

Leitlinienprogramm

Deutsche Gesellschaft für
Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG)



Österreichische Gesellschaft für
Gynäkologie und Geburtshilfe (OEGGG)



Schweizerische Gesellschaft für
Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG)



Weibliche genitale Fehlbildungen

AWMF-Registernummer

015/052

Leitlinienklasse

S2k

Stand

03/2020

Version

1.0

In Kooperation mit der Arbeitsgemeinschaft der
Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften
e.V. (AWMF)



Inhaltsverzeichnis

I. LEITLINIENINFORMATIONEN	9
TEMPLATE-VERSION.....	9
HERAUSGEBER	9
LEITLINIENKOORDINATOR/ ANSPRECHPARTNER.....	11
LEITLINIENGRUPPE	12
LEITLINIENKOMMISSION DER DGGG.....	16
FINANZIERUNG.....	18
PUBLIKATION	18
ZITIERWEISE	18
LEITLINIENDOKUMENTE.....	18
URHEBERRECHT.....	19
GENDERHINWEIS	20
BESONDERER HINWEIS	20
ABKÜRZUNGEN	21
II. LEITLINIENVERWENDUNG.....	23
ÄNDERUNGEN/NEUERUNGEN	23
FRAGESTELLUNG UND ZIELE.....	23
VERSORGUNGSBEREICH.....	23
PATIENTINNENZIELGRUPPE.....	23
ANWENDERZIELGRUPPE / ADRESSATEN.....	24
VERABSCHIEDUNG UND GÜLTIGKEITSDAUER	25
ÜBERARBEITUNG UND AKTUALISIERUNG	26
LEITLINIENIMPLEMENTIERUNG	27
III. METHODIK.....	27
GRUNDLAGEN	27
EMPFEHLUNGSGRADUIERUNG.....	28
STATEMENTS	29
KONSENSUSFINDUNG -UND KONSENSUSTÄRKE	30
EXPERTENKONSENS	30
LEITLINIENREPORT	31
INTERESSENKONFLIKTE.....	32
1 EPIDEMIOLOGIE.....	37
2 ÄTIOLOGIE VON STÖRUNGEN DER MÜLLERSCHEN GÄNGE.....	41
2.1 MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER-SYNDROM	41
2.2 FUSIONSANOMALIEN DER MÜLLERSCHEN GÄNGE	42

2.3	STÖRUNGEN DER MÜLLERSCHEN GÄNGE IM RAHMEN ÜBERGEORDNETER ERKRANKUNGEN	42
2.4	STÖRUNGEN DER MÜLLERSCHEN GÄNGE BEI PHÄNOTYPISCH WEIBLICHEN PERSONEN MIT 46,XY-KARYOTYP	43
3	KLASSIFIKATION	45
3.1	HISTORIE	45
3.2	VCUAM & ESHRE/ ESGE - KLASSIFIKATION	45
4	DIAGNOSTIK	51
4.1	PRÄNATALDIAGNOSTIK	51
4.2	DIAGNOSTIK	52
4.2.1	Kinder	52
4.2.1.1	Spezifische Anamnese	52
4.2.1.2	Klinische Diagnostik	52
4.2.1.3	Bildgebende Diagnostik	53
4.2.1.4	Weiterführende Diagnostik	56
4.2.2	Jugendliche	56
4.2.2.1	Spezifische Anamnese	56
4.2.2.2	Klinische Diagnostik	56
4.2.2.3	Bildgebende Diagnostik	57
4.2.2.4	Weiterführende Diagnostik	57
4.2.3	Erwachsene	58
4.2.3.1	Spezifische Anamnese	58
4.2.3.2	Klinische Diagnostik	58
4.2.3.3	Bildgebende Diagnostik	58
4.3	GENETISCHE DIAGNOSTIK	59
5	TRANSITION	63
5.1	EINFÜHRUNG UND BEGRIFFSERKLÄRUNG	63
5.2	PROBLEMSTELLUNG BEI GENITALEN FEHLBILDUNGEN	64
5.3	ASSOZIIERTE FEHLBILDUNGEN	64
5.4	MULTIDISziPLINÄRES TEAM	65
5.5	KONKRETE AUFGABEN DER TRANSITION	66
6	FEHLBILDUNGEN DER VULVA	70
6.1	BESONDERHEITEN	70
6.2	SPEZIELLE ANATOMIE	71
6.3	SPEZIELLE DIAGNOSTIK	71
6.4	THERAPIE	71
6.5	SPEZIFISCHE NACHSORGE	72
7	FEHLBILDUNGEN DER VAGINA	75
7.1	VAGINALSEPTEN	75
7.1.1	Longitudinales nicht-obstruierendes Septum (V1)	75

7.1.1.1	Diagnostik.....	75
7.1.1.2	Therapie.....	75
7.1.1.3	Langzeitbetreuung	76
7.1.2	Longitudinales obstruierendes Vaginalseptum.....	76
7.1.2.1	Diagnostik.....	76
7.1.2.2	Therapie.....	76
7.1.2.3	Langzeitbetreuung	77
7.1.3	Hymenalatresie und transversales Vaginalseptum.....	77
7.1.3.1	Hymenalatresie	77
7.1.3.2	Transversales Vaginalseptum	78
7.2	VAGINALAPLASIE.....	80
7.2.1	Diagnostik.....	80
7.2.2	Therapie.....	81
7.2.2.1	Nicht-operative Methoden	81
7.2.2.2	Operative Methoden	83
7.2.2.3	Neovaginaanlage	87
7.2.2.4	Lappenplastiken	89
7.2.2.5	Darmscheiden	91
7.2.2.6	Operative Dehnung durch Zug	94
8	FEHLBILDUNGEN ZERVIX	107
8.1	ZERVIX DUPLEX.....	107
8.1.1	Spezielle Diagnostik.....	107
8.1.2	Therapie.....	107
8.2	ZERVIXAPLASIE.....	108
8.2.1	Spezielle Diagnostik.....	108
8.2.2	Therapie.....	108
9	FEHLBILDUNGEN DES UTERUS.....	115
9.1	DEFINITION.....	115
9.2	BILDGEBENDE DIAGNOSTIK	116
9.3	UTERUS ARCUATUS.....	117
9.3.1	Besonderheiten	117
9.3.2	Spezielle Diagnostik.....	117
9.3.3	Therapie.....	117
9.3.4	Spezifische Nachsorge	118
9.4	UTERUS SUBSEPTUS	118
9.4.1	Besonderheiten	118
9.4.2	Spezielle Diagnostik.....	118
9.4.3	Therapie.....	119
9.4.4	Spezifische Nachsorge	119
9.5	UTERUS SEPTUS.....	120
9.5.1	Besonderheiten	120
9.5.2	Spezielle Diagnostik.....	120
9.5.3	Therapie.....	120
9.5.4	Spezifische Nachsorge	121
9.6	UTERUS BICORNIS	123
9.6.1	Besonderheiten	123

9.6.2	Spezielle Diagnostik.....	123
9.6.3	Therapie.....	123
9.7	UTERUS UNICORNIS	127
9.7.1	Besonderheiten	127
10	FEHLBILDUNGEN DER ADNEXE.....	135
10.1	DEFINITION.....	135
10.2	KLINIK	135
10.3	THERAPIE.....	135
10.4	PROGNOSE.....	136
11	KOMPLEXE UROGENITALE FEHLBILDUNGEN.....	139
11.1	SINUS UROGENITALIS.....	139
11.1.1	Definition.....	139
11.1.2	Embryologie	139
11.1.3	Epidemiologie	139
11.1.4	Pathologie/ Spezielle Anatomie	139
11.1.5	Klinik	140
11.1.6	Spezielle Diagnostik.....	140
11.1.7	Klassifikation.....	140
11.1.8	Operationszeitpunkt/postnatales Management	140
11.1.9	Operationsverfahren.....	141
11.1.10	Schwangerschaft/ Entbindung	142
11.1.11	Psychosoziale Aspekte.....	142
11.1.12	Nachsorge	142
11.2	KLOAKENFEHLBILDUNG.....	145
11.2.1	Allgemein.....	145
11.2.2	Inzidenz.....	145
11.2.3	Embryologie	145
11.2.4	Klassifikation.....	146
11.2.5	Klinik und Einteilung	146
11.2.6	Begleitfehlbildungen.....	146
11.2.7	Management im Neugeborenenalter	147
11.2.8	Management im Säuglingsalter (1-3 Lebensmonat).....	148
11.2.9	Definitive Rekonstruktion	149
11.2.9.1	Kloake mit einem gemeinsamen Kanal von < 1cm.....	149
11.2.9.2	Kloake mit einem gemeinsamen Kanal von 1 -3 cm.....	149
11.2.9.3	Kloake mit einem gemeinsamen Kanal von 3 -5 cm.....	149
11.2.9.4	Kloake mit einem gemeinsamen Kanal von >5 cm.....	150
11.2.10	Postoperative Versorgung	150
11.2.11	Follow-Up, Outcome und Nachsorge	150
11.2.11.1	Nierenfunktion	151
11.2.11.2	Urininkontinenz.....	151
11.2.11.3	Fäkale Kontinenz	152
11.2.11.4	Gynäkologische Probleme.....	152
11.2.11.5	Selbsthilfegruppen	153
11.3	BLASENEKSTROPHIE-EPISPADIE-KOMPLEX BEIM WEIBLICHEN GESCHLECHT	160
11.3.1	Definition.....	160
11.3.2	Epidemiologie	161

11.3.3 Embryologie	161
11.3.4 Pathologie	161
11.3.5 Operative Therapie der Blasenekstrophe	162
11.3.6 „single-stage repair“ - Einaktige Konzepte.....	163
11.3.7 „staged approach“ - primär mehraktige Konzepte.....	163
11.3.8 Primäre Harnableitungen	164
11.3.9 Rekonstruktion des weiblichen Genitale.....	164
11.3.10 Schwangerschaft	165
11.3.11 Psychosoziale Aspekte.....	166
11.3.12 Lebenslange Nachsorge.....	166
11.3.13 Selbsthilfegruppen	166
12 ANGEBORENE GEFÄßMALFORMATIONEN	181
12.1 EINLEITUNG	181
12.2 INZIDENZ.....	181
12.3 KLASIFIKATION UND STANDORTBESTIMMUNG	181
12.4 DIAGNOSTIK.....	181
12.5 THERAPIE.....	182
13 ASSOZIIERTE FEHLBILDUNGEN.....	184
14 GEBURTSHILFLICHES MANAGEMENT	187
14.1 KLOAKE.....	187
14.2 BLASENEKTROPHIE.....	188
14.2.1 Statement, Empfehlung, Konsensus	188
14.3 KONGENITALE ANOMALIEN DER VULVA.....	188
14.3.1 Labienhypoplasie	188
14.3.2 Labienhypertrophie	188
14.3.3 Labiensynechie.....	189
14.3.4 Adrenogenitale Syndrom (AGS)	189
14.3.5 Late-onset AGS.....	189
14.3.6 Kongenitale venöse Malformationen	190
14.4 VAGINA	191
14.4.1 Hymenal anomalien	191
14.4.2 Transverse Vaginalsepten	191
14.4.3 Longitudinale Vaginalsepten.....	191
14.4.4 Vaginale (partielle) Agenesie.....	191
14.5 KONGENITALE ANOMALIEN DES UTERUS	192
14.5.1 Uterus arcuatus.....	192
14.5.2 Uterus subseptus/septus	192
14.5.3 Uterus unicornis unicollis.....	193
14.5.4 Uterus bicornis unicollis	193
14.5.5 Uterus didelphys (bicornis bicollis).....	193
15 PSYCHOSOMATISCHE BEGLEITUNG.....	197
15.1 LEBENSQUALITÄT, PSYCHISCHE KOMORBIDITÄT, BELASTENDE THEMEN.....	197
15.2 PSYCHOSOMATISCHE ASPEKTE IM DIAGNOSE- UND BEHANDLUNGSVERLAUF.....	199
15.3 PSYCHOSOMATISCHE DIAGNOSTIK.....	201

15.4 SPEZIELLE VORGEHENSWEISEN/ SITUATIONEN: KINDER UND JUGENDLICHE	202
15.5 FEHLBILDUNG DES ÄUßEREN GENITALES	202
15.6 FEHLBILDUNG DES GENITALES MIT AUSWIRKUNGEN AUF DIE PUBERTÄT UND/ ODER SEXUALITÄT	202
15.7 SPEZIELLE VORGEHENSWEISEN/ SITUATIONEN: OPERATIVE BEHANDLUNG ZUR ANLAGE EINER VAGINA.....	203
15.8 PSYCHOSOMATISCHE INTERVENTIONEN.....	205
15.9 SELBSTHILFEANGEBOTE/ VERNETZUNG	206
16 TUMORRISIKO	212
16.1 RISIKO FÜR BLASENTUMORE BEI EXTROPHIE-PATIENTEN.....	212
16.2 TUMORRISIKO BEI “DISORDER OF SEX DEVELOPMENT” (DSD).....	213
IV. ABBILDUNGSVERZEICHNIS	218
V. TABELLENVERZEICHNIS.....	219

I. Leitlinieninformationen

Template-Version

Version 2019-11-1

Herausgeber

Federführende Fachgesellschaften

Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG) e.V.

Repräsentanz der DGGG und Fachgesellschaften

Hausvogteiplatz 12

D-10117 Berlin

Telefon: +49 (0) 30-5148 83340

Telefax: +49 (0) 30-5148 83344

info@dggg.de

<http://www.dggg.de/>

Österreichische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (OEGGG)

Frankgasse 8

AT-1090 Wien

oeggg@oeggg.at

<http://www.oeggg.at>

Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG)

Gynécologie Suisse SGGG

Altenbergstraße 29

Postfach 6

CH-3000 Bern 8

sekretariat@sggg.ch

<http://www.sggg.ch/>

In Repräsentanz durch den Präsident der DGGG

Prof. Dr. Anton Scharl

Direktor der Frauenkliniken

Klinikum St. Marien Amberg

Mariahilfbergweg 7

92224 Amberg

Kliniken Nordoberpfalz AG

Söllnerstr. 16

92637 Weiden

In Repräsentanz durch Präsident der SGGG

Dr. med. David Ehm

FMH für Geburtshilfe und Gynäkologie

Nägeligasse 13

CH-3011 Bern

In Repräsentanz durch die Präsidentin der OEGGG

Univ. Prof. Dr. Petra Kohlberger

Universitätsklinik für Frauenheilkunde Wien

Währinger Gürtel 18-20

A-1090 Wien

Leitlinienkoordinator/ Ansprechpartner

Der hier genannten Koordinatoren haben maßgeblich an der Leitlinienplanung, -organisation, -anmeldung, -entwicklung, -redaktion, -implementierung und -evaluierung und -publikation beigetragen.

Inhaltliche Fachanfragen zu den in der Leitlinie abgehandelten Themen sind zunächst ausschließlich an die Koordinatoren zu richten.

Univ.-Prof. Dr. Peter Oppelt, MBA

Kepler Universitätsklinikum

Krankenhausstraße 26-30

A-4020 Linz

Telefon: +43 (0) 5 7680 84 / 26815

Fax: +43 (0) 5 7680 84 / 26814

[peter.oppelt@kepleruniklinikum.at](mailto:peter oppelt@kepleruniklinikum.at)

www.kepleruniklinikum.at

Journalistische Anfragen sind an den Herausgeber oder alternativ an die Leitlinienkommission der DGGG dieser Leitlinie zu richten.

Leitliniengruppe

Tabelle 1: Federführender und/oder koordinierender Leitlinienautor:

Autor/in	AWMF-Fachgesellschaft
Prof. Dr. Peter Oppelt	AGE, DGGG, OEGGG

Die folgenden Fachgesellschaften / Arbeitsgemeinschaften / Organisation / Verein haben Interesse an der Mitwirkung bei der Erstellung des Leitlinientextes und der Teilnahme an der Konsensuskonferenz bekundet und Vertreter für die Konsensuskonferenz benannt:

Tabelle 2: Repräsentativität der Leitliniengruppe: Beteiligung der Anwenderzielgruppe (alphabetisch geordnet)

DGGG-Arbeitsgemeinschaft (AG)/ AWMF/Nicht-AWMF-Fachgesellschaft/ Organisation/Verein
AGE (Arbeitsgemeinschaft gyn. Endoskopie)
AGG (AG Geburtshilfe & Pränatalmedizin)
AGKJ (AG Kinder- und Jugendgynäkologie)
ARGUS (Arbeitsgemeinschaft für Ultraschalldiagnostik)
DGGG (Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe)
DGKCH (Deutsche Gesellschaft für Kinderchirurgie)
DGKJ (Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin)
DGPRÄC (Deutsche Gesellschaft der Plastischen, Rekonstruktiven und Ästhetischen Chirurgen)
DGU (Deutsche Gesellschaft für Urologie)
DKPM (Deutsches Kollegium für Psychosomatische Medizin)
GFH (Deutsche Gesellschaft für Humangenetik)

**DGGG-Arbeitsgemeinschaft (AG)/
AWMF/Nicht-AWMF-Fachgesellschaft/
Organisation/Verein**

GPR (Gesellschaft für Pädiatrische Radiologie)

Gynea (Schweizerische Arbeitsgemeinschaft für Kinder- und Jugendgynäkologie)

OEGGG (Österreichische Gesellschaft für Gynäkologie & Geburtshilfe)

SGGG (Schweizer Gesellschaft für Gynäkologie & Geburtshilfe)

SGKC (Schweizerischen Gesellschaft für Kinderchirurgie)

SGP (Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrie)

Swiss PU (Schweizerischen Gesellschaft für Kinderurologie)

Die Moderation der Leitlinie wurde dankenswerterweise von Dr. med. Monika Nothacker, MPH (AWMF-zertifizierter Leitlinienberater/-moderator) übernommen.

Tabelle 3: beteiligte Leitlinienautoren/innen (alphabetisch geordnet):

Autor/in Mandatsträger/in	DGGG-Arbeitsgemeinschaft (AG)/ AWMF/Nicht-AWMF-Fachgesellschaft/ Organisation/Verein
Binder Helge, Prof. Dr.	AGE/DGGG
Birraux Jacques, Dr.	SGKC
Brucker Sara, Prof. Dr.	AGE/ DGGG
Dingeldein Irene, Dr.	SGGG
Draths Ruth, Dr.	Gynea
Eckoldt Felicitas, Prof. Dr.	DGKCH
Füllers Ulrich, Dr.	AGE/ DGGG
Hiort Olaf, Prof. Dr.	DGKJ
Hoffmann Dorit, Dr.	SGP

Autor/in Mandatsträger/in	DGGG-Arbeitsgemeinschaft (AG)/ AWMF/Nicht-AWMF-Fachgesellschaft/ Organisation/Verein
Hoopmann Markus, PD Dr.	ARGUS
Hucke Jürgen, Prof. Dr.	AGE/ DGGG
Korell Matthias, PD Dr.	AGE/ DGGG
Krege Susanne, Prof. Dr.	DGU
Kühnert Maritta, Prof. Dr.	AGG
Ludwikowski Barbara PD Dr.	DGKCH
Mentzel Hans-Joachim, Prof. Dr.	GPR
O'Dey Dan mon, PD Dr.	DGPRÄC
Oppelt Peter, Prof. Dr.	AGE/ DGGG/ OEGGG
Rall Katharina, Dr.	AGKJ
Rimbach Stefan, PD Dr.	AGE/ DGGG
Schäffeler Norbert, Dr.	DKPM
Shavit Sandra, Dr.	SGKC
Stein Raimund, Prof. Dr.	DGU
Utsch Boris, PD Dr.	DGKJ
Wenzl Rene, Prof. Dr.	OEGGG
Wieacker Prof. Dr.	GFH
Zeino Mazen, Dr.	Swiss PU

Folgend genannte AGs/Fachgesellschaften/Organisationen/Vereine wurden zu Beginn der Leitlinienerstellung angefragt. Es wurde jedoch auf die Anfrage nicht zeitnah reagiert und somit konnten keine Mandatsträger zur Leitlinienerstellung berücksichtigt werden.

Tabelle 4: Weitere nicht beteiligte Fachgesellschaften (alphabetisch geordnet)

AKKU (Arbeitskreises für Kinderurologie) der ÖGU (Österreichischen Gesellschaft für Urologie)

AG FIDE

Folgende Fachgesellschaften/Organisationen waren zunächst vorgesehen, wurden bzw. waren dann aber aus Ressourcengründen bzw. wegen mangelnder Rückmeldung nicht beteiligt: European Society for Gynecological Endoscopy (ESGE), European Society of Human Reproduction and Embryology (ESHRE), DGf gynäkologische Endokrinologie und Fortpflanzungsmedizin, Arbeitsgemeinschaft Frauengesundheit in der Entwicklungszusammenarbeit (FIDE AG), Ärztliche Gesellschaft zur Gesundheitsförderung der Frau (ÄGGF), NATUM (Naturheilkunde, Komplementärmedizin, Akupunktur und Umweltmedizin in der Frauenheilkunde), DGf Psychosomatische Frauenheilkunde und Geburtshilfe (DGPGF), Board für Pränatal- und Geburtsmedizin, Vereinigung der Hebammenlehrer AG.

