkatkan kualitas hidup pasien.

7. Radiologi Sistem Muskuloskeletal

Foto Rontgen tulang belakang dan panggul dilakukan untuk mendeteksi kelainan vertebra seperti skoliosis atau fusi tulang belakang, yang dilaporkan terjadi pada 20–25% kasus MRKH tipe 2. Pemeriksaan menyeluruh dapat direkomendasikan pada pasien dengan dugaan kelainan skeletal.

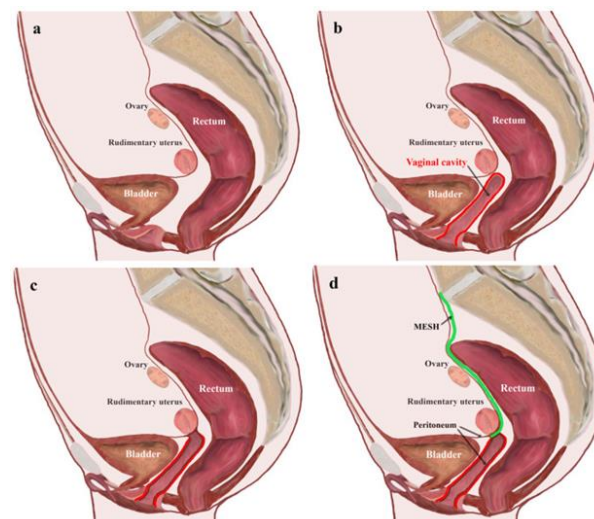
Pemeriksaan penunjang di atas sangatlah dibutuhkan untuk dapat menegakkan diagnosis sindrom MRKH ini daripada kelainan ginekologi lainnya yang terjadi. Tabel 2 dibawah ini menjelaskan mengenai diagnosis banding sindrom MRKH secara spesifik.

Tabel 2 Diagnosis Banding Sindrom MRKH2,10,13,20

Diagnosis	Karakteristik Utama	Diferensiasi dari MRKH
Androgen Insensitivity Syndrome (AIS)	Kariotipe 46,XY, genital eksternal wanita, payudara normal, rambut pubis/aksila sedikit atau tidak ada	Hormonal profile, karyotipe, dan imaging berbeda; uterus biasanya absent
Transverse Vaginal Septum / Imperforate Hymen	Obstruksi vagina, hematokolpos, nyeri siklik	Uterus normal; USG menunjukkan uterus/vagina terisi darah
Congenital Hypogonadotropic Hypogonadism (CHH)	Pubertas tertunda, amenore primer, hormon gonadotropin rendah	Uterus dan vagina normal tapi kurang berkembang karena estrogen rendah
Anomali Uterus Kongenital lain	Hipoplasia atau aplasia uterus akibat malformasi Müllerian lain	Ciri dan derajat kelainan berbeda dari MRKH
Kelainan kromosom/DSD lain (Turner, mixed gonadal dysgenesis)	Amenore, karakteristik klinis/hormon berbeda	Karyotipe, hormon, dan imaging berbeda dari MRKH

Manajemen sindrom Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) memerlukan pendekatan multidisipliner yang meliputi dukungan psikologis, konseling, serta pilihan terapi non-bedah maupun bedah untuk pembuatan vagina guna memfasilitasi aktivitas seksual. Langkah awal biasanya adalah dilatasi vagina non-bedah, yaitu memperpanjang kanal vagina secara bertahap menggunakan tekanan yang terukur. Metode ini direkomendasikan sebagai terapi lini pertama karena sifatnya yang minimal invasif dan tingkat keberhasilannya yang tinggi, dilaporkan mencapai 90–96% bila dilakukan dengan pengawasan dan kepatuhan yang tepat. Terapi bedah bertujuan untuk menciptakan saluran vagina pada sumbu yang benar dengan ukuran dan kapasitas sekresi yang memadai untuk memungkinkan hubungan seksual. Prosedur yang umum dilakukan melibatkan pembedahan ruang antara rektum dan kandung kemih, pemasangan cetakan ke dalam ruang tersebut yang dilapisi dengan graft kulit berlapis tipis^{4,21,23}

