

## **A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE DA SÍNDROME DE MAYER-ROKITANSKY-KUSTER-HAUSER: RELATO DE CASO**

**Introdução:** Este estudo apresenta um relato de caso, autorizado pela paciente, cujo diagnóstico é Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser, doença rara, com prevalência de 1 para cada 4500 nascimentos de meninas, caracterizada por agenesia ou disgenesia da porção mülleriana da vagina e do útero, determinada por atresia vaginal, anomalias uterinas e tubárias, as quais podem incluir ausência ou hipoplasia. **Objetivo:** O presente relato de caso objetiva analisar e documentar seus achados clínicos para enriquecer a comunidade científica e capacitar médicos quanto ao seu diagnóstico. **Método:** Relato de caso. **Resultados:** Paciente I.C.C, feminino, 19 anos, apresentou-se ao serviço acompanhada pela mãe para investigar quadro de dores abdominais e 3 episódios de cefaléia. Ao ser questionada, a paciente revela informações relevantes na história médica pregressa que levam à hipótese de uma síndrome que não está relacionada ao motivo da consulta atual conferindo ao diagnóstico tardio. Aos antecedentes, relatou agenesia uterina, rim em ferradura à direita e refluxo urinário. Em relação ao estado geral, paciente apresentava-se regular, hipoativa, corada, afebril, eupneica e hidratada. Ao exame físico, apresentava abdome globoso, hipertimpânico, depressível, doloroso à palpação em região mesogástrica, sem defesa ou massas palpáveis. Não apresentou alterações nos aparelhos cardiovascular e respiratório. Foram solicitados exames laboratoriais e de imagem (TC de crânio e abdome, RX de tórax) e não foram encontradas anormalidades, apenas acúmulo de gases. Paciente alega fazer uso contínuo de Frisum 10 mg, Oxcarbamazepina 600 mg, Fenobarbital 100 mg, Levetiracetam 250 mg, Valproato de sódio 500 mg e Venlafaxina 75 mg. Assim, fez-se duas hipóteses durante a consulta. Primeiramente, acúmulo de gases – sendo o motivo da consulta e avaliado por exame físico e de imagem. Posteriormente, diagnóstico sindrômico de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser. Exames de cariótipo foi solicitado. **Conclusão:** Apesar da Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser ser uma doença rara, deve-se investigar precocemente através da história médica pregressa. Além disso, é de suma importância para o diagnóstico que o profissional tenha conhecimento médico sobre essa condição e saiba identificá-la para proporcionar um tratamento adequado para cada paciente. **Descritores:** Anormalidades; Ductos Paramesonéfricos.