Patientenbeteiligung

Eine direkte Beteiligung von Patienten bzw. Patientenvertreter erfolgte nicht, da für die angeborenen genitalen weiblichen Fehlbildungen keine entsprechende Selbsthilfeorganisation identifiziert wurde.

Leitlinienkommission der DGGG

Abbildung 1: Grafische Darstellung der Leitlinienkommission

Leitlinienkommission der DGGG, OEGGG und SGGG

Leitlinienprogramm -----



Präsident und Vorstand der DGGG	
Prof. Dr. Anton Scharl	
Leitlinienbeauftragter AWMF-Leitlinienbeauftragter Prof. Dr. Matthias W. Beckmann	Leitliniensekretariat Dr. Paul Gaß, Dr. Gregor Olmes, Christina Melxner
Stellv. Leitlinienbeauftragter Prof. Dr. Erich-Franz Solomayer	Ehrenvorsitzende Prof. Dr. Dietrich Berg Prof. Dr. Rolf Kreienberg
Delegierte der DGGG Leitlinienkommission	
Gynäkologische Onkologie Prof. Dr. Olaf Ortmann Prof. Dr. Tanja Fehm	Wiederherstellende und plastische Gynäkologie PD Dr. Max Dieterich Dr. Hermann Zoche
Reproduktionsmedizin Prof. Dr. Bettina Toth Prof. Dr. Wolfgang Würfel	Gynäkologische Endokrinologie Prof. Dr. Ludwig Kiesel Prof. Dr. Petra Stute
Pränatalmedizin Prof. Dr. Franz Kainer Prof. Dr. Ulrich Gembruch	Konservative Gynäkologie PD Dr. Friederike Siedentopf Prof. Dr. Matthias David
Junges Forum Dr. Vera Hepp Martin Weiss	BLFG Dr. Hermann Zoche Dr. Martina Gropp-Meier
Österreichische Vertretung (OEGGG) Prof. Dr. Karl Tamussino Prof. Dr. Hanns Helmer	Schweizerische Vertretung (SGGG) Prof. Dr. Daniel Surbek Prof. Dr. René Hornung

Stand: Dezember 2018

<http://www.dggg.de/leitlinien>

© DGGG, SGGG und
OEGGG 2018

<https://www.dggg.de/start/ueber-die-dggg/organe-der-dggg/kommissionen/>

Leitlinienbeauftragter der DGGG

Prof. Dr. med. Matthias W. Beckmann

Universitätsklinikum Erlangen

Frauenklinik

Universitätsstrasse 21-23

D-91054 Erlangen

<http://www.frauenklinik.uk-erlangen.de>

Leitlinienbeauftragter der SGGG

Prof. Dr. med. Daniel Surbek

Universitätsklinik für Frauenheilkunde, Geburtshilfe und feto-maternale Medizin

Inselspital Bern

Effingerstraße 102

CH-3010 Bern

Leitlinienbeauftragter der OEGGG

Prof. Dr. med. Karl Tamussino

Universitätsklinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe Graz

Auenbruggerplatz 14

AT-8036 Graz

Leitliniensekretariat der Leitlinienprogramms der DGGG, OEGGG und SGGG

Dr. med. Paul Gaß, Christina Meixner

Universitätsklinikum Erlangen

Frauenklinik

Universitätsstrasse 21-23

D-91054 Erlangen

Telefon: +49 (0) 9131-85/44063 oder +49 (0) 9131-85/33507

Telefax: +49 (0) 9131-85/33951

leitlinien@dggg.de

<http://www.dggg.de/leitlinienstellungnahmen/>

Finanzierung

Das DGGG Leitlinienprogramm unterstützte finanziell das Leitlinienprojekt mit €5.000. Dazu gehörten Reisekostenerstattungen, Literaturrecherchen, Methodikern, Konsensuskonferenzen usw. Die redaktionelle Unabhängigkeit wurde mit folgenden Maßnahmen gewahrt:

Publikation

Das derzeitige Publikationsorgan ist die *Geburtshilfe und Frauenheilkunde (GebFra)* des Thieme Verlags. In diesem wird nach Veröffentlichung der Leitlinie angestrebt, die Langversion (bei maximal 10-12 Seiten des Leitlinientexts) oder die Kurzversion zu publizieren. Ein Supplement im *Frauenarzt* ist möglich. Die aktuelle Version zum Download dieser Leitlinie finden Sie auf der Website der AWMF.

<http://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/015-052.html>

Zitierweise

Die korrekte Zitierweise dieser Langversion der Leitlinie besteht aus folgender Syntax. Diese Syntax ist bei der Benutzung im Rahmen von Publikationen bei Fachjournals zu beachten, wenn in den Autorenhinweisen keine eigene Zitierweise vorgegeben wird:

Female genital malformations. Guideline of the DGGG, SGGG and OEGGG

(S2k-Level, AWMF Registry No. 015/052, March 2020.

<http://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/015-052.html>

Leitliniendokumente

Dieses gesamte Leitliniendokument wird als Langversion bezeichnet. Um den Umgang des Leitlinieninhalts für spezielle Situationen (Praxisalltag, Vorträge) oder nicht medizinische Interessensgruppen (Patienten, Laien) zu erleichtern, wird in dieser Leitlinie die Erstellung einer **Kurzversion** und einer **DIA-Version** angestrebt.

Nach den Vorgaben des AWMF-Regelwerks (Version 1.0) ist für die Erstellung dieser Leitlinie eine **Interessenkonfliktklärung** nötig.

Des Weiteren wird für die Erstellung einer Leitlinie ab S2-Niveau (S2e/S2k/S3) ein ausführlicher Leitlinienreport mit ggf. Evidenztabellen (S2e/S3) eingefordert und wird mit der Langversion publiziert. Dazu finden Sie im separaten Kapitel Publikation mehr.

Die Zusammenfassung der Interessenkonflikte aller Leitlinienautoren und den Leitlinienreport finden Sie in diesem Dokument in einem separaten Kapitel Interessenkonflikte.

Urheberrecht

Der Inhalt der Nutzungsrechte umfasst „das Recht der eigenen nicht auszugsweisen Vervielfältigung, Verbreitung und Speicherung, öffentlicher Zugänglichmachung auch durch interaktive Produkte oder Dienste das Vortragsrecht sowie das Recht zur Wiedergabe durch Bild und Tonträger in gedruckter und elektronischer Form, sowie das Anbieten als Anwendungssoftware für mobile Betriebssysteme.“. Die Autoren können ihre Nutzungsrechte an Dritte einmalig übertragen, dies geschieht entgegen §32 des UrhG immer unentgeltlich. Dabei werden beispielsweise der Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF) einfache Nutzungsrechte zur Veröffentlichung auf ihrer Homepage übertragen. Des Weiteren ist es möglich ein beschränktes einmaliges Nutzungsrecht zu übertragen. Diese Dritten (Verlage etc.) sind berechtigt, die Leitlinie z.B. in einer Fachzeitschrift zu veröffentlichen, als Buch herauszubringen oder auch in Form eines Computerprogramms (App) für Endnutzer zur Verfügung zu stellen (sogenanntes öffentliches Zugänglichmachen). Sie sind jedoch nicht berechtigt, ihrerseits weitere Personennutzungsrechte einzuräumen.

Die Einräumung von Nutzungsrechten für wissenschaftliche-medizinische Leitlinien im Sinne der Autoren als Miturheber erfolgt im Sinne §8 des Urheberrechtsgesetzes (UrhG). Urheber sind natürliche Personen dieses Werkes nach §2 des UrhG, also alle Autoren der Leitlinie, welche als Miturhebergemeinschaft bezeichnet wird. Diese Gemeinschaft räumt mit Erstellung ihres öffentlich zugänglichen Werkes der medizinischen Fachgesellschaft, z.B. der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGG), nur repräsentativ Nutzungs- und/oder Verwertungsrechte ein. Die Urheber nach §2 des UrhG bleibt jedoch immer die Miturhebergemeinschaft.

Genderhinweis

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die durchgehende Verwendung männlicher und weiblicher Sprachformen verzichtet. Sämtliche männliche Personenbezeichnungen gelten für beiderlei Geschlecht.

Besonderer Hinweis

Die Medizin unterliegt einem fortwährenden Entwicklungsprozess, sodass alle Angaben, insbesondere zu diagnostischen und therapeutischen Verfahren, immer nur dem Wissensstand zurzeit der Drucklegung der Leitlinie entsprechen können. Hinsichtlich der angegebenen Empfehlungen zur Therapie und der Auswahl sowie Dosierung von Medikamenten wurde die größtmögliche Sorgfalt beachtet. Gleichwohl werden die Benutzer aufgefordert, die Beipackzettel und Fachinformationen der Hersteller zur Kontrolle heranzuziehen und im Zweifelsfall einen Spezialisten zu konsultieren. Fragliche Unstimmigkeiten sollen bitte im allgemeinen Interesse der Redaktion mitgeteilt werden.

Der Benutzer selbst bleibt verantwortlich für jede diagnostische und therapeutische Applikation, Medikation und Dosierung.

Abkürzungen

Tabelle 5: Verwendete Abkürzungen

ACTH	Adrenocorticotropin
AFS	American Ferility Society
AGS	Adrenogenitales Syndrom
ALARA	as low as reasonable achievable
AMH	Anti-Müllerisches Hormon
ARM	anorektalen Malformationen
BEEK	Blasenekstrophie-Epispadie-Komplexes
CAIS	komplette Androgen-insensitivitäts-Syndrom
CAIS	Syndrom der komplexes Androgen-Intensivität
DHT	Dihydrotestosteron
DSD	disorder of sexual development
FGM/C	Female Genital Mutilation/Cutting
FSFI	Female-Sexual-Function-Index
GFR	Glomeruläre Filtrationsrate
HRT	Hormone Replacement Therapy
IK	intermittierender Katheterismus
ISSVA	internationalen Gesellschaft zum Studium von vaskulären Anomalien
IVF	In Vitro Fertilisation
MRKHS	Mayer –Rokitansky-Küster- Hauser Syndrom
MRT	Magnetresonanztomografie
MUS	Miktionsurosonografie

PCOS	Poly-zystisches Ovar Syndrom
PK	persistierende Kloake
PSARVUP	Posterior Sagittal Ano Recto Vagino Urethroplasty
TAR	Thrombocytopenia Absent Radius
TSPY	Testis-Specific Protein Y
TUM	Totalen Urogenitalen Mobilisation
VUR	vesikoureterorenalem Reflux

II. Leitlinienverwendung

Änderungen/Neuerungen

Zur vorigen Leitlinien aus dem Juli 2010 ergaben sich wie folgt Änderungen:

1. Die Leitlinie wurde vom S1 auf ein S2k Konsensus gehoben
2. Die Autorengruppe wurde durch Kinderärzte, Kinderradiologen, Kinderurologen und Kinderchirurgen ergänzt
3. Es handelt sich um eine gemeinsame Leitlinie der DGGG, OEGGG & SGGG
4. Alle Kapitel der Leitlinie wurden inhaltlich aktualisiert und Punkte aus der Kinder- und Jugendheilkunde implementiert
5. Die Kapitel (5) Transition, (11) Komplexe Urogenitale Fehlbildungen, (12) Gefäßmalformationen, (15) Psychosomatische Begleitung & (16) Tumorrisiko wurden ergänzt

Fragestellung und Ziele

Darstellung des sinnvollen diagnostischen und therapeutischen Vorgehens für Patientinnen mit angeborenen Fehlbildungen des weiblichen Genitale

Versorgungsbereich

1. Stationärer Versorgungssektor
2. Ambulanter Versorgungssektor
3. Teilstationärer Versorgungssektor
4. Primärärztliche/ spezialisierte Versorgung

Patientinnenzielgruppe

Die Leitlinie richtet sich an weibliche Kinder, Jugendliche und Frauen mit genitalen Fehlbildungen.

Anwenderzielgruppe / Adressaten

Diese Leitlinie richtet sich an folgende Personenkreise:

- ⌚ Gynäkologinnen/Gynäkologe in der Niederlassung
- ⌚ Gynäkologinnen/Gynäkologe mit Klinikanzstellung
- ⌚ Ärztinnen/ Ärzte für Kinder- und Jugendheilkunde in der Niederlassung
- ⌚ Ärztinnen/ Ärzte für Kinder- und Jugendheilkunde mit Klinikanzstellung
- ⌚ Ärztinnen/ Ärzte für Kinderchirurgie in der Niederlassung
- ⌚ Ärztinnen/ Ärzte für Kinderchirurgie mit Klinikanzstellung
- ⌚ Ärztinnen/ Ärzte für Kinderradiologie in der Niederlassung
- ⌚ Ärztinnen/ Ärzte für Kinderradiologie mit Klinikanzstellung
- ⌚ Ärztinnen/ Ärzte für Kinderurologie in der Niederlassung
- ⌚ Ärztinnen/ Ärzte für Kinderurologie mit Klinikanzstellung
- ⌚ Psychosomatische tätige Ärztinnen/Ärzte und Psychologinnen/ Psychologen in der Niederlassung
- ⌚ Psychosomatisch tätige Ärztinnen/Ärzte und Psychologinnen/ Psychologen mit Klinikanzstellung

Die Leitlinie dient auch zur Information für Angehörige von weiteren Gesundheitsberufen die Patientinnen mit genitalen Fehlbildungen betreuen, z.B. Pflegekräfte.

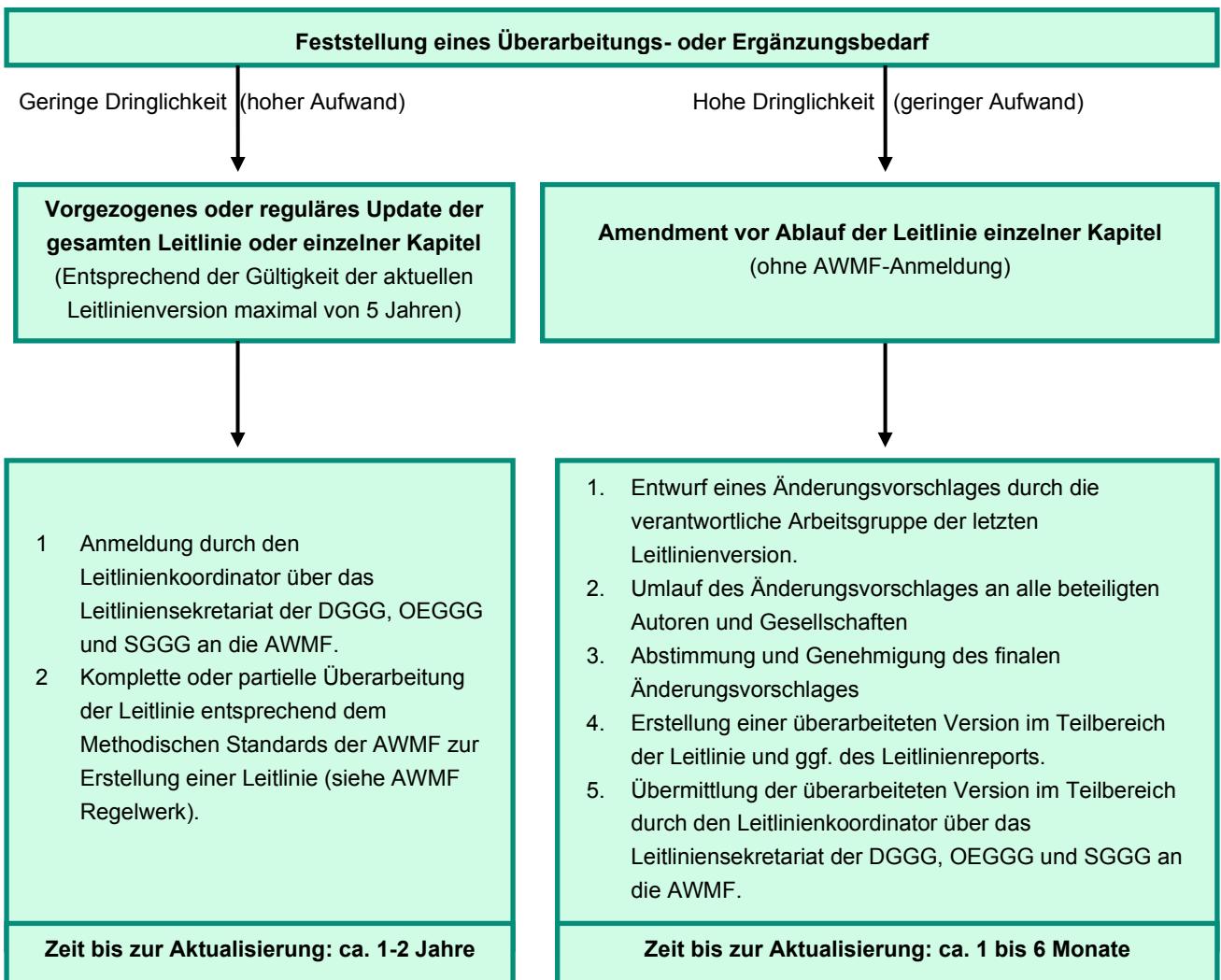
Verabschiedung und Gültigkeitsdauer

Die Gültigkeit dieser Leitlinie wurde durch die Vorstände/Verantwortlichen der beteiligten Fachgesellschaften/Arbeitsgemeinschaften/Organisationen/Vereine, sowie durch den Vorstand der DGGG und der DGGG-Leitlinienkommission sowie der SGGG und OEGGG im 4. Quartal 2019 bestätigt und damit in seinem gesamten Inhalt genehmigt. Diese Leitlinie besitzt eine Gültigkeitsdauer von 1.4.2020 bis 31.03.2023. Diese Dauer ist aufgrund der inhaltlichen Zusammenhänge geschätzt.

Überarbeitung und Aktualisierung

Bei dringendem Bedarf kann eine Leitlinie früher aktualisiert werden, bei weiterhin aktuellem Wissenstand kann ebenso die Dauer auf maximal 5 Jahre verlängert werden.

Die Leitlinienkommission der DGGG, SGGG und OEGGG hat dazu ein übersichtliches Flow-Chart entwickelt, welches zunächst für jede gemeinsame Leitlinie dieser Fachgesellschaften gilt:



Ansprechpartner für diese Prozesse sind die federführende Autoren der Leitliniengruppe in enger Zusammenarbeit innerhalb der festgelegten Gültigkeitsdauer oder nach Ablauf der Gültigkeit die Leitlinienkommission der DGGG.

Leitlinienimplementierung

Leitlinien sind als „Handlungs- und Entscheidungskorridore“ zu verstehen, von denen in begründeten Fällen abgewichen werden kann oder sogar muss. Die Anwendbarkeit einer Leitlinie oder einzelner Empfehlungsgraduierungen muss in der individuellen Situation vom Arzt geprüft werden im Hinblick auf die Indikationsstellung, Beratung, Präferenzermittlung und die Beteiligung der Patientin an der Therapie-Entscheidung in Zusammenhang der verfügbaren Ressourcen.

Die verschiedenen Dokumentenversionen dieser Leitlinien dienen dem Klinik-nahen Einsatz, welcher Sie in Kapitel Leitliniendokumente finden.

Spezifische Qualitätsindikatoren wurden nicht benannt.

III. Methodik

Grundlagen

Die Methodik zur Erstellung dieser Leitlinie wird durch die Vergabe der Stufenklassifikation vorgegeben. Das AWMF-Regelwerk (Version 1.0) gibt entsprechende Regelungen vor. Es wird zwischen der niedrigsten Stufe (S1), der mittleren Stufe (S2) und der höchsten Stufe (S3) unterschieden. Die niedrigste Klasse definiert sich durch eine Zusammenstellung von Handlungsempfehlungen, erstellt durch eine nicht repräsentative Expertengruppe. Im Jahr 2004 wurde die Stufe S2 in die systematische Evidenzrecherche-basierte (S2e) oder strukturelle Konsens-basierte Unterstufe (S2k) gegliedert. In der höchsten Stufe S3 vereinigen sich beide Verfahren.

Diese Leitlinie entspricht der Stufe: **S2k**

Quelle: Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF)-Ständige Kommission Leitlinien. AWMF-Regelwerk „Leitlinien“. 1. Auflage 2012.

<http://www.awmf.org/leitlinien/awmf-regelwerk.html>

Empfehlungsgraduierung

Während mit der Darlegung der Qualität der Evidenz (Evidenzstärke) die Belastbarkeit der publizierten Daten und damit das Ausmaß an Sicherheit / Unsicherheit des Wissens ausgedrückt wird, ist die Darlegung der Empfehlungsgrade Ausdruck des Ergebnisses der Abwägung erwünschter / und unerwünschter Konsequenzen alternativer Vorgehensweisen.