Jika dilatasi tidak berhasil atau pasien memilih untuk tidak melakukannya, tersedia opsi pembedahan, termasuk prosedur vaginoplasti seperti vaginoplasti kolon sigmoid, teknik Vecchietti, atau pull-through segmen usus. Tim bedah yang berpengalaman sangat penting untuk meminimalkan komplikasi dan memastikan hasil fungsional yang optimal, yaitu neovagina dengan kedalaman dan elastisitas yang memadai untuk aktivitas seksual.^{4,21,22}



Gambar 3 Gambaran langkah-langkah teknik bedah MRKH: (a) Topografi anatomi organ reproduksi pada pasien dengan sindrom MRKH, untuk memetakan lokasi uterus aplastik, ovarium, dan struktur sekitarnya; (b) Pembuatan kavitas vagina di ruang antara rektum dan kandung kemih (rectovesical space), sebagai lokasi awal untuk neovagina; (c) Pembentukan neovagina menggunakan flap peritoneum, yang berfungsi melapisi dan membentuk dinding vagina baru; (d) Sakropeksi ujung neovagina dengan pemasangan mesh, untuk menstabilkan neovagina dan mencegah prolaps.²¹

Selain aspek fisik, dukungan psikologis menjadi bagian penting dari manajemen MRKH, karena pasien sering menghadapi masalah terkait seksualitas, infertilitas, dan kesejahteraan emosional. Konseling psikoseksual, kelompok dukungan, dan perawatan psikologis berkelanjutan dapat meningkatkan kesehatan mental, rasa percaya diri, dan integrasi sosial. Diskusi mengenai opsi fertilitas juga penting, termasuk adopsi, bayi tabung dengan surrogate, dan prospek masa depan seperti transplantasi uterus, disesuaikan dengan keinginan reproduksi pasien serta regulasi hukum yang berlaku.^{21,22}

Pemantauan jangka panjang diperlukan untuk mengevaluasi fungsi seksual, kesehatan psikologis, dan komplikasi pascaoperasi. Pendekatan yang bersifat individual dan berpusat pada pasien sangat ditekankan, menyesuaikan dengan kebutuhan, preferensi, dan kondisi psikologis setiap wanita. Secara keseluruhan, manajemen MRKH mencakup dilatasi non-bedah sebagai langkah awal, prosedur bedah bila diperlukan, dukungan psikoseksual yang komprehensif, dan eksplorasi opsi fertilitas, yang semuanya dilakukan oleh tim multidisipliner guna mengoptimalkan hasil fisik, emosional, dan reproduksi bagi pasien yang terdampak.^{4,21,22}

Sindrom Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) dapat menimbulkan berbagai komplikasi fisik maupun psikologis yang memengaruhi prognosis keseluruhan pasien. Dari segi fisik, salah satu komplikasi utama adalah infertilitas primer, karena ketidakhadiran atau hipoplasia berat uterus dan dua pertiga bagian atas vagina, sehingga wanita yang terdampak tidak dapat hamil tanpa transplantasi uterus atau penggunaan surrogate, meskipun fungsi ovarium mereka normal. Selain itu, anomali ginjal sering ditemukan, terutama pada MRKH tipe 2, seperti agenesis ginjal unilateral, ginjal ektopik, atau ginjal tapal kuda, yang dapat meningkatkan risiko infeksi saluran kemih, batu ginjal, atau hidronefrosis. Beberapa pasien juga mengalami kelainan skeletal, termasuk malformasi vertebra atau tulang rusuk, yang dapat menimbulkan nyeri kronis atau memerlukan intervensi ortopedi. Pada kasus yang jarang, sisa uterus yang berfungsi dapat menyebabkan nyeri pelvis siklik atau hematometra, sehingga perlu penatalaksanaan bedah. Patologi ovarium seperti perubahan polikistik atau, jarang, keganasan ovarium juga telah dilaporkan, meskipun frekuensinya rendah.^{4,22}