Die Verbindlichkeit definiert die medizinische Notwendigkeit einer Leitlinienempfehlung ihrem Inhalt zu folgen, wenn die Empfehlung dem aktuellen Stand der Wissenschaft entspricht. In nicht zutreffenden Fällen darf bzw. soll von der Empfehlung dieser Leitlinie abgewichen werden. Eine juristische Verbindlichkeit ist durch den Herausgeber nicht definierbar, weil dieser keine Gesetze, Richtlinien oder Satzungen (im Sinne des Satzungsrechtes) beschließen darf. Dieses Vorgehen wird vom obersten deutschen Gericht bestätigt (Bundesgerichtsurteil VI ZR 382/12).

Die Evidenzgraduierung und Empfehlungsgraduierung einer Leitlinie auf S2k-Niveau ist nicht vorgesehen. Es werden die einzelnen Empfehlungen nur sprachlich – nicht symbolisch – unterschieden. Die Wahl der Semantik wurde durch die Leitlinienkommission der DGGG, OEGGG und SGGG mit dem Hintergrund festgelegt, dass es sowohl im Deutschen als auch im Englischen keine eindeutige bzw. zweifelsfreie Semantik für eine Verbindlichkeit geben kann. Die gewählte Formulierung des Empfehlungsgrades sollte im Hintergrundtext erläutert werden.

Tabelle 6: Graduierung von Empfehlungen (deutschsprachig)

Beschreibung der Verbindlichkeit	Ausdruck
Starke Empfehlung mit hoher Verbindlichkeit	Soll / Soll nicht
Einfache Empfehlung mit mittlerer Verbindlichkeit	Sollte / Sollte nicht
Offene Empfehlung mit geringer Verbindlichkeit	Kann / Kann nicht

Tabelle 7: Graduierung von Empfehlungen

(englischsprachig nach Lomotan et al. Qual Saf Health Care. 2010)

Description of binding character	Expression
Strong recommendation with highly binding character	must / must not
Regular recommendation with moderately binding character	should / should not
Open recommendation with limited binding character	may / may not

Statements

Sollten fachliche Aussagen nicht als Handlungsempfehlungen, sondern als einfache Darlegung Bestandteil dieser Leitlinie sein, werden diese als „**Statements**“ bezeichnet. Bei diesen Statements ist die Angabe von Evidenzgraden nicht möglich.

Konsensusfindung –und Konsensusstärke

Im Rahmen einer strukturierten Konsensusfindung (S2k-Niveau) stimmen die berechtigten Teilnehmer der Sitzung die ausformulierten Statements und Empfehlungen ab. Hierbei kann es zu signifikanten Änderungen von Formulierungen etc. kommen. Abschließend wird abhängig von der Anzahl der Teilnehmer eine Stärke des Konsensus ermittelt.

Zur strukturierten Konsensfindung fanden vier Konferenzen statt (s. Leitlinienreport). Das Vorgehen war wie folgt: Vorstellung der Empfehlungsvorschläge (Oppelt, Koordinator), Aufnahme von Änderungsvorschlägen mit anschließender Abstimmung unter neutraler Moderation Neutrale Moderation (Nothacker, AWMF), bei Nicht-Erreichen eines Konsens erneute Diskussion und erneute Abstimmung. Für alle Empfehlungen wurde ein Konsens oder starker Konsens erreicht.

Tabelle 8: Einteilung zur Zustimmung der Konsensusbildung

Symbolik	Konsensusstärke	Prozentuale Übereinstimmung
+++	Starker Konsens	Zustimmung von > 95% der Teilnehmer
++	Konsens	Zustimmung von > 75-95% der Teilnehmer
+	Mehrheitliche Zustimmung	Zustimmung von > 50-75% der Teilnehmer
-	Kein Konsens	Zustimmung von < 51% der Teilnehmer

Expertenkonsens

Wie der Name bereits ausdrückt, sind hier Konsensus-Entscheidungen speziell für Empfehlungen/Statements ohne vorige systemische Literaturrecherche (S2k) oder aufgrund von fehlender Evidenzen (S2e/S3) gemeint. Der zu benutzende Expertenkonsens (EK) ist gleichbedeutend mit den Begrifflichkeiten aus anderen Leitlinien wie „Good Clinical Practice“ (GCP) oder „klinischer Konsensuspunkt“ (KKP). Die Empfehlungsstärke graduiert sich gleichermaßen wie bereits im Kapitel „Konsensusfindung –und Konsensusstärke“ beschrieben ohne die Benutzung der aufgezeigten Symbolik, sondern rein semantisch („soll“/„soll nicht“ bzw. „sollte“/„sollte nicht“ oder „kann“/„kann nicht“).

Leitlinienreport

Für die Überarbeitung der Leitlinie würden alle Arbeitsgemeinschaften der DGGG, die SGGG, OEGGG primär angeschrieben. Da die Leitlinien bzgl. kindlicher Fehlbildungen erweitert werden sollte, wurden die Gesellschaften für Kinder- und Jugendheilkunde, Kinderurologie, Kinderchirurgie und Kinderradiologie in Deutschland, Österreich und der Schweiz zur Mitarbeit eingeladen.

Neben der beschriebenen Erweiterung der Leitlinie wurde seitens der DGGG die Vorgabe gestellt, die Leitlinie in einer S2k Version zu erstellen.

Alle im Folgenden aufgeführten Treffen fanden in der Geschäftsstelle der DGGG, Hausvogteiplatz 12 in 10117 Berlin statt.

Das erste Treffen am 30.01.2017 bestand primär in einem gegenseitigen Kennenlernen und Vorstellen der Historie der alten Leitlinie. Im Weiteren wurde die Bedeutung des nun angestrebten S2k Niveau dargestellt und das weitere Procedere festgelegt. Es erfolgten ein Entwurf der Adaption des Inhaltsverzeichnisses, sowie eine Aufteilung der einzelnen Arbeitspakete unter den Teilnehmern. Als Erweiterung der Expertenkreises wurde beschlossen, die Kinderradiologie mit in die Leitliniengruppe mit aufzunehmen.

Beim zweiten Treffen am 18.09.2017 musste die geplante Einführung der Abläufe und Struktur einer AWMF-Leitlinie durch Frau Dr. Nothacker kurzfristig abgesagt werden, der Diasatz des Vortrags wurde übersandt. Im Anschluss daran wurde ein strukturierter Zeitplan für das weitere Vorgehen festgelegt bzw. das Inhaltsverzeichnis komplett durchgegangen. Es erfolgte eine Adaptation des Inhaltsverzeichnisses.

Am 26.02.2018 startete das dritte Treffen mit einer allgemeinen Vorstellungsrunde für Frau Dr. Nothacker. Es folgte die Einführung und Festlegung über das Prozedere der Abstimmung im Rahmen des Konsentreffens. Da im Rahmen des 1. Konsensstreffens nicht alle Kapitel abgestimmt werden konnten, wurde ein Termin für ein 2. Konsensstreffen festgelegt.

Das vierte und letzte Treffen fand am 04.06.2018 statt. Es erfolgte eine Abstimmung über die noch nicht abgestimmten Kapitel.

Zur Vorgehensweise der strukturierten Konsensfindung siehe Abschnitt: Konsensfindung und Konsensstärke

Interessenkonflikte

An alle Teilnehmer an der Leitlinienerstellung und/oder aktive Teilnahme an Konsensusprozessen wurde das „AWMF-Formular zur Erklärung von Interessenkonflikten im Rahmen von Leitlinienvorhaben“ (Stand: 08.02.2010) verschickt. Diese wurden vom federführenden Leitlinienautor/in zur Veröffentlichung zusammengefasst und befindet sich im vollen Umfang tabellarisch anbei.

Die Angaben in den COI-Erklärungen wurden in der Konsensusgruppe diskutiert und bewertet. Alle Interessenkonflikte der Teilnehmer wurden als nicht relevant eingestuft und durch die unabhängige Moderation als ausreichender Schutz vor Verzerrung angesehen, sodass ein Ausschluss eines Autors oder Mandatsträgers von den Abstimmungen nicht erfolgen musste.

Tabelle 9: Zusammenfassung aller Interessenkonflikte

Berater- bzw. Gutachtertätigkeit oder bezahlte Mitarbeit ¹	Honorare für Vortrags- und Schulungstätigkeiten, bezahlte Autoren- oder Co-Autoren-schaften ²	Finanzielle Zuwendung en (Dritt-mittel) ³	Eigentümer-interesse an Arzneimittel n/ Medizin-produkten ⁴	Besitz von Geschäfts-anteilen, Aktien, Fonds ⁵	Persönliche Bezieh-ungen ⁶	Mitglied-schaft Fachge-sellschaf-ten/ Berufs-verbände ⁷	Politische, wissen-schaftliche oder persönliche Interessen ⁸	Gegen-wärtiger und frühere Arbeit-geber (<3 Jahren)
Hoopmann	Nein	Ja	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Uniklinik Tübingen
Hucke	Nein	Ja	Nein	Nein	Nein	Ja	Ja	KH Bethesda
Korell	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	KH J. E. Neuss
Krege	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Ja	Klinik Essen M.
Kühnert	Nein	Ja	Nein	Nein	Nein	Nein	Ja	Uniklinik Marburg
D'Dey	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Ja	KH Aachen
Ludwikowski	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Ja	KHA Hannover

	Berater- bzw. Gutachtertätigkeit oder bezahlte Mitarbeit ¹	Honorare für Vortrags- und Schulungstätigkeiten, bezahlte Autoren- oder Co-Autoren-schaften ²	Finanzielle Zuwendung en (Dritt-mittel) ³	Eigentümer-interesse an Arzneimittel n/ Medizin-produkten ⁴	Besitz von Geschäfts-anteilen, Aktien, Fonds ⁵	Persönliche Bezieh-ungen ⁶	Mitglied-schaft Fachge-sellschaf-ten/ Berufs-verbände ⁷	Politische, wissen-schaftliche oder persönliche Interessen ⁸	Gegen-wärtiger und frühere Arbeit-geber (<3 Jahren)
Shavit	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	KKH Luzern
Oppelt	Nein	Ja	Ja	Nein	Nein	Nein	Ja	Nein	Uniklinik Linz
Stein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Ja	Nein	Mannheim
Wenzl	Nein	Ja	Ja	Nein	Nein	Nein	Ja	Nein	Meduni Wien
Wieacker	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Ja	Nein	Uniklinik Münster
Eckoldt	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Ja	Nein	Klinik Jena
Binder	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Uniklinik Linz
Birraux	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Ja	Nein	Uniklinik Genf
Füllers	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Ja	Nein	Kl. Krefeld

	Berater- bzw. Gutachtertätigkeit oder bezahlte Mitarbeit ¹	Honorare für Vortrags- und Schulungstätigkeiten, bezahlte Autoren- oder Co-Autoren-schaften ²	Finanzielle Zuwendung en (Dritt-mittel) ³	Eigentümer-interesse an Arzneimittel n/ Medizin-produkten ⁴	Besitz von Geschäfts-anteilen, Aktien, Fonds ⁵	Persönliche Bezieh-ungen ⁶	Mitglied-schaft Fachge-sellschaf-ten/ Berufs-verbände ⁷	Politische, wissen-schaftliche oder persönliche Interessen ⁸	Gegen-wärtiger und frühere Arbeit-geber (<3 Jahren)
Dingeldein	Ja	Ja	Nein	Nein	Nein	Nein	Ja	Nein	Uniklinik und KKH Bern
Schäffeler	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Ja	Nein	KI. Tübingen
Utsch	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	KKH Zürich
Brucker	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Ja	Nein	KI. Tübingen
Rall	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Ja	Nein	KI. Tübingen
Draths	Ja	Ja	Nein	Nein	Nein	Nein	Ja	Nein	KSp. Luzern
Hiort	Ja	Ja	Nein	Nein	Ja	Nein	Nein	Nein	Unikl. Lübeck
Hoffmann	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Ja	Nein	Sp. Winterthur
Zeino	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Ja	Nein	KI. Bern

Berater- bzw. Gutachtertätigkeit oder bezahlte Mitarbeit ¹	Honorare für Vortrags- und Schulungstätigkeiten, bezahlte Autoren- oder Co-Autoren-schaften ²	Finanzielle Zuwendung en (Dritt-mittel) ³	Eigentümer-interesse an Arzneimittel n/ Medizin-produkten ⁴	Besitz von Geschäftsanteilen, Aktien, Fonds ⁵	Persönliche Beziehungen ⁶	Mitgliedschaft Fachge-sellschaf-ten/ Berufs-verbände ⁷	Politische, wissen-schaftliche oder persönliche Interessen ⁸	Gegen-wärtiger und frühere Arbeit-geber (<3 Jahren)
Rimbach	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	Nein	KH Agatharied

1 = Berater-bzw. Gutachtertätigkeit oder bezahlte Mitarbeit in einem wissenschaftlichen Beirat eines Unternehmens der Gesundheitswirtschaft (z.B. Arzneimittelindustrie, Medizinproduktindustrie), eines kommerziell orientierten Auftragsinstituts oder einer Versicherung
 2 = Honorare für Vortrags- und Schulungstätigkeiten oder bezahlte Autoren- oder Co-Autorenschaften im Auftrag eines Unternehmens der Gesundheitswirtschaft, eines kommerziell orientierten Auftragsinstituts oder einer Versicherung
 3 = Finanzielle Zuwendungen (Drittmittel) für Forschungsvorhaben oder direkte Finanzierung von Mitarbeitern der Einrichtung von Seiten eines Unternehmens der Gesundheitswirtschaft, eines kommerziell orientierten Auftragsinstituts oder einer Versicherung
 4 = Eigentümerinteresse an Arzneimitteln/Medizinprodukten (z. B. Patent, Urheberrecht, Verkaufslizenz)
 5 = Besitz von Geschäftsanteilen, Aktien, Fonds mit Beteiligung von Unternehmen der Gesundheitswirtschaft
 6 = Persönliche Beziehungen zu einem Vertretungsberechtigten eines Unternehmens Gesundheitswirtschaft
 7 = Mitglied von in Zusammenhang mit der Leitlinienentwicklung relevanten Fachgesellschaften/Berufsverbänden, Mandatsträger im Rahmen der Leitlinienentwicklung
 8 = Politische, akademische (z.B. Zugehörigkeit zu bestimmten „Schulen“), wissenschaftliche oder persönliche Interessen, die mögliche Konflikte begründen könnten

1 Epidemiologie

Die vorliegenden Daten zur Epidemiologie genitaler Fehlbildungen entstammen überwiegend retrospektiven Studien und Fallberichten und sind teilweise viele Jahrzehnte alt. Je nach dem untersuchten Kollektiv unterscheiden sich die Ergebnisse. Die Inzidenz beträgt ca. 0,2 - 0,4 % in der Allgemeinbevölkerung [1]. Eine weitere retrospektive Untersuchung an einem Kollektiv von 5571 Schwangeren, die bei Zustand nach Sectio eine spontan Geburt anstrebten, fand 165 Müllergang-Fehlbildungen entsprechend einer Frequenz von 2,96 % [2]. Andere Untersuchungen [3], gestützt auf genauere Diagnoseklassen gaben noch höhere Werte an: 6.7 % (95 % CI 6.0-7.4). Der Unterschied zu älteren Untersuchungen wird mit dem in der Regel geringen Krankheitswert erklärt. Bei Frauen mit Sterilität oder Infertilität wird die Inzidenz (3000 Frauen in der polnischen Bevölkerung) nochmals höher angegeben, allerdings mit einer Spannbreite von 3-13 % [4]. Andere Untersuchungen [3] gestützt auf Metaanalysen finden bei Sterilitätspatientinnen mit 7,3 % (95 % CI 6.7-7.9) nur eine moderate Erhöhung im Vergleich zur Inzidenz bei der Normalbevölkerung, aber einen deutlichen Anstieg bei Frauen mit habituellen Aborten auf 16,7% (95% CI, 14.8–18.6).

Typische Malformationen der Vulva sind insbesondere Adhäsionen und Synechien, sowie Hyperplasien und Aplasien der kleinen Schamlippen. Die Inzidenz von Adhäsionen ist hoch, da bis zu 2 % der pubertären Mädchen betroffen sind. Bis zu 80 % dieser Adhäsionen verschwinden ohne ärztliches Einwirken und bis zu 90 % können mithilfe von topischem Östrogen behoben werden [5]. Die beidseitige Labienhypertrophie bzw. -Aplasie ist sehr selten beschrieben. Einseitige Veränderungen sind meist auf Unfälle und Verletzungen zurückzuführen [6].

Transverse Vaginalsepten stellen eine fehlende Fusion und/oder Kanalisation der Urogenitalsinus und/oder Müller Gänge dar. Die Inzidenz beträgt ca. 1:30.000 – 1:80.000 [7]. Diese transversen Septen können auf verschiedenen Höhen der Vagina lokalisiert sein; ca. 46 Prozent finden sich dabei in der oberen Vagina, ca. 35-40 % im mittleren Bereich und ca. 15-20 % in der unteren Vagina [8]. Die meisten Fälle mit transversen Vaginalsepten sind fenestriert und nicht komplett obstruiert.

Longitudinale Vaginalsepten sind in der Regel mit uterinen Anomalien wie einem septierten Uterus oder einem Uterus didelphys assoziiert [9]. Diese Septen, die die Vagina teilen, können partiell und komplett sein.

Eine Vaginalagenesie, auch als Müllergang-Aplasie oder Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom (MRKH) beschrieben, ist mit einer vollständig fehlenden Vagina mit variabler Uterusfehlentwicklung verbunden. Die Inzidenz für Vaginalagenesien beträgt 1 von 5.000 mit einer beschriebenen Spanne von 1 pro 4.000 bis 1:10.000 Frauen [10]. In der Regel ist dies mit Cervix- und Uterusagenesien verbunden. Trotzdem haben 7-10% der Frauen ein intaktes Endometrium, welches entweder mit einem

obstruierten Uterus oder mit einem rudimentären Uterushorn verbunden ist. 25% der Fälle weisen rudimentäre Müllergang-Residuen auf [11-14]. In einer großen Serie waren in 78 % der Fälle die Ovarien betroffener Frauen unauffällig, 16 % hatten extrapelvine Ovarien und 6 % einseitig-hypoplatische Ovarien [12].

Mädchen mit MRKH haben in 25-50 % urologische Auffälligkeiten wie einseitige Nierenagenesien, Becken- oder Hufeisennieren und Auffälligkeiten des Sammelrohrsysteins. 10-15 % der Patientinnen haben zudem Skelettanomalien der Wirbelsäule, der Rippen und der Extremitäten. Seltener kommen auch Herzfehler, Malformationen der Hände, Taubheit, Gaumenspalten wie auch Leisten- und Femoralhernien vor [15-19].

Die Inzidenz von angeborenen Uterusfehlbildungen ist schwierig zu erheben, da viele Frauen mit diesen nicht diagnostiziert sind, insbesondere dann, wenn diese asymptomatisch sind. Uterusfehlbildungen kommen in ca. 2-4% der fertilen Frauen mit normaler Reproduktionsfähigkeit vor [20-25].

In einer Studie war die Inzidenz von angeborenen Uterusfehlbildungen 3,2 %. Die Art der Fehlbildungen bzw. die Häufigkeit waren dabei für septierte Uteri 90%, für bicornuate Uteri 5% und für Uteri didelphi 5% [23].

Die Prävalenz ist höher bei Frauen mit Fertilitätsproblemen [21, 26]. Die Inzidenz von Müller Gang Anomalien bei Frauen mit wiederholten Aborten im ersten Trimester oder im späten ersten bis zweiten Trimester beträgt 5-10 % bzw. mehr als 25 % [21].

Frauen mit primärer Infertilität haben dieselbe Prävalenz von angeborenen Uterusfehlbildungen wie die mit einem normalen Reproduktionstrakt. Die Frequenz von spezifischen Uterusanomalien in diesem Review von Patienten mit infertilen und fertilen Frauen betrug: septierter Uterus (35 %), bicornuater Uterus (26 %), arcuater Uterus (18 %), unicornuater Uterus (10 %), didelpher Uterus (8 %) und Uterusagenesie (3 %) [26].

Trotz ausführlicher PUBMED-Suche sind keine Daten bzgl. ein- beidseitiger ovarieller Aplasie im Rahmen kongenitaler Malformationen zu finden.

Konsensbasiertes Statement 1.S1

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Die Inzidenz genitaler Fehlbildungen liegt in der weiblichen Allgemeinbevölkerung bei 3,0–6,7 %, über 7 % bei Sterilitätspatientinnen und ca. 17% bei Patientinnen mit habituellen Aborten	Im Vergleich zur Normalbevölkerung resultieren bei vorhandener, insbesondere uteriner Fehlbildung signifikant höhere Abortraten.

1. Byrne J, Nussbaum-Blask A, Taylor WS, Rubin A, Hill M, O'Donnell R, Shulman S: Prevalence of Mullerian duct anomalies detected at ultrasound. *American journal of medical genetics* 2000, 94(1):9-12.
2. Erez O, Dukler D, Novack L, Rozen A, Zolotnik L, Bashiri A, Koifman A, Mazor M: Trial of labor and vaginal birth after cesarean section in patients with uterine Mullerian anomalies: a population-based study. *American journal of obstetrics and gynecology* 2007, 196(6):537.e531-511.
3. Saravelos SH, Cocksedge KA, Li TC: Prevalence and diagnosis of congenital uterine anomalies in women with reproductive failure: a critical appraisal. *Human reproduction update* 2008, 14(5):415-429.
4. Rozewicki S, Bielewicz W, Iwanicki M, Puchalski A: [Developmental anomalies of the uterus in a population of 3000 women with various causes of infertility]. *Ginekologia polska* 1992, 63(10):515-517.
5. Gonzalez D, Mendez MD: Labial Adhesions. In: *StatPearls*. edn. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing StatPearls Publishing LLC.; 2018.
6. Oranges CM, Sisti A, Sisti G: Labia minora reduction techniques: a comprehensive literature review. *Aesthetic surgery journal* 2015, 35(4):419-431.
7. Rock JA, Azziz R: Genital anomalies in childhood. *Clinical obstetrics and gynecology* 1987, 30(3):682-696.
8. Lodi A: [Clinical and statistical study on vaginal malformations at the Obstetrical and Gynecological Clinic in Milano, 1906-50]. *Annali di ostetricia e ginecologia* 1951, 73(9):1246-1285.
9. Haddad B, Louis-Sylvestre C, Poitout P, Paniel BJ: Longitudinal vaginal septum: a retrospective study of 202 cases. *European journal of obstetrics, gynecology, and reproductive biology* 1997, 74(2):197-199.
10. Evans TN, Poland ML, Boving RL: Vaginal malformations. *American journal of obstetrics and gynecology* 1981, 141(8):910-920.
11. Bates GW, Wiser WL: A technique for uterine conservation in adolescents with vaginal agenesis and a functional uterus. *Obstetrics and gynecology* 1985, 66(2):290-294.
12. Fedele L, Bianchi S, Frontino G, Ciappina N, Fontana E, Borruto F: Laparoscopic findings and pelvic anatomy in Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Obstetrics and gynecology* 2007, 109(5):1111-1115.
13. Fedele L, Bianchi S, Frontino G, Berlanda N, Montefusco S, Borruto F: Laparoscopically assisted uterovestibular anastomosis in patients with uterine cervix atresia and vaginal aplasia. *Fertility and sterility* 2008, 89(1):212-216.
14. Salvatore CA, Lodovicci O: Vaginal agenesis: an analysis of ninety cases. *Acta obstetricia et gynecologica Scandinavica* 1978, 57(1):89-94.
15. Griffin JE, Edwards C, Madden JD, Harrod MJ, Wilson JD: Congenital absence of the vagina. The Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Annals of internal medicine* 1976, 85(2):224-236.
16. Chawla S, Bery K, Indra KJ: Abnormalities of urinary tract and skeleton associated with congenital absence of vagina. *British medical journal* 1966, 1(5500):1398-1400.
17. Fore SR, Hammond CB, Parker RT, Anderson EE: Urologic and genital anomalies in patients with congenital absence of the vagina. *Obstetrics and gynecology* 1975, 46(4):410-416.
18. Bergh PA, Breen JL, Gregori CA: Congenital absence of the vagina—the mayer-rokitansky-kuster-hauser syndrome. *Adolescent and Pediatric Gynecology* 1989, 2(2):73-85.
19. Varner RE, Younger JB, Blackwell RE: Mullerian dysgenesis. *The Journal of reproductive medicine* 1985, 30(6):443-450.

20. Cooper JM, Houck RM, Rigberg HS: The incidence of intrauterine abnormalities found at hysteroscopy in patients undergoing elective hysteroscopic sterilization. *The Journal of reproductive medicine* 1983, 28(10):659-661.
21. Acién P: Incidence of Mullerian defects in fertile and infertile women. *Human reproduction (Oxford, England)* 1997, 12(7):1372-1376.
22. Jurkovic D, Gruboeck K, Tailor A, Nicolaides KH: Ultrasound screening for congenital uterine anomalies. *British journal of obstetrics and gynaecology* 1997, 104(11):1320-1321.
23. Simon C, Martinez L, Pardo F, Tortajada M, Pellicer A: Mullerian defects in women with normal reproductive outcome. *Fertility and sterility* 1991, 56(6):1192-1193.
24. Ashton D, Amin HK, Richart RM, Neuwirth RS: The incidence of asymptomatic uterine anomalies in women undergoing transcervical tubal sterilization. *Obstetrics and gynecology* 1988, 72(1):28-30.
25. Raga F, Bauset C, Remohí J, Bonilla-Musoles F, Simon C, Pellicer A: Reproductive impact of congenital Mullerian anomalies. *Human reproduction (Oxford, England)* 1997, 12(10):2277-2281.
26. Grimbizis GF, Camus M, Tarlatzis BC, Bontis JN, Devroey P: Clinical implications of uterine malformations and hysteroscopic treatment results. *Human reproduction update* 2001, 7(2):161-174.

2 Ätiologie von Störungen der Müllerschen Gänge

Die Entwicklung des Genitales ist zunächst bisexuell angelegt. In dieser ersten Phase haben die Gonaden das Potential sich sowohl in Testes als auch Ovarien zu differenzieren. Ebenfalls lassen sich sowohl Wolffsche Gänge, die sich im männlichen Geschlecht zu Nebenhoden, Samensträngen, Samenbläschen und einem Teil der Prostata differenzieren, als auch Müllersche Gänge, die sich im weiblichen Geschlecht zu Eileitern, Uterus und dem oberen Anteil der Scheide entwickeln, nachweisen. In Anwesenheit eines Y-Chromosoms entwickeln sich aus den bipotenten Gonadenanlagen Hoden. Dabei kommt es zur Differenzierung von Sertoli-Zellen, die das Anti-Müller-Hormon (AMH) sezernieren, und Leydig-Zellen, die Androgene produzieren. Testosteron bewirkt die Differenzierung der Wolffschen Gänge. In der Peripherie wird Testosteron zu Dihydrotestosteron (DHT) umgewandelt, welches die Differenzierung des männlichen äußeren Genitales hervorruft. In Abwesenheit eines Y-Chromosoms entwickeln sich unter der Wirkung größtenteils unbekannter Faktoren die Gonaden zu Ovarien. Aufgrund der fehlenden AMH-Produktion differenzieren die Müller-Gänge zu Eileitern, Uterus und proximalem Anteil der Vagina. Wegen der fehlenden gonadalen Testosteronsekretion bilden sich die Wolffschen Gänge zurück.

In der 6. Entwicklungswoche entstehen die Müllerschen Gänge durch longitudinale Einstülpungen des Zölomepithels. In der Mittellinie trifft der eine Gang auf den der anderen Seite. Die beiden Gänge sind anfangs durch ein Septum voneinander getrennt, vereinigen sich jedoch später zum Uterovaginalgang. Die gemeinsame untere Spitze der beiden Gänge wächst in kaudaler Richtung weiter, bis sie auf die Hinterwand des Sinus urogenitalis trifft.

2.1 Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom

Das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKH) ist durch einen „Uterus bipartitus rudimentarius cum vagina solida“ bei vorhandenen Tuben und Ovarien charakterisiert. Man unterscheidet den Typ 1, bei dem das MRKH als isolierte Fehlbildung auftritt, vom Typ 2, bei dem zusätzliche Fehlbildungen, z.B. der Nieren, des Skelets, Herzfehler und Hörstörungen vorkommen. Die Mehrzahl der MRKH-Fälle tritt sporadisch auf. Familiäre Fälle lassen sich durch eine autosomal-dominante Vererbung mit variabler Expressivität und verminderter Penetranz erklären. Das MRKH ist ein genetisch und klinisch heterogenes Krankheitsbild. Mittels Array-CGH-Analyse können rekurrende Mikrodeletionen oder Mikroduplikationen in 1q21.4, 16p11.2, 17q12 und 22q11.2 in etwa 10% festgestellt werden [1] (z.B. Ledig et al., 2011). In der Region 17q12 konnte LHX1 als verantwortliches Gen identifiziert werden [2]. In der chromosomal Region 1q21.4 liegt das RBM8A-Gen, dessen Deletionen oder Mutationen mit dem TAR-Syndrom (Thrombozytopenia Absent Radius) assoziiert ist. Das TAR-Syndrom ist u.a. durch Thrombozytopenie, fehlenden Radius und Agenesie des Uterus und des oberen Teils der Vagina charakterisiert. Bei Patientinnen mit

MRKH wurden heterozygote Varianten des RBM8A-Gens festgestellt [3]. In der Region 16p11.2 konnte TBX6 als Kandidatengen identifiziert werden [3]. Ferner konnten bei Patientinnen mit MRKH Mutationen in WNT9B nachgewiesen werden [4]. Bei einem Subtyp von MRKH, der mit Hyperandrogenismus einhergeht, wurden WNT4-Mutationen festgestellt [5].

2.2 Fusionsanomalien der Müllerschen Gänge

Das Spektrum an Fusionsanomalien der Müllerschen Gänge ist groß und beinhaltet die Möglichkeit von doppelt angelegten Uteri (Uterus bicornis, didelphys), partiellen Fusionsstörungen (Uterus arcuatus, septus, subseptus), doppelt angelegten Zervices und Vaginae aufgrund von longitudinalen Vaginalsepten.

Bei der Maus konnten Gene, die für die initiale Bildung der Müllerschen Gänge verantwortlich sind, und solche, die für die Differenzierung des Müllerschen Gänge eine Rolle spielen, identifiziert werden. Zu der ersten Gruppe gehören Pax2, Lhx1, Wnt7a und Wnt4. Zur zweiten Gruppe gehören HoxA9 (Differenzierung der Tuben), Hoxa10 (Differenzierung des Uterus), Hoxa11 (Differenzierung von Uterus und Cervix) und Hoxa13 (Differenzierung von Cervix und oberem Anteil der Vagina) [6]. Durch Array-CGH-Analyse konnte festgestellt werden, dass bei Fusionsanomalien des Uterus auch Mikrodeletionen oder Mikroduplikationen wie bei MRKH in einem Teil der Fälle vorkommen [7].

2.3 Störungen der Müllerschen Gänge im Rahmen übergeordneter Erkrankungen

Fehlbildungen der Genitalwege können als isolierte Störungen oder im Rahmen übergeordneter Erkrankungen vorkommen. Als Beispiel für eine übergeordnete Erkrankung sei das Hand-Fuss-Genital-Syndrom genannt, das u.a. durch Fusionsanomalien der Müllerschen Gänge und Fehlbildungen der distalen Extremitäten charakterisiert ist und durch Mutationen im HOXA13-Gen verursacht wird. Eine aktuelle Synopsis übergeordneter Störungen mit uterinen Anomalien ist in [8] gegeben.

Neben genetischen Faktoren können exogene Faktoren wie die Exposition mit Diethylstilbestrol während der embryonalen Entwicklung Störungen der Müllerschen Gänge hervorrufen.

2.4 Störungen der Müllerschen Gänge bei phänotypisch weiblichen Personen mit 46,XY-Karyotyp

Bei weiblichen Personen mit einem 46,XY-Karyotyp kommen unterschiedliche Variationen der Müllerschen Gänge vor. Bei einer kompletten XY-Gonadendysgenesie, bei der die Keimdrüsen nur noch aus Bindegewebe bestehen, sind aufgrund der fehlenden Produktion von AMH Uterus und Tuben vorhanden. Bei der partiellen XY-Gonadendysgenesie, bei der Inseln von Testisgewebe vorhanden sind, können aufgrund einer gewissen Androgenproduktion Residuen der Wolfschen Gänge vorhanden sein. Die Ausprägung der Müllerschen Gänge kann aufgrund einer gewissen AMH-Produktion gestört sein.

Bei der Androgeninsensitivität, die X-chromosomal vererbt wird, sind die Gonaden zu Hoden differenziert, die AMH und Androgene produzieren. Dementsprechend sind weder Uterus noch Tuben vorhanden, und es besteht eine blind endende Vagina. Wolfsche Gänge fehlen, da die im männlichen Bereich produzierten Androgene aufgrund eines Androgenrezeptordefekts nicht wirken.

Bei einer Synthesestörung der Androgene (z.B. 17 β -Ketosteroidreduktase-Defekt) sind aufgrund der ungestörten AMH-Produktion Uterus und Tuben nicht vorhanden.

Konsensbasiertes Statement 2.S2

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Bestimmte Mikrodeletionen und Mikroduplikationen können Störungen der Müllerschen Gänge hervorrufen.

Mutationen in Genen wie LHX1, WNT4 und WNT9B gehen mit Störungen der Müllerschen Gänge einher.

1. Ledig S, Schippert C, Strick R, Beckmann MW, Oppelt PG, Wieacker P: Recurrent aberrations identified by array-CGH in patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Fertility and sterility* 2011, 95(5):1589-1594.
2. Ledig S, Brucker S, Barresi G, Schomburg J, Rall K, Wieacker P: Frame shift mutation of LHX1 is associated with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome. *Human reproduction (Oxford, England)* 2012, 27(9):2872-2875.
3. Tewes AC, Rall KK, Romer T, Hucke J, Kapczuk K, Brucker S, Wieacker P, Ledig S: Variations in RBM8A and TBX6 are associated with disorders of the mullerian ducts. *Fertility and sterility* 2015, 103(5):1313-1318.
4. Waschk DE, Tewes AC, Romer T, Hucke J, Kapczuk K, Schippert C, Hillemanns P, Wieacker P, Ledig S: Mutations in WNT9B are associated with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Clinical genetics* 2016, 89(5):590-596.
5. Biaso-Lauber A, Konrad D, Navratil F, Schoenle EJ: A WNT4 mutation associated with Mullerian-duct regression and virilization in a 46,XX woman. *The New England journal of medicine* 2004, 351(8):792-798.
6. Kobayashi A, Behringer RR: Developmental genetics of the female reproductive tract in mammals. *Nature reviews Genetics* 2003, 4(12):969-980.
7. Ledig S, Tewes AC, Hucke J, Romer T, Kapczuk K, Schippert C, Hillemanns P, Wieacker P: Array-comparative genomic hybridization analysis in patients with Mullerian fusion anomalies. *Clinical genetics* 2017.
8. Jacquinet A, Millar D, Lehman A: Etiologies of uterine malformations. *American journal of medical genetics Part A* 2016, 170(8):2141-2172.

3 Klassifikation

3.1 Historie

Um die unterschiedlichen Ausprägungen der genitalen Fehlbildungen einzugliedern, führte 1907 Straßmann [1] erstmals eine systematische Unterteilung in Uterus bilocularis (septus, subseptus) und Uterus bifidus (bicornis, didelphys) ein. Anhand dieser groben, lediglich auf den Uterus begrenzten, Einteilung war eine Zuordnung vieler Fehlbildungen nicht möglich, so daß 1979 Buttram [2] eine in 6 Untergruppen gegliederte Klassifikation vorschlug. Diese wurde 1988 von der „American Ferility Society“ (AFS) überarbeitet [3]. Der hauptsächliche Unterschied gegenüber der Klassifikation von Buttram besteht darin, daß der Uterus arcuatus in einer eigenen Untergruppierung gegenüber dem Uterus subseptus abgegrenzt wird. Die Einschränkungen der aktuellen AFS-Klassifikation liegt in der nicht gegebenen Möglichkeit, Varianten der Malformation in exakte Organuntergruppe einzugliedern. Alle gültigen Klassifikationen beschränken sich hauptsächlich auf den Uterus und Vagina und vernachlässigen Fehlbildungen der Adnexe. Ebenfalls werden assoziierte Fehlbildungen, die in Abhängigkeit der genitalen Malformation in bis zu 30% vorliegen, nicht berücksichtigt.

Fehlbildungen anhand ihres embryologischen Ursprungs zu klassifizieren, ist die Grundlage einer Einteilung nach Acien [4]. Da diese Einteilung sehr komplex und gute Kenntnis in Embryologie voraussetzt, findet diese wenig Verwendung.

3.2 VCUAM & ESHRE/ ESGE - Klassifikation

Da sich bis dato noch keine zugrunde liegenden molekulargenetischen Veränderungen der jeweiligen Fehlbildungen fanden [1, 2, 5], wurde mit der VCUAM-Klassifikation eine anatomische Einteilung entwickelt, die sich an den Variation des äußeren und des inneren Genitale der Frau orientieren [6]. Ziel der Klassifikation ist es, eine möglichst individuelle und exakte Beschreibung der Fehlbildung zu ermöglichen. Diese Beschreibung sollte reproduzierbar und klinisch einsetzbar sein.

Das äußere und innere Genitale der Frau wurde entsprechend der Anatomie in folgende Untergruppen eingeteilt: Vagina (V), Cervix (C), Uterus (U), Adnexe (A). In jeder Gruppe erfolgte eine systematische Untergliederung der möglichen Organveränderungen. Für das Fehlen einer Pathologie wurde die Ziffer 0 gewählt. Je stärker die Malformation ausgeprägt war, umso höher erfolgte die numerische Einteilung. Die höchste Zahl in jeder Gruppe galt der Atresie bzw. Aplasie (siehe Tabelle 1).

Assoziierte Fehlbildungen treten häufig bei Malformationen der Müllerischen Gängen auf. Diese wurden in der separaten Untergruppe „assozierte Malformationen“ (M) in die Klassifikation aufgenommen. Auf eine exakte Gliederung der „assoziierten Malformation“ wurde wegen der Vielzahl an möglichen Variationen bewußt verzichtet. Statt dessen soll lediglich die betroffene Organgruppe wie z.B. renales System „R“ oder Skelett „S“ erfaßt werden. Eine Mehrfachnennung in der Gruppe (M) ist möglich (siehe Tabelle 10).

Ist eine Veränderung mit der vorliegenden Einteilung nicht zu erfassen, sollte diese mit dem Buchstaben „+“ dokumentiert werden. Ist eine Fehlbildung nicht komplett abgeklärt worden, wird für die Erfassung der jeweiligen Untergruppe der Buchstabe „#“ vorgeschlagen. Später wurde eine ähnliche Einteilung gemeinsam von ESHRE (European Society of Human Reproduction and Embryology) und ESGE (European Society for Gynaecological Endoscopy) [7, 8]. Grundlage hierfür war wie in der VCUAM- Klassifikation die anatomische Variation der Fehlbildung. Die Klassifikation beschränkt in der Einteilung nur auf Malformationen, die ihren Ursprung in den Müllerischen Gängen hat: Uterus = U; Zervix = C; Vagina = V (siehe Tabelle 11). Die Einteilung hier ist gegenüber der VCUAM Klassifikation different. Assoziierte Fehlbildungen können auf einem Dokumentationsblatt aufgezeichnet werden.

Tabelle 10: VCUAM-Klassifikation

Vagina (V)	0 1a 1b 2a 2b 3 4 5a 5b S1 S2 S3 C + #	unauffällig partielle Hymenalatresie komplette Hymenalatresie inkomplettes Scheidenseptum < 50 % komplettes Scheidenseptum/ Duplex Introitusstenose Hypoplasie einseitige Atresie komplette Atresie Sinus urogenitalis (tiefe Konfluenz) Sinus urogenitalis (mittlere Konfluenz) Sinus urogenitalis (hohe Konfluenz) Kloake sonstige unbekannt
Zervix (C)	0 1 2a 2b + #	unauffällig Cervix duplex Atresie/ Aplasie einseitig Atresie/ Aplasie beidseitig sonstige unbekannt
Uterus (U)	0 1a 1b 1c	unauffällig arcuatus subseptus < 50 % des Cavum subseptus > 50 % des Cavum

	2 3 4a 4b + #	bicornis, duplex hypoplastischer Uterus einseitig rudimentär oder aplastisch beidseitig rudimentär oder aplastisch sonstige unbekannt
Adnexe (A)	0 1a 1b 2a 2b 3a 3b + #	unauffällig Fehlbildung Tube einseitig, Ovarien unauffällig Fehlbildung Tube beidseitig, Ovarien unauffällig Hypoplasie/ Streakgonade einseitig (ggf. inkl. Fehlbildung Tube) Hypoplasie/ Streakgonade beidseitig (ggf. inkl. Fehlbildung Tube) Aplasie einseitig Aplasie beidseitig sonstige unbekannt
assoziierte Fehlbildungen (M)	0 R S C N + #	unauffällig Renales System Skelett System Kardiales System Neuro Sonstige unbekannt

Tabelle 11: ESHRE/ ESGE Klassifikation

Uterine anomaly		
	Main class	Sub-class
U0	Normal uterus	
U1	Dysmorphic uterus	a. T-shaped b. Infertilis c. Others
U2	Septate uterus	a. Partial b. Complete
U3	Bicorporeal uterus	a. Partial b. Complete c. Bicorporeal septate
U4	Hemi-uterus	a. With rudimentary cavity (communicating or not horn) b. Without rudimentary cavity (horn without cavity/ no horn)
U5	Aplastic	a. With rudimentary cavity (bi- oder unilateral horn) b. Without rudimentary cavity (bi- or unilateral uterine remnants/Aplasia)
U6	Unclassified Malformations	
Cervical/ Vaginal anomaly		
Co-existent class		
C0	Normal cervix	
C1	Septate cervix	
C2	Double „normal“ cervix	
C3	Unilateral cervical aplasia	
C4	Cervical Aplasia	
V0	Normal vagina	
V1	Longitudinal non-obstructing vaginal septum	

V2	Longitudinal obstructing vaginal septum
V3	Transverse vaginal septum and/or imperforate hymen
V4	Vaginal aplasia

Konsensbasierte Empfehlung 3.E1

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Um eine Fehlbildung replizierbar zu erfassen, sollten die Klassifikationen ESHRE/ ESGE oder VCUAM benutzt werden.