Dari segi psikologis dan sosial, diagnosis MRKH sering menimbulkan tekanan emosional yang signifikan, termasuk kecemasan, depresi, penurunan rasa percaya diri, serta tantangan dalam identitas seksual dan hubungan interpersonal akibat infertilitas dan agenesis vagina. Disfungsi seksual juga dapat muncul, misalnya dyspareunia atau keterbatasan seksual terkait hipoplasia vagina, yang berdampak pada kualitas hidup.⁶

Prognosis pasien dapat membaik dengan dukungan multidisipliner, termasuk perawatan ginekologi, psikologis, dan intervensi bedah bila diperlukan, seperti pembentukan neovagina. Opsi fertilitas tersedia melalui teknologi reproduksi berbantuan dengan oosit pasien sendiri dan surrogate, sementara transplantasi uterus masih bersifat eksperimental namun menjanjikan. Prognosis jangka panjang sangat bergantung pada keberadaan dan tingkat keparahan anomali terkait, serta ketersediaan dukungan medis dan psikologis yang komprehensif.^{4,6}

KESIMPULAN

Sindrom Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) merupakan kelainan kongenital yang ditandai oleh agenesis atau hipoplasia uterus dan bagian atas vagina pada remaja perempuan dengan ovarium normal dan perkembangan seksual sekunder normal. Diagnosis sering ditemukan pada masa remaja saat pasien mengalami amenore primer, sehingga memerlukan pendekatan yang sensitif dan komunikatif terkait kesehatan seksual dan fertilitas. Penatalaksanaan yang efektif harus bersifat multidisipliner, mencakup koreksi anatomi, dukungan psikologis, konseling genetik, dan edukasi mengenai opsi fertilitas. Perhatian terhadap aspek emosional, psikoseksual, dan sosial pasien, serta pemberdayaan kemandirian, sangat penting untuk meningkatkan kualitas hidup. Laporan kasus ini menekankan perlunya pemahaman menyeluruh mengenai tantangan diagnostik dan manajemen holistik MRKH agar pasien mendapatkan perawatan yang optimal.