Konsensbasiertes Statement 3.S3

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die anatomischen Klassifikationen ESHRE/ ESGE & VCUAM bieten derzeit die beste Option eine Fehlbildung suffizient abzubilden.

1. Strassmann P: Die operative Vereinigung eines doppelten Uterus. ZENTRAL GYNAEK 1907, 43:14.
2. Buttram VC, Jr., Gibbons WE: Mullerian anomalies: a proposed classification. (An analysis of 144 cases). Fertility and sterility 1979, 32(1):40-46.
3. The American Fertility Society classifications of adnexal adhesions, distal tubal occlusion, tubal occlusion secondary to tubal ligation, tubal pregnancies, mullerian anomalies and intrauterine adhesions. Fertility and sterility 1988, 49(6):944-955.
4. Acién P, Acién M, Sanchez-Ferrer M: Complex malformations of the female genital tract. New types and revision of classification. Human reproduction (Oxford, England) 2004, 19(10):2377-2384.
5. Oppelt P, Strissel PL, Kellermann A, Seeber S, Humeny A, Beckmann MW, Strick R: DNA sequence variations of the entire anti-Mullerian hormone (AMH) gene promoter and AMH protein expression in patients with the Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser syndrome. Human reproduction (Oxford, England) 2005, 20(1):149-157.
6. Oppelt P, Renner SP, Brucker S, Strissel PL, Strick R, Oppelt PG, Doerr HG, Schott GE, Hucke J, Wallwiener D et al: The VCUAM (Vagina Cervix Uterus Adnex-associated Malformation) classification: a new classification for genital malformations. Fertility and sterility 2005, 84(5):1493-1497.
7. Grimbizis GF, Gordts S, Di Spiezio Sardo A, Brucker S, De Angelis C, Gerolet M, Li TC, Tanos V, Brodmann H, Gianaroli L et al: The ESHRE-ESGE consensus on the classification of female genital tract congenital anomalies. Gynecological surgery 2013, 10(3):199-212.
8. Grimbizis GF, Gordts S, Di Spiezio Sardo A, Brucker S, De Angelis C, Gerolet M, Li TC, Tanos V, Brodmann H, Gianaroli L et al: The ESHRE/ESGE consensus on the classification of female genital tract congenital anomalies. Human reproduction (Oxford, England) 2013, 28(8):2032-2044.

4 Diagnostik

4.1 Pränataldiagnostik

Im Rahmen pränataler Untersuchungen können folgende Leitsymptome zur Erkennung von weiblichen Genitalfehlbildungen beitragen:

- ⇒ die (persistierend) fehlende Darstellbarkeit einer Blasenfüllung
- ⇒ die Darstellung eines Hydrometrokolpos [1]
- ⇒ in Fällen mit Karyotypisierung oder Analyse zellfreier fetaler DNA aus maternalem Blut: die Diskrepanz zwischen genetischem und phänotypischem Geschlecht [2]
- ⇒ ein indifferentes äußeres Genitale [2]

Fakultative Zusatzkriterien können Aszites, Hydronephrosen und Oligohydramnie sein. Omphalozeilen und/oder ein tiefer Nabelschnuransatz können ebenfalls mit komplexen urogenitalen Fehlbildungen vergesellschaftet sein. [3]

In der konventionellen sonographischen Geschlechtsbestimmung steht im Rahmen der sonographischen Zweittrimesteruntersuchung die Darstellung der Labia majora und minora im Vordergrund. Die Geschlechtsbestimmung wird von den meisten Eltern nachgefragt, ist allerdings nicht obligater Bestandteil aktueller Empfehlungen zur sonographischen Fehlbildungsdiagnostik. [4] Bei indifferentem Genitale im Sinne einer „disorder of sexual development“ DSD XX liegt die Ursache in der überwiegenden Mehrheit der Fälle (70-90%) in einer Androgenüberexposition. [5] Hintergrund ist zumeist ein adrenogenitales Syndrom. Entsprechende biochemische wie molkulargenetische Abklärungen sind durch diagnostische Punktionen (Amnionzentese/Chorionzottenbiopsie) möglich, werden jedoch ohne entsprechende Familienanamnese zurzeit sehr selten durchgeführt. [5]

Das innere Genitale des Feten wird nicht routinemäßig beurteilt. Die Visualisierung des Uterus ist im II. Trimenon in 50-87% mittels 2D- und 3D-Ultraschalltechniken beschrieben worden.[6] Ein orientierendes Zusatzkriterium ist die retrovesikale Distanz, welche bei weiblichen Feten breiter ist und eine konkave Form aufweist. [7]

Die Beurteilung der Fruchtwassermenge, die Darstellung der Blase und die Überprüfung der Kontinuität der vorderen Bauchwand sind bereits im Rahmen des Ultraschallscreenings in der 18+0 bis 21+6 Schwangerschaftswoche innerhalb der Mutterschaftsrichtlinien (Stand 2016) geregelt. [8, 9] Da die fehlende Darstellung der fetalen Blasenfüllung insbesondere bei normaler Fruchtwassermenge ein Hinweis für das Vorliegen einer Blasen- oder Kloakenekstrophie ist, muss die dauerhaft fehlende Darstellung (nach mind. 3 wiederholten Versuchen der Visualisierung im Abstand von 5-10 Minuten) stets eine weiterführende Diagnostik durch einen Untersucher mit entsprechender pränataler Expertise nach sich ziehen. [4, 10-12] Hierbei sollte es

sich um einen Untersucher mindestens der DEGUM-Stufe II oder mit nachweislich analoger Expertise handeln.

Typisch für Sinus urogenitalis und Kloakenfehlbildungen ist das pränatale Auftreten eines Hydrometrokolpos. Dieser imponiert als retrovesikale zystische Raumforderung, häufig mit Sedimentablagerung.[13] Aszites, Hydronephrose und Oligohydramnie können assoziierte Symptome sein. [14]

Zur Prognoseeinschätzung gehört, dass neben der bildgebenden Aufarbeitung der jeweiligen urogenitalen Fehlbildung auch auf assoziierte Fehlbildungen zu untersuchen ist (z. B. OEIS-Komplex).

Bei schwierigen Ultraschallbedingungen und/oder sonographisch unklaren Befunden kann ein fetales MRT als additive Diagnostik hinzugezogen werden bzw. zur Bestätigung der sonographischen Einschätzung angeboten werden. [15]

Bei pränataler Bestätigung einer komplexen urogenitalen Fehlbildung ist stets eine interdisziplinäre Beratung mit Kinderchirurgen bzw. -urologen sowie weiterführende genetische Diagnostik und Beratung (z.B. auf McKusick-Kaufman-Syndrom) anzubieten. [2]

4.2 Diagnostik

4.2.1 Kinder

4.2.1.1 Spezifische Anamnese

Auch wenn viele Kinder mit genitalen Fehlbildungen asymptomatisch sind, gilt es aber dennoch durch gezieltes Fragen mögliche Fehlbildungen und Normvarianten zu erkennen. Daher sollte bei jedem Kind eine gründliche Miktions- und Stuhlanamnese erhoben werden. Die Frage nach Vulvitiden bzw. Vulvovaginitiden und Harnwegsinfekten ist obligatorisch. Insbesondere Harnträufeln kurz nach der Miktion ist häufig vergesellschaftet mit Normvarianten bzw. Fehlbildungen des Hymens. Auch deutet ständiges Harnträufeln auf einen ektop mündenden Harnleiter hin.

4.2.1.2 Klinische Diagnostik

Grundsätzlich sollte man sich bei der Diagnostik im Kindes- und Jugendalter auf möglichst wenig invasive Massnahmen beschränken und eine Strahlenbelastung auf ein Minimum reduzieren. Die Mehrzahl aller Fehlbildungen im Ano-Genitalbereich erkennt man bereits durch eine sorgfältige Untersuchung und durch eine abdominale Sonographie ziemlich sicher.

Bei jedem neugeborenen Mädchen sollte im Rahmen der Vorsorgeuntersuchungen in den ersten Tagen nach der Geburt eine gründliche Untersuchung des Ano-Genitalbereiches erfolgen. Als Untersuchungstechnik sollte die Separations- und Traktionsmethode angewendet werden. Mit Hilfe der Separation der Labia majora kann

oft bereits die Urethramündungsstelle und auch der Scheideneingang bzw. das Hymen sicher beurteilt werden. In der Regel sieht man das für die Neugeborenenperiode typische östrogenisierte Hymen und weisslichen Fluor im unteren Vaginaldrittel. Durch diese einfache Untersuchung kann z. B. eine Hymenalatresie ausgeschlossen werden. Paraurethrale Zysten und Polypen können so erkannt und oft bereits der Verdacht auf eine Normvariante des Hymens gestellt werden. Die gründliche Untersuchung der Labia majora (Inspektion und Palpation) und die Beurteilung der Anus (Lage, Öffnung vorhanden?) und des Dammbereichs u.a. zum Ausschluss von Mittelliniendefekten sind obligatorisch. Das Fehlen des Fluors kann auch ein Hinweis für eine Uterus- und/oder Vaginalaplasie (Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom, MRKHS) sein. Liegt eine komplexe Fehlbildung oder ein uneindeutiges äusseres Genitale vor, wird nach den Empfehlungen der Arbeitsgruppe Ethik im Netzwerk Intersexualität vorgegangen und eine entsprechende interdisziplinäre Diagnostik und Beratung eingeleitet (DSD = disorders of sexual development). [16]

Bei jedem Mädchen sollte auch im Rahmen der Vorsorgeuntersuchung in der hormonellen Ruhephase, am besten 2 bis 4-jährig eine zweite gynäkologische Untersuchung durchgeführt werden. Als Untersuchungsmethode dient nach einer Inspektion des Ano-Genitalbereiches auch in diesem Alter die Separations- und Traktionsmethode. Eine Untersuchung auf dem Schoss der Mutter ist dabei möglich.

Bei unklaren Befunden sollte frühzeitig eine Kinder- und Jugendgynäkologin hinzugezogen werden. Eine Traumatisierung des Kindes durch zu häufige bzw. unnötige Untersuchungen und durch die Untersuchung selbst muss unbedingt vermieden werden. Jeder Untersuchung im Ano-Genitalbereich sollte eine allgemeinpädiatrische Untersuchung vorausgehen. Dem Kind sollte der Ablauf der gynäkologischen Untersuchung in einer dem Entwicklungsstand des Kindes angepassten Sprache erklärt werden. Es darf zu keinem Zeitpunkt Druck ausgeübt werden. Das Kind sollte dabei immer Wahlmöglichkeiten haben und auch nein sagen dürfen. Für ein gutes Untersuchungsergebnis ist neben optimalen technischen Voraussetzungen (Vorhandensein eines Kolposkops) und der Erfahrung des Untersuchers eine ruhige Atmosphäre ohne Zeitdruck Grundvoraussetzung.

4.2.1.3 Bildgebende Diagnostik

Wenn erforderlich ist die abdominale Sonographie (ggf. mit gefüllter Blase) Methode der Wahl. Da das ableitende Harnsystem bei genitalen Fehlbildungen mitbetroffen sein kann, sollte es in die Diagnostik einbezogen werden (z. B. durch Sonographie der harnableitenden Wege).

Die Auswahl und Durchführung der nach Inspektion und klinischer Untersuchung zu indizierenden Bildgebung bei genitalen Malformationen und insbesondere bei komplexen Fehlbildungen in der frühen Kindheit sind spezialisierten Zentren mit ausgewiesener kinderradiologischer Expertise vorbehalten.[17] Aufgabe der Bildgebung ist die Beschreibung der anatomischen Verhältnisse und Anomalien sowie die Begleitung eventuell notwendiger Behandlungen. Ziel muss ein individuell an das

Kind und seine Intimsphäre angepasstes Vorgehen sein, das den Anforderungen des ALARA-Prinzips (as low as reasonable achievable) gerecht wird und effektiv die diagnostischen sowie therapie- und prognoserelevanten Fragen beantwortet; Verfahren ohne Einsatz ionisierender Strahlung sind in jeder Altersgruppe zu bevorzugen, bei der Auswahl von Röntgenuntersuchungen ist auf eine im Strahlenschutz optimierte Vorgehensweise zu achten. Neben der Beurteilung lokaler Gegebenheiten der komplexen Anatomie von urogenitalen, kloakalen, pelvinen und perinealen Strukturen sind begleitende Malformationen (z.B. am Skelett – VACTERL, caudale Regression) zu berichten, die mitunter das Vorgehen und die Prognose beeinflussen können. [18, 19]

Bei komplexer Fehlbildung sind in den ersten Lebenstagen (0. – 3. Lebenstag) mit Hilfe der Sonographie das Genitale sowie Nieren und ableitende Harnwege einschließlich der Umgebung zu beurteilen, um frühzeitig über ein frühes urologisch-chirurgisches Vorgehen zu beraten. Nachfolgend sind detailliert die komplexe Anatomie der pelvinen Strukturen und die Umgebung zu untersuchen (präoperativ, 3. Lebensmonat). Neben der detaillierten Analyse des Beckeninhalts sind sonografisch bei möglichst gefüllter Harnblase und gut hydriertem Kind die Nieren und ableitende Harnwege besonders genau zu untersuchen. [20]

- ➲ Die Röntgenübersichtsaufnahmen (Abdomen, Wirbelsäule, Thorax) und die Sonografie (Nieren und ableitende Harnwege, Becken, Perineum, Wirbelsäule) bilden die Basisdiagnostik bei einer komplexen Fehlbildung.
- ➲ Die Sonografie des inneren Genitales umfasst bei möglichst gut gefüllter Harnblase die suprapubische Beurteilung von Uterus und Ovarien.
- ➲ Die Röntgen-Genitografie (Fluoroskopie) unter Einsatz von wässrigem, jodhaltigem Röntgenkontrastmittel ist mit dem Kliniker gemeinsam zu planen und durchzuführen; alternativ zur Röntgenmethode kann bei entsprechender Expertise eine Ultraschall-Genitografie erfolgen (Einsatz von Ultraschallkontrastmittel, off label use). Dabei kann die Frage nach einem VUR und Fistelbildungen zwischen den Systemen mitbeantwortet werden.
- ➲ Die Miktionscysturethrografie (Röntgen-MCU) [21] oder alternativ die unter Verwendung von für das Kindesalter zugelassenem Echosignalverstärker (Ultraschallkontrastmittel) durchgeführte Miktionsurosonografie (MUS oder Sono-MCU benannt) dienen der Beurteilung von Harnblase, Urethra und evtl. begleitendem vesikoureteralem Reflux (VUR). Über einen transurethral platzierten Katheter wird die Blase mit NaCl und Ultraschallkontrastmittel (Dosis ca. 0,1 ml) mehrfach gefüllt und kontinuierlich bzw. alternierend die Nieren, Ureteren sowie die Harnblase untersucht. Die Darstellung von perineal erfolgt zur Dokumentation der Urethra und eventueller Fisteln unter Miktions.
- ➲ Die Röntgen Hysterosalpingografie (HSG) spielt im Kindes- und Jugendalter auch aus strahlenhygienischen Gründen keine Rolle.

- ➲ Die Röntgen-Kontrastdarstellung des Darms (Kontrastmittelauswahl abhängig von der Fragestellung und anstehender evtl. Operationen/Biopsien) vervollständigt die Bildgebung. Fisteln zwischen Rectum und Vagina bzw. Urethra sind zu dokumentieren. Angewärmtes, wasserlösliches, Jod-haltiges Röntgenkontrastmittel wird händisch appliziert (100 mg Jod/ml) und das Colon/Rectum somit aufgeweitet. Untersucht wird mit gepulster Durchleuchtung mit reduzierter Bildfrequenz (3/sec) und Anfertigung von Last Image Hold (LIH) Aufnahmen. Zur Fistelbeurteilung wird das Kind entsprechend rotiert und hochauflösende Röntgenaufnahmen werden akquiriert. Alternativ kann bei entsprechender Expertise eine 3D-Rotationsfluoroscopie Verwendung finden. In geübten Händen kann alternativ durch einen NaCl-Einlauf während der Sonografie (evtl. mit Zusatz von Ultraschallkontrastmittel) ein diagnostisch ausreichendes Ergebnis erzielt werden.
- ➲ Die Computertomografie ist aus strahlenhygienischen Gründen und reduziertem Weichteilkontrast nicht indiziert; sie wird nur regionär in Einzelfällen nach Füllung aller Systeme präoperativ angewendet
- ➲ Die Magnetresonanztomografie (MRT) bei 1,5 bzw. 3,0 Tesla Feldstärke und geeigneter Spulentechnologie ist die präoperativ bevorzugte Schnittbildmethode vor rekonstruktiven Eingriffen und liefert ohne ionisierende Strahlen einen detailreichen Überblick zu den anatomischen Gegebenheiten zur Planung und Begleitung des operativen Vorgehens. [22] Bei Neugeborenen, Säuglingen und Kleinkindern ist eine an die Körpergröße angepasste Untersuchungstechnik (Spule, Schichtdicke, Matrix etc.) notwendig. Zwar liefert die 3,0 T MRT detailliertere Aufnahmen, allerdings ist sie auch artefaktanfälliger. Die Füllung aller sondierbaren Öffnungen einschließlich von Rectum und Harnblase mit Ultraschallgel bzw. physiologischer NaCl-Lösung zur besseren Abgrenzung der distendierten Strukturen wird empfohlen. Die Analregion wird mit einer Vitamin-E-Kapsel markiert. Die Ureteren können durch eine kontrastverstärkte MR-Urographie identifiziert werden und evtl. Fistelbildungen (unter Verwendung von entsprechend auflösenden T1-gewichteten Sequenzen) mit Kontrastmittel besser detektiert werden. Hochauflösende stark T2-wichtende (ausreichend lange Echozeit, Time of Echo) 3-D-MR-Sequenzen bieten einen hohen Kontrast zwischen den einzelnen Kompartimenten und gestatten die Beurteilung des inneren Genitale. [23] Erweitert wird die MRT um die Beurteilung der Wirbelsäule und von Nieren und Harnwegen (MR-Urografie), wobei bei Dilatation des NBKS und Ureters stark T2-wichtende 3D-Sequenzen verwendet werden. Wenn keine Dilatation von NBKS oder Ureter vorliegen, kann die Funktion mit sequentiell in hoher Zeitauflösung angefertigten T1-wichtenden Sequenzen unter intravenöser Applikation von MR-Kontrastmittel (0,1 mmol/kgKG GdDTPA) ab dem 3. Lebensmonat abgeschätzt werden. Die nuklearmedizinische Funktionsuntersuchung der Nieren (MAG 3) kann somit eingespart werden.

4.2.1.4 Weiterführende Diagnostik

Bei feinfühliger Herangehensweise an das Kind sind Narkoseuntersuchungen nur in besonderen Ausnahmefällen erforderlich. Bei Verdacht auf eine genetisch bedingte Fehlbildung sollte der Familie eine entsprechende humangenetische Beratung nahegelegt und unter Berücksichtigung der Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes eine genetische Diagnostik veranlasst werden. Bei vermuteter endokriner Ursache soll die Hormondiagnostik mit weiterführenden Tests veranlasst werden.

4.2.2 Jugendliche

4.2.2.1 Spezifische Anamnese

Jede Jugendliche sollte nach dem Zeitpunkt des Pubertätbeginns, nach dem weiteren Pubertätsfortschritt, insbesondere ob Fluor albus vorhanden ist, und ggf. nach dem Zeitpunkt der Menarche gefragt werden. Auch die Frage nach Unterbauchschmerzen, nach Miktionsbeschwerden und einer Stuhlanamnese gehören dazu. Jede Jugendliche mit einer primären Amenorrhoe, d. h. wenn die Menarche nicht bis zum vollendeten 15. Lebensjahr oder innerhalb von 2 ½ bis 3 Jahren nach der Thelarche einsetzt hat, gehört abgeklärt. Dabei muss neben dem chronologischen Alter die Familienanamnese und die gesamte körperliche Entwicklung bzw. der bisherige Pubertätsverlauf mit einbezogen werden. Jede Jugendliche nach der Menarche muss gefragt werden, ob die Benutzung von Tampons problemlos möglich ist. Auch ist es wichtig die Jugendlichen zu fragen, ob sie etwas im Scheidenbereich getastet haben, was sie stört.

4.2.2.2 Klinische Diagnostik

Es gibt keine eindeutigen Empfehlungen, wann eine Jugendliche routinemässig zum ersten Mal gynäkologisch untersucht werden muss. Eine Verordnung einer Kontrazeption ist z. B. auch bei beschwerdefreier Jugendlicher ohne vorgängige gynäkologische Untersuchung möglich.

Untersucht werden sollten Jugendliche mit einer primären Amenorrhoe, mit dem Fehlen von Fluor albus trotz fortgeschritten der Pubertät, Jugendliche mit Problemen beim Einführen oder Entfernen des Tampons. Weitere Indikationen sind Unterbauchschmerzen oder Miktionsbeschwerden, insbesondere Harnträufeln oder wenn die Jugendliche selbst einen unklaren Tastbefund äussert.

Durch eine sorgfältige Inspektion in Steinschnittlage unter Anwendung der Separations- und Traktionsmethode können viele Fehlbildungen bzw. Normvarianten bereits diagnostiziert bzw. ausgeschlossen werden. Instrumente sind bei einer Erstbeurteilung in der Regel nicht erforderlich. Bei Jugendlichen, deren Hymen noch nicht ausreichend östrogenisiert ist, ist streng darauf zu achten, dieses aufgrund der hohen Schmerzempfindlichkeit nicht zu berühren. Bei unklaren Befunden ist frühzeitig eine Kinder- und Jugendgynäkologin hinzuzuziehen.

4.2.2.3 Bildgebende Diagnostik

Die Abdominalsonographie bei gefüllter Harnblase erlaubt eine schnelle, gefahrlose, kostengünstige und nicht invasive Beurteilung des inneren Genitales ohne Strahlenbelastung. Auch die Sonographie der Nieren und des ableitenden Harnsystems ist bei einigen Krankheitsbildern eine wichtige Ergänzung der Diagnostik.

Wenn psychologisch, anatomisch und technisch bereits vertretbar, bieten die transvaginale oder transrektale Sonographie die Möglichkeit eine sonographische Diagnostik mit deutlich besserer Ortsauflösung zu erreichen. Im Kindes- und frühen Jugendalter sollte sie jedoch vermieden werden, insbesondere bei intaktem Hymen.

Ansonsten entsprechen die Empfehlungen bezüglich der Bildgebung denen im Kindesalter (siehe 4.2.1.3).

4.2.2.4 Weiterführende Diagnostik

Liegen klinische Hinweise auf eine Hyperandrogenämie vor oder zeigt sich eine Klitorishypertrophie, so werden die Androgene bestimmt, ein ACTH-Kurztest und ein Dexamethasonhemmtest durchgeführt. Ergibt der ACTH-Test einen biochemischen Hinweis auf ein AGS, so sollte die molekulargenetische Untersuchung empfohlen werden. Zeigt der Dexamethasonhemmtest keine Suppression der Androgene, wird eine bildgebende Diagnostik des Abdomens zur Tumorsuche durchgeführt.

Eine Karyotypisierung sollte bei Patientinnen immer dann erfolgen, wenn endokrinologisch ein hypergonadotroper Hypogonadismus nachgewiesen wird, bei fehlendem Uterus, wenn laborchemisch ein Hinweis auf eine Störung der Androgenproduktion oder eine Androgeninsensitivität sowie ein uneindeutiges äußeres Genitale vorliegen. Bei auffälligem ACTH-Kurztest wird eine molekulargenetische Untersuchung auf ein AGS oder Late-onset-AGS durchgeführt. Liegt ein diskrepantes phänotypisches zu karyotypischem Geschlecht nach der Chromosomenanalyse vor, so orientiert man sich an den Empfehlungen der Leitlinie „Varianten der Geschlechtsentwicklung“ zur weiteren Betreuung und Beratung. [16]

Die interdisziplinäre Kooperation mit Kinderärzten, Gynäkologen, Radiologen, pädiatrischen Endokrinologen, Kinderchirurgen, Kinderurologen und Humangenetiker ist notwendig.

4.2.3 Erwachsene

4.2.3.1 Spezifische Anamnese

Im Erwachsenenalter dominiert die gestörte Fertilität als Anlass zu weiterführenden Untersuchungen.

4.2.3.2 Klinische Diagnostik

Auch mit dem Nachweis von Normvarianten oder Anlagestörungen (z. B. Doppelanlagen) sollte man aufgrund der besseren Darstellbarkeit bis zum Beginn der Pubertätsentwicklung warten. Diese spielen bis zum Beginn der Pubertät keine Rolle, da bis zu diesem Zeitpunkt keine Therapie erforderlich ist. Erst mit dem Beginn der Pubertätsentwicklung, der Menarche und/oder dem Wunsch nach Kohabitation kann sich hier Handlungsbedarf ergeben.

Dann ist auch der Einsatz der üblichen geteilten (schmalen) Specula meist gefahrlos möglich. Der Hymen ist unter dem Einfluss der Östrogene gut dehnbar und wird daher bei der vorsichtigen Spiegeleinstellung nicht verletzt. Auf ein behutsames Vorgehen ist jedoch zu achten.

Die genaue Inspektion der Vagina ist zum Ausschluss von Septen und Doppelanlagen (z. B. zwei Portiones) von großer Bedeutung.

4.2.3.3 Bildgebende Diagnostik

Die Abdominalsonographie bei gefüllter Harnblase erlaubt eine schnelle, gefahrlose, kostengünstige und nicht invasive Beurteilung des inneren Genitales ohne Strahlenbelastung. Die Sonographie der Nebennierenregion, der Nieren und der ableitenden Harnwege ist bei einigen Krankheitsbildern eine wichtige Ergänzung der Diagnostik.

Wenn technisch möglich bieten die transvaginale oder transrektale Sonographie die Möglichkeit einer sonographischen Diagnostik mit deutlich besserer Ortsauflösung zu erreichen.

Eine Magnetresonanztomographie ggf. mit Füllung von Vagina und Rectum mit Sonogel ist individuell bei unklarer Situation im kleinen Becken interdisziplinär zu indizieren. Anatomisch hoch auflösende stark T2-wichtende Sequenzen zur Beurteilung der Strukturen des kleinen Beckens sowie der umgebenden Weichteile und knöchernen Strukturen einschließlich LWS und Os sacrum in mehreren Raumebenen sind erforderlich. Eine mit Strahlenbelastung verbundene Computertomographie ist auch aufgrund des geringen Weichteilkontrastes nicht indiziert.

Eine diagnostische Laparoskopie ist bei asymptomatischen Patientinnen nur in Ausnahmefällen indiziert, nicht jedoch bei V. a. ein MRKH-Syndrom, weil dieses durch die typische Anamnese, den Inspektionsbefund, rektale Palpation und abdominale Sonographie eindeutig diagnostizierbar ist.

Finden sich ultrasonographisch Hinweise auf eine Doppelanlage des Uterus oder das Vorliegen eines Uterusseptums, wird im Kindes- oder Jugendalter keine Hysteroskopie durchgeführt. Als primäre weiterführende diagnostische Massnahme insbesondere bei Sterilitätspatientinnen sollte eine bildgebende Diagnostik mittels 3D-Sonographie angestrebt werden. Die Abgrenzung zwischen einem septierten Uterus und einem bicornitalen Uterus definiert sich nach ESHRE/ESGE-Klassifikation aus der Vermessung der myometranen Fundusdicke und der Relation der Einziehung der äußeren Funduskontur bzw. der internen Vorwölbung des Cavumdaches. [24] Da diese Differenzierung im Falle einer angestrebten operativen Therapie relevant ist, sollte eine entsprechende präoperative Bildgebung erfolgen. [25, 26] Sowohl die transvaginale 3D-Sonographie als auch ein MRT ermöglichen eine derartige Einschätzung. In erfahrener Hand sind beide Methoden von hoher diagnostischer Genauigkeit sowohl in der Beurteilung des Uterus als auch der Zervix und Vagina. [27-30] Genaue Details zur Differentialdiagnostik werden im Kapitel 8 Fehlbildungen des Uterus dargestellt werden.

4.3 Genetische Diagnostik

Eine Karyotypisierung ist bereits zur Basisdiagnostik bei der Abklärung von genitalen Fehlbildungen zu erwägen. Es sollte insbesondere bei Patientinnen erfolgen, wenn endokrinologisch ein hypergonadotroper Hypogonadismus nachgewiesen wird, bei fehlendem Uterus, wenn laborchemisch ein Hinweis auf eine Störung der Androgenproduktion oder eine Androgeninsensitivität besteht, sowie ein uneindeutiges äußeres Genitale vorliegen. Bei auffälligem ACTH-Kurztest wird eine molekulargenetische Untersuchung auf ein AGS oder Late-onset-AGS durchgeführt. Liegt ein diskrepantes phänotypisches zu karyotypischem Geschlecht nach der Chromosomenanalyse vor, so orientiert man sich an den Empfehlungen der Leitlinie „Varianten der Geschlechtsentwicklung“ zur weiteren Betreuung und Beratung. [16]

Konsensbasierte Empfehlung 4.E2

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
-----------------	---------------------

Bei pränatalem V.a. eine Genitalfehlbildung ist die weiterführende Abklärung, Diagnostik und interdisziplinäre Beratung an entsprechenden Einrichtungen zu empfehlen.

Konsensbasiertes Statement 4.S4

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
-----------------	---------------------

Im Rahmen der Ultraschallscreeninguntersuchungen erhobene Befunde können auf Genitalfehlbildungen hinweisen.

Konsensbasierte Empfehlung 4.E3

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
-----------------	---------------------

Bei Vorsorgeuntersuchungen im Kindesalter sollte auf weibliche Genitalfehlbildungen geachtet werden. Bei V.a. eine Genitalfehlbildung ist die weiterführende Abklärung, Diagnostik und ggf. interdisziplinäre Beratung zu empfehlen. Bei Kindern und Jugendlichen soll auf den Schutz vor ungerechtfertigten diagnostischen Maßnahmen geachtet werden.

Konsensbasiertes Statement 4.S5

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
-----------------	---------------------

Die Diagnostik bei V.a. weibliche genitale Fehlbildungen im Kindes- und Jugendalter setzt viel Erfahrung, ein kindgerechtes Instrumentarium und Ambiente sowie ein gutes Einfühlungsvermögen der Untersucher voraus.

Konsensbasierte Empfehlung 4.E4

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
-----------------	---------------------

Bei Vorliegen von weiblichen genitalen Fehlbildungen soll auf die Assoziation zu anderen anatomischen Fehlbildungen, Syndromen oder Symptomkomplexen geachtet werden. Bei der Bildgebung sollen Methoden ohne ionisierende Strahlung bevorzugt eingesetzt werden. Mittel der Wahl ist der Ultraschall.

Konsensbasiertes Statement 4.S6

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
-----------------	---------------------

Anomalien der Nieren und des harnableitenden Systems können mit weiblichen genitalen Fehlbildungen assoziiert sein. Weibliche genitale Fehlbildungen können Bestandteil von Syndromen sein.

1. Respondek-Liberska M, Krason A, Kaczmarek P, Jedrzejczyk S, Nowiczewski M, ChilarSKI A, Czichos E: Fetal hydrometrocolpos: not only diagnostic but also therapeutic dilemmas. *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 1998, 11(2):155-156.
2. Chitayat D, Glanc P: Diagnostic approach in prenatally detected genital abnormalities. *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2010, 35(6):637-646.
3. Gilboa Y, Katorza E, Kedem A, Spira M, Achiron R: Measurement of the fetal umbilical cord insertion-to-genital tubercle length in early gestation: in utero sonographic study. *Journal of ultrasound in medicine : official journal of the American Institute of Ultrasound in Medicine* 2011, 30(2):237-241.
4. Merz E, Eichhorn KH, von Kaisenberg C, Schramm T: [Updated quality requirements regarding secondary differentiated ultrasound examination in prenatal diagnostics (= DEGUM level II) in the period from 18 + 0 to 21 + 6 weeks of gestation]. *Ultraschall in der Medizin (Stuttgart, Germany : 1980)* 2012, 33(6):593-596.
5. Adam MP, Fechner PY, Ramsdell LA, Badaru A, Grady RE, Pagon RA, McCauley E, Cheng EY, Parisi MA, Shnorhavorian M: Ambiguous genitalia: what prenatal genetic testing is practical? *American journal of medical genetics Part A* 2012, 158a(6):1337-1343.
6. Jouannic JM, Rosenblatt J, Demaria F, Jacobs R, Aubry MC, Benifla JL: Contribution of three-dimensional volume contrast imaging to the sonographic assessment of the fetal uterus. *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2005, 26(5):567-570.
7. Glanc P, Umranikar S, Koff D, Tomlinson G, Chitayat D: Fetal sex assignment by sonographic evaluation of the pelvic organs in the second and third trimesters of pregnancy. *Journal of ultrasound in medicine : official journal of the American Institute of Ultrasound in Medicine* 2007, 26(5):563-569; quiz 570-561.
8. Bundesausschuß G: www.g-ba.de GB. Richtlinien. 2016:1-37.
9. [http://www.g-ba.de/downloads/62-492-773/RL_Mutter-2013-07-18_2013-09-20.pdf]
10. Mirk P, Calisti A, Fileni A: Prenatal sonographic diagnosis of bladder extrophy. *Journal of ultrasound in medicine : official journal of the American Institute of Ultrasound in Medicine* 1986, 5(5):291-293.
11. Peiro JL, Scorletti F, Sbragia L: Prenatal diagnosis of cloacal malformation. *Seminars in pediatric surgery* 2016, 25(2):71-75.
12. Lee SM, Park SK, Shim SS, Jun JK, Park JS, Syn HC: Measurement of fetal urine production by three-dimensional ultrasonography in normal pregnancy. *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2007, 30(3):281-286.
13. Taori K, Krishnan V, Sharbidre KG, Andhare A, Kulkarni BR, Bopche S, Patil V: Prenatal sonographic diagnosis of fetal persistent urogenital sinus with congenital hydrocolpos. *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2010, 36(5):641-643.
14. Gul A, Yildirim G, Gedikbasi A, Gungorduk K, Ceylan Y: Prenatal ultrasonographic features of persistent urogenital sinus with hydrometrocolpos and ascites. *Archives of gynecology and obstetrics* 2008, 278(5):493-496.
15. Alamo L, Laswad T, Schnyder P, Meuli R, Vial Y, Osterheld MC, Gudinchet F: Fetal MRI as complement to US in the diagnosis and characterization of anomalies of the genito-urinary tract. *European journal of radiology* 2010, 76(2):258-264.
16. Gesellschaft fur Urologie DGU D eV GfKDD, Gesellschaft fur Kinderendokrinologie und diabetologie DGKED D eV: S2k-Leitlinie: Varianten der Geschlechtsentwicklung 174/001. In., vol. 201 AD; 2016: 1-32.

17. Riccabona M, Lobo ML, Ording-Muller LS, Thomas Augdal A, Fred Avni E, Blickman J, Bruno C, Damasio B, Darge K, Ntoulia A *et al*: European Society of Paediatric Radiology abdominal imaging task force recommendations in paediatric uroradiology, part IX: Imaging in anorectal and cloacal malformation, imaging in childhood ovarian torsion, and efforts in standardising paediatric uroradiology terminology. *Pediatric radiology* 2017, 47(10):1369-1380.
18. Alamo L, Meyrat BJ, Meuwly JY, Meuli RA, Gudinchet F: Anorectal Malformations: Finding the Pathway out of the Labyrinth. *Radiographics : a review publication of the Radiological Society of North America, Inc* 2013, 33(2):491-512.
19. Lane VA, Ambeba E, Chisolm DJ, Lodwick D, Levitt MA, Wood RJ, Deans KJ, Minneci PC: Low vertebral ano-rectal cardiac tracheo-esophageal renal limb screening rates in children with anorectal malformations. *The Journal of surgical research* 2016, 203(2):398-406.
20. Boemers TM, Beek FJ, Bax NM: Review. Guidelines for the urological screening and initial management of lower urinary tract dysfunction in children with anorectal malformations--the ARGUS protocol. *BJU international* 1999, 83(6):662-671.
21. Karsten K, Rothe K, Marzheuser S: Voiding Cystourethrography in the Diagnosis of Anorectal Malformations. *European journal of pediatric surgery : official journal of Austrian Association of Pediatric Surgery [et al] = Zeitschrift fur Kinderchirurgie* 2016, 26(6):494-499.
22. Thomas TT, Teitelbaum DH, Smith EA, Dillman JR, Vellody R, Jarboe MD: Magnetic resonance imaging (MRI)-assisted laparoscopic anorectoplasty for imperforate anus: a single center experience. *Pediatric surgery international* 2017, 33(1):15-21.
23. Podberesky DJ, Towbin AJ, Eltomey MA, Levitt MA: Magnetic resonance imaging of anorectal malformations. *Magnetic resonance imaging clinics of North America* 2013, 21(4):791-812.
24. Grimbizis GF, Gordts S, Di Spiezio Sardo A, Brucker S, De Angelis C, Gerolet M, Li TC, Tanos V, Brolmann H, Gianaroli L *et al*: The ESHRE/ESGE consensus on the classification of female genital tract congenital anomalies. *Human reproduction (Oxford, England)* 2013, 28(8):2032-2044.
25. Imboden S, Muller M, Raio L, Mueller MD, Tutschek B: Clinical significance of 3D ultrasound compared to MRI in uterine malformations. *Ultraschall in der Medizin (Stuttgart, Germany : 1980)* 2014, 35(5):440-444.
26. Bajka M, Badir S: Fundus Thickness Assessment by 3D Transvaginal Ultrasound Allows Metrics-Based Diagnosis and Treatment of Congenital Uterine Anomalies. *Ultraschall in der Medizin (Stuttgart, Germany : 1980)* 2017, 38(2):183-189.
27. Ghi T, Casadio P, Kuleva M, Perrone AM, Savelli L, Giunchi S, Merigliola MC, Gubbini G, Pilu G, Pelusi C *et al*: Accuracy of three-dimensional ultrasound in diagnosis and classification of congenital uterine anomalies. *Fertility and sterility* 2009, 92(2):808-813.
28. Bermejo C, Martinez Ten P, Cantarero R, Diaz D, Perez Pedregosa J, Barron E, Labrador E, Ruiz Lopez L: Three-dimensional ultrasound in the diagnosis of Mullerian duct anomalies and concordance with magnetic resonance imaging. *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2010, 35(5):593-601.
29. Moini A, Mohammadi S, Hosseini R, Eslami B, Ahmadi F: Accuracy of 3-dimensional sonography for diagnosis and classification of congenital uterine anomalies. *Journal of ultrasound in medicine : official journal of the American Institute of Ultrasound in Medicine* 2013, 32(6):923-927.
30. Bermejo C, Martinez-Ten P, Recio M, Ruiz-Lopez L, Diaz D, Illescas T: Three-dimensional ultrasound and magnetic resonance imaging assessment of cervix and vagina in women with uterine malformations. *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2014, 43(3):336-345.

5 Transition

5.1 Einführung und Begriffserklärung

Transition umfasst den Prozess, in welchem Jugendliche von der umfassenden und meist engen Führung der Pädiatrie für den Wechsel in die Erwachsenenmedizin mit den verschiedenen Spezialisten und Disziplinen vorbereitet werden. Insbesondere Jugendliche mit chronischen Erkrankungen und Medikamenteneinnahme entziehen sich während der Pubertät zunehmend der ärztlichen Kontrolle, zeigen eine schlechtere Compliance und gehen oft in der Transition verloren („Lost in Transition“) [1-3], was sich auf Gesundheit und Lebenserwartung der Betroffenen ungünstig auswirkt.

Weltweit sind Bemühungen im Gange, die Transition bei chronisch kranken Jugendlichen zu verbessern, wie dies in verschiedenen Artikeln und Guidelines dokumentiert ist [4-6]. Für eine gelungene Transition wird die Betreuung in einem multidisziplinären Team gefordert, sie soll stufengerecht ablaufen und auch die kommunikativen ärztlichen Fähigkeiten sollten verbessert werden [7].

Je komplexer die Problematik und je enger die ärztliche Betreuung und Begleitung in der Kindheit und frühen Jugend notwendig war, desto sorgfältiger sollte die Transition vorbereitet werden. Dies bezieht sich insbesondere auf Jugendliche mit sichtbaren Fehlbildungen des äusseren Genitales, Jugendliche mit komplexen urogenitalen Fehlbildungen und Jugendliche, die in der Kindheit oder frühen Jugend genital operiert wurden [8-14].