DAFTAR PUSTAKA

- Herlin MK, Petersen MB, Brännström M. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome: a comprehensive update. *Orphanet J Rare Dis*. 2020 Dec 20;15(1):214.
- Novoa CCT, Leite MTC, Sartori MGF. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia*. 2025 May 16;47.
- Herlin M, Bjørn AMB, Rasmussen M, Trolle B, Petersen MB. Prevalence and patient characteristics of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: a nationwide registry-based study. *Human Reproduction*. 2016 Oct;31(10):2384–90.
- American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Committee Opinion No. 728: Müllerian Agenesis—Diagnosis, Management, and Treatment. *Obstetrics & Gynecology*. 2018;131:e35–e42.
- Wagner A, Brucker SY, Ueding E, Gröber-Grätz D, Simoes E, Rall K, et al. Treatment management during the adolescent transition period of girls and young women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome (MRKHS): a systematic literature review. *Orphanet J Rare Dis*. 2016 Dec 16;11(1):152.
- Lei X hong, Wang X, Shao S yi, Hua K qin, Zhang Y. Self-esteem, depression, anxiety and sexual function in Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome with neovagina: A case series. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*. 2024 Jul;298:85–90.
- Tsarina E, Eleftheriades A, Eleftheriades M, Kalampokas E, Liakopoulou MK, Christopoulos P. The impact of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome on Psychology, Quality of Life, and Sexual Life of Patients: A Systematic Review. *Children*. 2022 Apr 1;9(4):484.
- Falsafi N, Amirzargar H, Moghtaderi M. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome presented as recurrent urinary tract infection in childhood (case report). *Reproductive, Female and Child Health*. 2023 Jun 26;2(2):94–8.
- Mungadi I, Ahmad Y, Yunusa G, Agwu N, Ismail S. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: Surgical management of two cases. *J Surg Tech Case Rep*. 2010;2(1):39.
- Orphanet: Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome [Internet]. Orphanet; [cited 2025 Oct 27]. Available from: <https://www.orpha.net/en/disease/detail/3109>.
- Herlin MK. Genetics of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome: advancements and implications. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2024 Apr 18;15.
- Habiba M, Heyn R, Bianchi P, Brosens I, Benagiano G. The development of the human uterus: morphogenesis to menarche. *Hum Reprod Update*. 2021 Jan 4;27(1):1–26.
- National Organization for Rare Disorders. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome [Internet]. 2025 Jul 28 [cited 2025 Oct 27]. Available from: <https://rarediseases.org/rare-diseases/mayer-rokitansky-kuster-hauser-syndrome/>.
- Matemanosak P, Peeyanjarassri K, Klangsin S, Wattanakumtornkul S, Dhanaworavibul K, Choksuchat C, et al. Clinical features and management of women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome in a Thai population. *Obstet Gynecol Sci*. 2024 May 15;67(3):314–
- Choussein S, Nasioudis D, Schizas D, Economopoulos KP. Mullerian dysgenesis: a critical review of the literature. *Arch Gynecol Obstet*. 2017 Jun 22;295(6):1369–81.
- Rall K, Eisenbeis S, Henninger V, Henes M, Wallwiener D, Bonin M, et al. Typical and Atypical Associated Findings in a Group of 346 Patients with Mayer-Rokitansky-Kuester-Hauser Syndrome. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2015 Oct;28(5):362–8.
- Kapczuk K, Iwaniec K, Friebe Z, Kędzia W. Congenital malformations and other comorbidities in 125 women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*. 2016 Dec;207:45–9.
- Ledig S, Wieacker P. Clinical and genetic aspects of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Medizinische Genetik*. 2018 Feb 21;30(1):3–11.
- Marsh CA, Will MA, Smorgick N, Quint EH, Hussain H, Smith YR. Uterine Remnants and Pelvic Pain in Females with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome. *J Pediatr Adolesc*

- Gynecol. 2013 Jun;26(3):199–202.
- Odhaib SA, Mohammed MJ, Al-Ali AJ, Mansour AA. Clinical and Radiological Findings in Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome Type 2. *Sultan Qaboos Univ Med J*. 2021 Nov 25;21(4):635–8.
- Varlas VN, Rhazi Y, Varlas RG, Ouzaher H, Rhazi B. A New Ten-Step Surgical Approach to Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome—A Preliminary Report of Three Cases. *J Clin Med*. 2025 Feb 10;14(4):1136.
- Meutia AP, Harzif AK, Priyatini T, Moegni F, Hakim S, Djusad S. Introducing Modified Technique of Combined Vaginal and Laparoscopic Approach for Creation of Neovagina. *Int J Surg Case Rep*. 2023 May;106:108164.
- Committee on Adolescent Health Care. *Mullerian Agenesis: Diagnosis Management and Treatment*. Washington, DC: ACOG; 2013. p. 562.
- Biason-Lauber A, Konrad D, Navratil F, Schoenle EJ. A WNT4 mutation associated with Müllerian-duct regression and virilization in a 46,XX woman. *N Engl J Med*. 2004;351(8):792-798. doi:10.1056/NEJMoa040533
- Ledig S, Wieacker P. Clinical and genetic aspects of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Med Genet*. 2018;30(1):3-11. doi:10.1007/s11825-018-0173-7
- Holt R, Slade P. Living with an incomplete vagina and womb: an interpretative phenomenological analysis of the experience of vaginal agenesis. *Psychol Health Med*. 2003;8(1):19-33. doi:10.1080/1354850021000059250
- Edmonds DK. Sexual developmental anomalies and their reconstruction: upper and lower tracts. *Semin Reprod Med*. 2003;21(1):57-65. doi:10.1055/s-2003-39397
- Patterson MN, McPhaul MJ, Hughes IA. Androgen insensitivity syndrome. *Baillieres Clin Endocrinol Metab*. 1994;8(2):379-404. doi:10.1016/s0950-351x(05)80258-7