Konsensbasierte Empfehlung 5.E5

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Jugendliche mit genitalen Fehlbildungen sollen während der drei Phasen der Pubertät entsprechend ihrer Reife auf die Transition vorbereitet werden. Die Transition soll eine längerfristige und kontinuierliche Begleitung in die Erwachsenenzeit umfassen.	

Konsensbasiertes Statement 5.S7

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Viele Jugendliche mit chronischen Erkrankungen und Medikamenteneinnahme entziehen sich während der Pubertät zunehmend der ärztlichen Kontrolle, zeigen eine schlechtere Compliance und gehen oft in	

der Transition verloren („Lost in Transition“), was sich negativ auf Gesundheit und Lebenserwartung der Betroffenen auswirkt.

5.2 Problemstellung bei genitalen Fehlbildungen

Transition hat das Ziel, die Therapietreue der Jugendlichen (Kontrollen, Medikamente, Verhalten, Anwendung von Hilfsmitteln, Dehnungen etc.) bis ins Erwachsenenalter zu erhalten und die Arzt-Patienten-Beziehung den sich ändernden Bedürfnissen gemäß Alter, Pubertätsentwicklung und sexueller Reife anzupassen. Der Wunsch nach Intimität, Respekt und das im Laufe der Pubertät sich ändernde Schamgefühl kann bei Adoleszenten mit genitalen Fehlbildungen zu einem sozialen Rückzug führen, um der Auseinandersetzung mit dem „Anders-sein“, dem auffälligen Genitale oder der unangenehmen Notwendigkeit der vaginalen Dehnung zu entkommen. Die Verunsicherung wird häufig ins Erwachsenenalter weitergetragen und führt nicht selten zu bleibender Ablehnung von Sexualität und Intimität. Die Daten von Stikkelbroeck [15] sowie Jurgensen [16] zeigen, dass junge Erwachsene mit genitalen Fehlbildungen im Vergleich zu Gleichaltrigen ohne solche Fehlbildungen oft erst später oder überhaupt keine sexuelle Partnerschaft bzw. Aktivität eingehen. Besonders negativ scheint sich eine anhaltende Inkontinenz (Urin und/oder Stuhl) auf die sexuelle Aktivität bzw. auf die Aufnahme einer intimen Beziehung auszuwirken [17], ebenso ein Zustand nach wiederholten genitalen Operationen mit entsprechenden Vernarbungen [18-21].

5.3 Assoziierte Fehlbildungen

Bei Mädchen mit urogenitalen, anogenitalen oder renalen Fehlbildungen liegen in einem erheblichen Prozentsatz assoziierte Fehlbildungen des inneren Genitales vor. Werden diese nicht rechtzeitig erkannt, kann es bei der Menarche zu Abflusstörungen mit Hämatokolpos bzw. Hämatometra, entsprechenden Schmerzen und dem Risiko der Endometriose kommen, was verhindert werden muss. Diese assoziierten Fehlbildungen werden in der frühen Kindheit oft übersehen und können meist erst im Laufe der Pubertät (ab Tanner-Stadium 3) sicher diagnostiziert werden, wenn das innere Genitale eine entsprechende Größe und Reife erreicht [22-24].

Konsensbasierte Empfehlung 5.E6

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Bevor ein komplexer operativer Eingriff vorgenommen wird, soll die fachlich kompetente Nachbetreuung, auch längerfristig, besprochen und die Transition sichergestellt werden.

Um assoziierte Fehlbildungen rechtzeitig zu erkennen, sollen weibliche Jugendliche mit urogenitaler Fehlbildung spätestens ab Tannerstadium B3 von einer kinder- und jugendgynäkologisch ausgebildeten Fachperson untersucht und eine entsprechende Abflussbehinderung ausgeschlossen werden.

Konsensbasiertes Statement 5.S8

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Weibliche genitale Fehlbildungen, wiederholte genitale Operationen und Funktionsstörungen wie Inkontinenz können zu Verunsicherung und bleibender Ablehnung von Sexualität und Intimität führen. Eine vertrauensvolle Arzt-Patient-Beziehung in der Zeit der Pubertät kann die Therapietreue stärken und kann die Compliance verbessern.

5.4 Multidisziplinäres Team

In verschiedenen Studien wird für die Begleitung Jugendlicher mit genitaler Fehlbildung ein multidisziplinäres Team mit folgenden Disziplinen empfohlen:

Pädiatrische Urologie, Pädiatrische Endokrinologie, Jugendgynäkologie, Pädiatrische Chirurgie, operative Gynäkologie, Psychologie, Jugendpsychiatrie, Genetik, Sozialarbeit und Pflege [25]. Als besonders wichtig wird der Einbezug einer Kinder- und Jugendgynäkologin im Team angesehen für die kontinuierliche Betreuung von der Kindheit über die Jugendzeit bis ins Erwachsenenalter [25, 26].

Konsensbasierte Empfehlung 5.E7

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Kinder und Jugendliche mit komplexen genitalen Fehlbildungen sollen in einem multidisziplinären Team besprochen und von einer in Kinder- und Jugendgynäkologie geschulten Fachperson auch in der Transition begleitet werden.

Konsensbasiertes Statement 5.S9

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Zentren, die Operationen bei Kindern und Jugendlichen mit genitalen Fehlbildungen vornehmen, sollen die Beratung und das Therapiekonzept interdisziplinär mit Vertretern aller beteiligten medizinischen und psychosozialen Fachbereichen unter Einbezug der Kinder- und Jugendgynäkologie besprechen und die Transition langfristig planen.

5.5 Konkrete Aufgaben der Transition

Entsprechend der körperlichen Entwicklung ist es erforderlich, die Jugendliche schrittweise durch die drei Phasen der Pubertät zu begleiten. Konkret bedeutet dies in der frühen Pubertät Unterstützung in der Identifikation mit dem eigenen sich verändernden Körper, der Akzeptanz des äusseren Erscheinungsbildes des Genitales, im Umgang mit Menstruation, Hygienemassnahmen wie Tampongebrauch sowie in der sexuellen Entwicklung [15, 16]. In der späteren Pubertät stellen sich die Themen sexuelle Annäherung, Probleme beim Koitus und Dyspareunie sowie Kontrazeption, Schutz vor STI und Fragen zur späteren Fertilität [17-21]. Im jungen Erwachsenenalter stehen die präkonzeptionelle Beratung und interdisziplinäre Zusammenarbeit je nach Grunderkrankung im Vordergrund. Unvorbereitete, ungeplante Schwangerschaften gehen mit höheren Risiken für Mutter und Kind einher und sollten durch entsprechende Aufklärung und Beratung verhindert bzw. bei Kinderwunsch entsprechend vorbereitet werden [17].

Konsensbasierte Empfehlung 5.E8

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Bei Mädchen mit genitaler Fehlbildung soll die Transition entsprechend untenstehender Checkliste erfolgen. Zentrale Themen der Transition wie Sexualaufklärung, Kontrazeption, frühzeitige präkonzeptionelle Beratung sowie Unterstützung der Eigenständigkeit sind gerade bei Personen mit genitalen Fehlbildungen besonders wichtig und sollen sorgfältig und mit entsprechendem Fachwissen erfolgen (siehe Checkliste/Tabelle 12)

Konsensbasiertes Statement 5.S10

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Für Mädchen mit genitaler, urogenitaler oder anogenitaler Fehlbildung ist die korrekte Begleitung und Unterstützung in der Transition essentiell.

Tabelle 12: Checkliste Transition bei Mädchen mit genitalen Fehlbildungen

Bei allen genitalen und urogenitalen Fehlbildungen	Zeitpunkt	
Ausschluss von assoziierten Fehlbildungen (Doppelbildungen, vaginale Septen, Zervixstenose, Abflussbehinderung, renale Anomalien)	Spätestens bei Tannerstadium B3	
Sicherstellung der anatomischen Voraussetzungen für Menstruation, Tampongebrauch und Sexualität		
Aufklärung über Kontrazeption, sexuell übertragbare Krankheiten	Mittlere Pubertät	
Unterstützung in der Ablösung von den Eltern, Stärkung der eigenständigen Entscheidungen		
Fertilität, Präkonzeptionelle Beratung	Späte Pubertät, junges Erwachsenenalter	
Bei Fehlbildungen des äusseren Genitales	Zeitpunkt	
Multidisziplinärer Approach, bei Bedarf und Wunsch psychotherapeutische Unterstützung, Besprechen von allfälligen genitoplastischen Korrekturoperationen	Ab früher Pubertät	
Heranführen an Selbstuntersuchung, Arbeit mit Handspiegel, Identifikationsförderung, eigene Beurteilung der Fehlbildung, Akzeptanz		
Bei narbigen Veränderungen, Stenosierung des Introitus: Vaginale Dehnung für Tampongebrauch und Sexualität / schmerzfreie Penetration Allfällig genitoplastische Korrekturoperation	Ab Menstruation	
Bei narbigen Veränderungen, Stenosierung der Vagina sowie ggf. vor und nach Neovaginaanlage vaginale Dehnung, Nachbehandlung und langfristige Betreuung sicherstellen	Vor und nach vaginaler Operation	

1. Davies MC: Lost in transition: the needs of adolescents with Turner syndrome. *BJOG : an international journal of obstetrics and gynaecology* 2010, 117(2):134-136.
2. Everitt IK, Gerardin JF, Rodriguez FH, 3rd, Book WM: Improving the quality of transition and transfer of care in young adults with congenital heart disease. *Congenital heart disease* 2017, 12(3):242-250.
3. Fu N, Jacobson K, Round A, Evans K, Qian H, Bressler B: Transition clinic attendance is associated with improved beliefs and attitudes toward medicine in patients with inflammatory bowel disease. *World journal of gastroenterology* 2017, 23(29):5405-5411.
4. Mazur A, Dembinski L, Schrier L, Hadjipanayis A, Michaud PA: European Academy of Paediatric consensus statement on successful transition from paediatric to adult care for adolescents with chronic conditions. *Acta paediatrica (Oslo, Norway : 1992)* 2017, 106(8):1354-1357.
5. Campbell F, Biggs K, Aldiss SK, O'Neill PM, Clowes M, McDonagh J, While A, Gibson F: Transition of care for adolescents from paediatric services to adult health services. *The Cochrane database of systematic reviews* 2016, 4:Cd009794.
6. Brooks AJ, Smith PJ, Cohen R, Collins P, Douds A, Forbes V, Gaya DR, Johnston BT, McKiernan PJ, Murray CD et al: UK guideline on transition of adolescent and young persons with chronic digestive diseases from paediatric to adult care. *Gut* 2017, 66(6):988-1000.
7. Hanghoj S, Boisen KA, Schmiegelow K, Holge-Hazelton B: Youth friendly communication in a transition clinic aimed at adolescents with chronic illness. *International journal of adolescent medicine and health* 2017.
8. Auchus RJ, Quint EH: Adolescents with Disorders of Sex Development (DSD)--Lost in Transition? *Hormone and metabolic research = Hormon- und Stoffwechselforschung = Hormones et metabolisme* 2015, 47(5):367-374.
9. Liao LM, Tacconelli E, Wood D, Conway G, Creighton SM: Adolescent girls with disorders of sex development: A needs analysis of transitional care. *Journal of pediatric urology* 2010, 6(6):609-613.
10. Schober J, Nordenstrom A, Hoebeke P, Lee P, Houk C, Looijenga L, Manzoni G, Reiner W, Woodhouse C: Disorders of sex development: summaries of long-term outcome studies. *Journal of pediatric urology* 2012, 8(6):616-623.
11. Gleeson H, Wisniewski AB: Working with adolescents and young adults to support transition. *Endocrine development* 2014, 27:128-137.
12. Crouch NS, Creighton SM: Transition of care for adolescents with disorders of sex development. *Nature reviews Endocrinology* 2014, 10(7):436-442.
13. Simoes E, Kronenthaler A, Emrich C, Rieger MA, Rall KK, Schaffeler N, Hiltner H, Ueding E, Brucker SY: Development of a provisional model to improve transitional care for female adolescents with a rare genital malformation as an example for orphan diseases. *BioMed research international* 2014, 2014:913842.

14. Wagner A, Brucker SY, Ueding E, Grober-Gratz D, Simoes E, Rall K, Kronenthaler A, Schaffeler N, Rieger MA: Treatment management during the adolescent transition period of girls and young women with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome (MRKHS): a systematic literature review. *Orphanet journal of rare diseases* 2016, 11(1):152.
15. Stikkelbroeck NM, Beerendonk CC, Willemsen WN, Schreuders-Bais CA, Feitz WF, Rieu PN, Hermus AR, Otten BJ: The long term outcome of feminizing genital surgery for congenital adrenal hyperplasia: anatomical, functional and cosmetic outcomes, psychosexual development, and satisfaction in adult female patients. *Journal of pediatric and adolescent gynecology* 2003, 16(5):289-296.
16. Jurgensen M, Kleinemeier E, Lux A, Steensma TD, Cohen-Kettenis PT, Hiort O, Thyen U, Kohler B: Psychosexual development in adolescents and adults with disorders of sex development--results from the German Clinical Evaluation Study. *The journal of sexual medicine* 2013, 10(11):2703-2714.
17. Davies MC, Liao LM, Wilcox DT, Woodhouse CR, Creighton SM: Anorectal malformations: what happens in adulthood? *BJU international* 2010, 106(3):398-404.
18. Thomas JC, Adams MC: Female sexual function and pregnancy after genitourinary reconstruction. *The Journal of urology* 2009, 182(6):2578-2584.
19. Crouch NS, Creighton SM: Long-term functional outcomes of female genital reconstruction in childhood. *BJU international* 2007, 100(2):403-407.
20. Alizai NK TD, Lilford RJ, Batchelor AG, Johnson N: Feminizing genitoplasty for congenital adrenal hyperplasia: what happens at puberty? *The Journal of urology* 1999, 161(5):1588-1591.
21. Levitt MA, Pena A: Cloacal malformations: lessons learned from 490 cases. *Semin Pediatr Surg* 2010, 19(2):128-138.
22. Couchman A, Creighton SM, Wood D: Adolescent and adult outcomes in women following childhood vaginal reconstruction for cloacal anomaly. *The Journal of urology* 2015, 193(5 Suppl):1819-1822.
23. Warne SA, Wilcox DT, Creighton S, Ransley PG: Long-term gynecological outcome of patients with persistent cloaca. *J Urol* 2003, 170(4 Pt 2):1493-1496.
24. Breech L: Gynecologic concerns in patients with anorectal malformations. *Seminars in pediatric surgery* 2010, 19(2):139-145.
25. Gomez-Lobo V, Oelschlager AA: Gynecological challenges in the diagnosis and care of patients with DSD: The role of the obstetrician gynecologist in the multidisciplinary approach to the patient. *American journal of medical genetics Part C, Seminars in medical genetics* 2017, 175(2):300-303.
26. Amies Oelschlager AM, Muscarella M, Gomez-Lobo V: Transition to Adult Care in Persons With Disorders of Sexual Development: The Role of the Gynecologist. *Obstetrics and gynecology* 2015, 126(4):845-849.

6 Fehlbildungen der Vulva

6.1 Besonderheiten

Angeborene Fehlbildungen des äußeren weiblichen Genitals und deren Behandlung gehen mit einer erheblichen Beeinflussung der psychosozialen aber auch psychosexuellen Integrität der betroffenen Patientinnen einher. Deshalb sollten betroffene Patientinnen und relevante Angehörige stets ausführlich über bestehende Alternativen und das rekonstruktive Potential der jeweils operativen Maßnahmen aufgeklärt werden.

Angeborene Fehlbildungen des äußeren weiblichen Genitals können jede anatomische Einheit betreffen, oder in Kombination auftreten [1, 2]. Die anatomische Normalisierung solcher Veränderungen stellt immer eine individuelle Herausforderung für den rekonstruktiven Chirurgen dar. Diesbezüglich wird auf die S2K-Leitlinie „Varianten der Geschlechtsentwicklung“ verwiesen. Relevante Indikationen bestehen insbesondere bei der Vulvaatresie, Vulvaaplasie, Labienhypertrophie, Präputialhypertrophie und Klitorishypertrophie und sind zum Zwecke einer effektiven endokrinologischen Einstellung, Selbstbestimmungs- und Aufklärungseigenständigkeit in der Regel auf die Adoleszenz beschränkt. Ausnahmen können relevante mechanische Funktionsstörungen wie insbesondere die Vulvaatresie darstellen. Eine weitere Herausforderung, die in der Literatur bisher keine Berücksichtigung findet, stellen sekundäre Rekonstruktionen der Vulva nach primären Rekonstruktionen angeborener Fehlbildungen der Vagina, wie etwa beim adrenogenitalen Syndrom (AGS), dar. Die Patienten leiden unter rezidivierenden Entzündungen, erschwerter Hygiene, gestörtem Selbstbild, Beeinträchtigter Sexualität und körperlichen Beschwerden.

Interdisziplinarität ist oftmals eine wichtige Voraussetzung bei der Behandlung komplexer genitaler Fehlbildungen. Wichtige Disziplinen stellen insbesondere die Endokrinologie, Gynäkologie, Urologie, Psychologie, Kinderchirurgie und Plastische Chirurgie dar. Gerade komplexe Rekonstruktionen der Vulva verlangen vom Operateur eingehende Kenntnisse der speziellen Anatomie und plastisch-rekonstruktiver Operationsverfahren [3, 4]. Wichtig ist diese Region als „Komposition verschiedener anatomischer Einheiten“ zu verstehen, welche entsprechend differenziert adressiert werden sollten. Die technisch-operativen und konzeptionellen Anforderungen sind daher komplex und die Wiederherstellung von Form und Funktion eine Grundvoraussetzung, um dem geschlechtsspezifischen, psychophysischen Stellenwert dieser Region gerecht zu werden.

6.2 Spezielle Anatomie

In der Rekonstruktiven Chirurgie der Vulva kommt der Gefäßanatomie eine besondere Bedeutung zu, da deren Kenntnis und operativ-konzeptionelle Integration die Grundvoraussetzung für eine erfolgreiche Wiederherstellung darstellt.

Das plastisch-chirurgische Grundwerkzeug im Rahmen der Rekonstruktiven Chirurgie ist die sogenannte „Lappenplastik“ (engl.: flap). Diese ist eine operative Maßnahme, bei der Gewebeareale von einer Körperregion (Spenderregion) zu einer anderen (Empfängerregion) verlagert (transpositioniert) werden. Lappenplastiken, die eine definierte Gefäßversorgung aufweisen, gelten als die sichersten Varianten und werden „gefäßgestielte Lappenplastiken“ genannt. Insbesondere die Fortschritte in der Erforschung der Gefäßarchitektur (sog. Angiosomforschung) haben die Optionen möglicher Lappenplastiken in den letzten Jahren erheblich gesteigert und auf sogenannte „Perforatorlappenplastiken“ ausgeweitet [3, 5].

6.3 Spezielle Diagnostik

Zur Einschätzung regionsübergreifender Veränderungen der Vulva, wie etwa beim AGS, können spezielle diagnostische Maßnahmen, wie insbesondere ein MRT, Aufschluss über operativ zu berücksichtigende, topographische Besonderheiten geben.

6.4 Therapie

Perforatorlappenplastiken werden allgemein als Goldstandard in der Rekonstruktiven Chirurgie des äußeren weiblichen Genitals angesehen [3, 5, 6]. Sie weisen neben vielen Gewebe- und Formvorteilen auch eine geringe Morbidität der Spenderregion auf. Mikrochirurgische Fertigkeiten und die Kenntnis rekonstruktiver Prinzipien müssen vorausgesetzt werden. Die adäquate Wahl der Lappenplastik ist bei der anatomischen Rekonstruktion entscheidend [3, 4] und hängt von der Erfahrung, Kenntnis und technisch-fachlichen Expertise des Operateurs ab. Durch die Wahl der entsprechend geeigneten operativ-rekonstruktiven Maßnahme kann ein anatomisch normalisierender Rück- bzw. Zugewinn an Form und Funktion erreicht werden. Da sich das rekonstruktive Ergebnis immer nur der anatomischen Normalität annähern kann, weißt jede rekonstruktive Methode auch immer Kompromisse auf.

Reduktionsplastiken der Labia minora und des Praeputium clitoridis sollten unter Berücksichtigung der Nerven- und Gefäßarchitektur und damit funktionserhaltend erfolgen. Techniken die diesem Anspruch gerecht werden sind zeitaufwendig [7, 8]. Die Rekonstruktion der Labia minora oder des Praeputiums ist abhängig vom Rekrutierungspotential umliegenden Gewebes des Praeputium clitoridis oder aus Restgewebe der Labia minora [9].

Die Klitorisregion nimmt einen besonderen Stellenwert im Rahmen der Rekonstruktion des äußeren weiblichen Genitals ein [10-12]. Die funktionserhaltende, Teilresektion des äußeren Klitorisorgans wird im Rahmen der Behandlung angeborener

Fehlbildungen z.B. bei Hypertrophien medizinisch notwendig. Im Gegensatz hierzu zählen die nicht-funktionserhaltenden Teilentfernungen des äußeren und inneren Klitorisorgans insbesondere im Rahmen der rituellen weiblichen Genitalbeschneidung (FGM/C = Female Genital Mutilation/Cutting) zu den medizinisch nicht notwendigen Eingriffen [13]. Letztere resultieren in ausgeprägten form- und funktionsbeeinträchtigen Deformierungen. Neben der Vulva ist daher die mikrochirurgische Rekonstruktion des Klitorisorgans [11] ein wichtiges Thema.

6.5 Spezifische Nachsorge

Auch im Rahmen der Vulvarekonstruktion kommt der Nachsorge eine besondere Bedeutung zu. Die Patientinnen benötigen insbesondere bei anatomisch erweiternden Eingriffen, wie der Klitoris- oder Introitusrekonstruktion, erläuternde Hilfestellungen im Rahmen des sich vertraut Machens mit der neu gewonnenen Funktion. Gegebenenfalls ist das Hinzuziehen eines/r Sexologen/in empfehlenswert. Darüber hinaus sind persönliche Verlaufskontrollen durch den Operateur in regelmäßigen Abständen innerhalb eines Ein-Jahreszeitraums bis zur physiologischen Narbenreifung zu empfehlen. Begleitmaßnahmen wie Narbenpflege, Narbenmassagen, Lymphdrainagen und Ultraschallbehandlungen können entscheidend zum Therapieerfolg, bzw. einer beschwerdefreien Gewebe- und Narbenentwicklung, beitragen.

Konsensbasierte Empfehlung 6.E9

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Für rekonstruktive Chirurgie an der Vulva sollen die Behandelnden über mikrochirurgisch-anatomische Expertise verfügen und diese Region als Komposition verschiedener anatomischen Einheiten verstehen.

Konsensbasiertes Statement 6.S11

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Angeborene Fehlbildungen des äußeren weiblichen Genitals und deren Behandlungen können mit einer erheblichen Beeinflussung der psychosozialen, aber auch psychosexuellen Integrität der betroffenen Patientinnen einhergehen.

Die Region des äußeren weiblichen Genitals ist als „Komposition verschiedener anatomischer Einheiten“ zu verstehen.

Komplexe Rekonstruktionen der Vulva verlangen vom Operateur eingehende Kenntnisse der speziellen Anatomie und plastisch-rekonstruktiver Operationsverfahren.

1. Silay MS, Yesil G, Yildiz K, Kilincaslan H, Ozgen IT, Armagan A: Congenital agenesis of scrotum and labia majora in siblings. *Urology* 2013, 81(2):421-423.
2. Gozar H, Pascanu I, Ardelean M, Gurzu S, Derzsi Z: Surgical reconstruction of the genitalia in a 3-year-old infant with a 46XX karyotype: case report. *Aesthetic plastic surgery* 2014, 38(3):549-553.
3. O'Dey DM, Bozkurt A, Pallua N: The anterior Obturator Artery Perforator (aOAP) flap: surgical anatomy and application of a method for vulvar reconstruction. *Gynecologic oncology* 2010, 119(3):526-530.
4. Hockel M, Dornhofer N: Vulvovaginal reconstruction for neoplastic disease. *The Lancet Oncology* 2008, 9(6):559-568.
5. Huang JJ, Chang NJ, Chou HH, Wu CW, Abdelrahman M, Chen HY, Cheng MH: Pedicle perforator flaps for vulvar reconstruction--new generation of less invasive vulvar reconstruction with favorable results. *Gynecologic oncology* 2015, 137(1):66-72.
6. Chang TN, Lee CH, Lai CH, Wu CW, Chang CS, Cheng MH, Huang JJ: Profunda artery perforator flap for isolated vulvar defect reconstruction after oncological resection. *Journal of surgical oncology* 2016, 113(7):828-834.
7. Alter GJ: Aesthetic labia minora and clitoral hood reduction using extended central wedge resection. *Plastic and reconstructive surgery* 2008, 122(6):1780-1789.
8. Choi HY, Kim KT: A new method for aesthetic reduction of labia minora (the deepithelialized reduction of labioplasty). *Plastic and reconstructive surgery* 2000, 105(1):419-422; discussion 423-414.
9. Alter GJ: Labia minora reconstruction using clitoral hood flaps, wedge excisions, and YV advancement flaps. *Plastic and reconstructive surgery* 2011, 127(6):2356-2363.
10. O'Dey DM: Die rituelle Beschneidung der Klitorisregion: Anatomie und Wiederherstellung mittels Omega-Domed flap. *Plastische Chirurgie* 2014, 14(1):44-47.
11. O'Dey DM: Complex vulvar reconstruction following female genital mutilation/cutting. *Der Urologe Ausg A* 2017, 56(10):1298-1301.
12. Lean WL, Hutson JM, Deshpande AV, Grover S: Clitoroplasty: past, present and future. *Pediatric surgery international* 2007, 23(4):289-293.

13. WHO: Eliminating female genital mutilation. *World Health Organization* 2008, Geneva:1-48.

7 Fehlbildungen der Vagina

7.1 Vaginalsepten

(ESHRE/ESGE Class V1-3; VCUAM V1-5)*

7.1.1 Longitudinales nicht-obstruierendes Septum (V1)

(ESHRE/ESGE Class V1; VCUAM V2)*

7.1.1.1 Diagnostik

Für die sichere Diagnose eines longitudinalen Vaginalseptums ist eine Speculumuntersuchung meist unersetzlich. Diese kann in der Regel ab der Pubertät durchgeführt werden. Der Einsatz der üblichen geteilten (schmalen) Specula ist meist gefahrlos möglich. Das Hymen ist unter dem Einfluss der Östrogene gut dehnbar und wird daher bei der vorsichtigen Spiegeleinstellung nicht verletzt. Diese sollte immer in Kombination mit einer abdominalen Sonografie bei gefüllter Harnblase erfolgen.

In letzter Zeit bekommt auch die 3D-Sonografie einen immer größeren Stellenwert [1, 2]. In einer Studie mit 28 Frauen unter anderem auch mit Vaginalsepten war zudem kürzlich eine deutlich verbesserte Darstellbarkeit der Ausdehnung und der Lokalisation durch eine Gel-Vaginosonografie gezeigt worden [3].

Vaginale Septen sind in mehr als 87% mit uterinen Fehlbildungen assoziiert. Auch auf häufig vorkommende Anomalien der Nieren und des ableitenden Harnsystems hin muss untersucht werden [4, 5].

7.1.1.2 Therapie

Die operative Therapie des longitudinalen Vaginalseptums ist bei Kohabitationsbeschwerden indiziert. Auch bei asymptomatischen Patienten muss spätestens vor Eintreten einer Schwangerschaft bzw. vor einer vaginalen Geburt die Dissektion oder Resektion des Septums diskutiert werden, um höhergradige Geburtsverletzungen zu vermeiden [4]. Allerdings werden auch unauffällige Geburtsverläufe bei vorhandenem Septum beschrieben [6].

In Bezug auf die Therapie zu unterscheiden ist die Resektion von der Dissektion. Die Resektion erfolgt kranial und kaudal zweier langer Klemmen, die vom Introitus bis zu der Portio/ den zwei Portiones auf das Septum gesetzt werden. Mit der Resektion und der Naht im Scheidenniveau wird eine Scheidenwulst vermieden. Die Scheidenvorder- und Hinterwand wird dann mit Einzelknopfnähten vernäht. Die Dissektion des Septums erfolgt entlang zweier langer gerader Klemmen zunehmend mit der monopolaren Nadel, was die Nähte häufig überflüssig macht. Die Gefahr der Vaginalstenose und der Verletzung von Blase und Rektum ist bei der Dissektion deutlich geringer, so dass diese Methode bevorzugt werden sollte. Auch bipolare Instrumente werden mit Erfolg angewandt [7, 8].

7.1.1.3 Langzeitbetreuung

Je nach Ausprägung des Septums und Resektionsart können eine Östriolsalbengetränkte Tamponade, ein Tampon oder ein Vaginalphantom unmittelbar postoperativ zur Anwendung kommen. Salbentampons oder Vaginalphantome können bei Bedarf auch durch die Patientin selbst für 2-4 Wochen angewandt werden, um Strikturen zu vermeiden.

7.1.2 Longitudinales obstruierendes Vaginalseptum

(ESHRE/ESGE Class V2; VCUAM V5a)*

Liegt nur eine partielle kaudale Fusion der Müllerschen Gänge vor, so kommt es z.B. bei einem Uterus duplex zu einem partiellen Longitudinalseptum und damit zu einem einseitigen Hämatokolpos/ Mukokolpos und ggf. einer Hämatometra. International wird die häufigste Form auch als obstruierte Hemivagina mit ipsilateraler Nierenanomalie (meist einer Agenesie) (OHVIRA oder auch Herlyn-Werner-Wunderlich-Syndrom) bezeichnet.

7.1.2.1 Diagnostik

Für die sichere Diagnose eines obstruierenden longitudinalen Septums, welches sich meist zervixnah befindet, und zur Festlegung des therapeutischen Vorgehens ist eine Speculumuntersuchung unersetzlich. Meist wird jedoch die Diagnose höherliegender obstruierender Fehlbildungen erst nach der Menarche aufgrund von Beschwerden gestellt. Sonografisch zeigt sich ein Hämatokolpos und ggf. eine Hämatomera auf der obstruierten Seite, sowie häufig eine Nierenanomalie. In letzter Zeit bekommt auch hier die 3D-Sonografie einen immer größeren Stellenwert [1, 2].

Eine Kernspintomographie (MRT) nach Füllung der Vagina mit Sonogel ist immer bei unklarer Situation im kleinen Becken indiziert, kann aber auch bei der Differentialdiagnose der verschiedenen obstruierenden Fehlbildungen helfen [9, 10]. Mit dem MRT ist es zudem möglich assoziierte Fehlbildungen zu erkennen und rudimentäre Müllergangstrukturen zu charakterisieren [11-13]. Eine mit hoher Strahlenbelastung verbundene Computertomographie ist nicht indiziert.

7.1.2.2 Therapie

Die Therapie besteht aus einer Resektion des Septums, indem an der sich vorwölbenden Stelle zunächst mit einer Kanüle aspiriert und dann der partielle Anteil des Septums scharf reseziert wird. Es muss so viel Septum entfernt werden, dass es zu keiner Stenose oder gar einem erneuten Verschluss kommt. Die Ecken des Septums können durch Anbringen von Zugfäden dargestellt werden und bleiben so auch nach Dekompression sichtbar. Auch ein Katheter-Ballon kann hilfreich sein, der durch eine kleine Öffnung in den obstruierten Vaginalteil eingeführt werden kann. Durch Zug nach kaudal stellt sich das Septum häufig gut dar und kann auf dem Ballon reseziert werden. Häufig ist die Zervix der obstruierten Seite dilatiert und schwer

abzugrenzen, eine Verletzung muss aber unbedingt vermieden werden [10, 14]. Einzelne Fälle einer hysteroskopischen Resektion sind beschrieben [15].

7.1.2.3 Langzeitbetreuung

Eine postoperative Anwendung vaginaler Dilatatoren ist im Normalfall nicht notwendig, kann aber in Einzelfällen bei hohem Risiko für eine Stenose erwogen werden. Bei der postoperativen Nachuntersuchung sollte eine Stenosierung und ein erneuter Verschluss, welcher mit einem hohen Infektionsrisiko einhergeht, ausgeschlossen werden [16].

7.1.3 Hymenalatresie und transversales Vaginalseptum

(ESHRE/ESGE Class V3; VCUAM V1b)*

7.1.3.1 Hymenalatresie

Die Hymenalatresie wird teilweise bereits in der Neugeborenenphase unter dem Einfluss der maternalen Hormone im Sinne einer Muko- oder sogar Hämatokolpos symptomatisch. Häufiger erfolgt jedoch die notfallmäßige Vorstellung aufgrund zunehmender Schmerzen durch die Obstruktion und Retention des Periodenblutes in der Adoleszenz.

7.1.3.1.1 Diagnostik

Bei der Inspektion fällt das vorgewölbte Hymen auf, hinter welchem sich das Periodenblut staut. Sonografisch lässt sich ein Hämatokolpos und ggf. auch bereits eine Hämatometra darstellen. Eine Assoziation mit höhergradigen genitalen Fehlbildungen ist nicht zu befürchten. Die Abgrenzung zu einer Vaginalaplasie ist in der hormonellen Ruhephase u.U. schwierig.

7.1.3.1.2 Therapie

Die operative Korrektur zur Herstellung eines normal konfigurierten Hymenalrings kann grundsätzlich zu jedem Zeitpunkt erfolgen, idealerweise aber erst dann, wenn der Hymenalsaum einer östrogenen Stimulation unterworfen ist (beim Neugeborenen oder in der Adoleszenz). Eine Korrektur sollte möglichst nach der Thelarche und vor der zu erwartenden Menarche erfolgen (ca. 1 Jahr nach Thelarche).

Die operative Korrektur wird durch mittige Inzision des Hymens und Resektion über einem in der Scheide geblockten Blasenkatheter mit einem Laser oder monopolarer Stromnadel vorgenommen. Meist erfolgt eine kreuzförmige oder zirkuläre Exzision [10, 17]. Die Resektion bei partieller Hymenalatresie (Hymen bifenestratus, Hymen altus, Hymen punctatus, Hymen cribriformis) erfolgt in identischer Weise. Eine primäre Inzision erübrigt sich dabei, da bereits eine Öffnung gegeben ist.

7.1.3.1.3 Langzeitbetreuung

Die Gefahr einer Stenosierung besteht in der Regel nicht, so dass auch keine Langzeittherapie notwendig ist.

7.1.3.2 Transversales Vaginalseptum

Ein transversales Scheidenseptum äußert sich in einer primären Amenorrhoe mit Ausbildung eines Hämatokolpos und ggf. einer Hämatometra.

7.1.3.2.1 Diagnostik

Auch hier wird die Diagnose mit Hilfe einer Speculumuntersuchung in Kombination mit einer Sonografie und ggf. einem MRT gestellt. Die Höhe sowie die Dicke des Septums müssen präoperativ abgeklärt werden.

Assoziierte Fehlbildungen des Uterus, der Nieren und ableitenden Harnwege müssen auch hier berücksichtigt werden.

7.1.3.2.2 Therapie

Die operative Therapie besteht in der Exzision des Septums. Im Falle eines dünnwandigen Septums kann dieses meist direkt reseziert und ggf. das kraniale und kaudale Vaginalepithel anastomosiert werden [10, 14]. In komplexen Fällen und bei dickwandigen Septen muss häufig mit einer Laparoskopie oder Laparotomie sowie ggf. mit Lappenplastiken kombiniert werden [18].

Zur Vermeidung von Scheidenstenosen kann die Methode nach Grüneberger mit plusförmiger Inzision des kaudalen Anteils des Septums, sternförmiger Inzision des kranialen Anteils und querer Vernähnung im Bereich der Scheidenwände empfohlen werden [19] [10]. In einer kürzlichen Publikation erwies sich eine Y-Plastik-Methode, bei der nur inzidiert und vernäht wurde ohne zu resezieren, als erfolgreich [20].

7.1.3.2.3 Langzeitbetreuung

Unabhängig von der Art der postoperativen Dilatation ist es sehr wichtig eine Stenose zu verhindern, die häufig nach transversaler Septumresektion auftritt [10]. Die Erfahrung zeigt, dass die Dilatation von jungen Patientinnen häufig nicht toleriert wird, die Compliance fehlt, und damit der Therapieerfolg gefährdet ist. Deshalb kann es sinnvoll sein den Zeitpunkt der operativen Therapie so lange zu verschieben bis eine ausreichende Reife und Einsicht gegeben ist. In diesen Fällen muss eine hormonelle Suppression der Menstruation erfolgen.

Konsensbasierte Empfehlung 7.E10

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Eine operative Therapie longitudinaler nicht-obstruierender Vaginalsepten soll jederzeit bei Beschwerden oder aber bei geplanter Schwangerschaft zur Erleichterung einer vaginalen Entbindung erwogen werden. Siehe auch Kapitel 13

Konsensbasiertes Statement 7.S12

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Longitudinale nicht-obstruierende Vaginalsepten sind nicht selten asymptomatisch.

Konsensbasierte Empfehlung 7.E11

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Obstruierende Vaginalsepten, die in der Pubertät symptomatisch werden, sollen in der Regel zeitnah operativ therapiert werden. Eine detaillierte Diagnostik soll vor dem operativen Vorgehen erfolgen. Für die Behandlung sollte eine entsprechende Expertise vorhanden sein.

Konsensbasiertes Statement 7.S13

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Obstruierende longitudinale und transversale Vaginalsepten werden in der Neugeborenenphase (Mukokolpos) oder häufig erst bei Beschwerden in der Pubertät (Hämatokolpos) symptomatisch. Der Schweregrad der Eingriffe reicht von relativ einfach bis hochkomplex.

7.2 Vaginalaplasie

(ESHRE/ESGE Class V4; VCUAM V5b)*

7.2.1 Diagnostik

Als Aplasie wird die Nichtausbildung eines Organes trotz vorhandener Organanlage (im Unterschied zur Agenesie) bezeichnet. Das vorliegende Kapitel bezieht sich hauptsächlich auf die komplettete Vaginalaplasie bei gleichzeitiger Uterusaplasie, schließt aber zum Teil die partielle Vaginalaplasie bei vorhandenem Uterus mit ein.

Die kongenitale Vaginalaplasie kommt meist im Rahmen eines Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndroms (MRKHS) vor, welches mit einer Inzidenz von 1 von 4000 bis 5000 weiblichen Lebendgebäuten auftritt [21]. Die gynäkologische Vorstellung erfolgt in der Pubertät aufgrund einer asymptomatischen primären Amenorrhö oder Problemen bei der Kohabitation. In diesen Fällen liegt meist eine komplettete Form der Vaginalaplasie vor. Es finden sich meist ein blind endendes Vaginalgrübchen von ein bis wenigen Zentimetern Länge sowie ein komplett fehlender oder nur rudimentär ausgebildeter Uterus in Form von beidseitigen Uterusanlagen.

Bereits bei der Inspektion der Anogenitalregion beim Neugeborenen sollte vor allem auf einen geöffneten Anus, auf die Größe der Klitoris und auf das Vorhandensein eines Fluor neonatalis geachtet werden. Durch vorsichtiges Spreizen der meist sehr sukkulenten großen und kleinen Labien sind das in der Regel gut östrogenisierte Hymen und die Urethralöffnung gut einsehbar. Fehlt der typische weiße Fluor ist an eine Uterus- und/oder Vaginalaplasie (MRKHS) oder eine Form der Obstruktion zu denken. Sonografisch fällt im ersten Fall das Fehlen eines funktionsfähigen Uterus auf, im letzten Fall wäre ggf. eine uterine Obstruktion zu erkennen.

Mit einem MRT ist es zudem möglich assoziierte Fehlbildungen zu erkennen und rudimentäre Müllergangstrukturen zu charakterisieren [11, 12].

Die Sonographie der Nieren und des ableitenden Harnsystems ist bei Uterus- und Vaginalfehlbildungen eine wichtige Ergänzung der Diagnostik, um assoziierte Fehlbildungen in diesem Bereich zu erkennen.

Die zweithäufigste Ursache für eine Vaginalaplasie stellt das komplettete Androgeninsensitivitäts-Syndrom (CAIS) mit einer Inzidenz von 1 von 41000-120000 Lebendgebäuten dar. [22] Die Patientinnen haben einen unauffälligen männlichen Karyotyp 46XY, testikuläre Gonaden, fehlende Müllergang-Strukturen und eine partielle oder komplettete Vaginalaplasie.

Seltener sind Fälle partieller oder kompletter Vaginalaplasie mit vorhandenem funktionsfähigem normalem Uterus oder assoziierten Uterusfehlbildung bei jedoch funktionsfähigem Endometrium. Diese Patientinnen stellen sich zwar ebenfalls mit einer primären Amenorrhö vor, die aber nicht asymptomatisch ist. Zunehmende Unterbauchbeschwerden aufgrund der Bildung einer Hämatometra erfordern hier meist eine zeitnahe Therapie.

7.2.2 Therapie

Ziel der Therapie bei Vaginalaplasie ist die Anlage einer adäquat langen und weiten Neovagina mit möglichst natürlichem Epithel, die den Betroffenen ein normales Sexualleben ermöglicht, ohne lebenslange Dilatation bei gleichzeitig gutem kosmetischen Ergebnis und geringer kurz- und langfristiger Morbidität. Aufgrund der aktuellen Entwicklungen mit der zumindest unter Studienbedingungen zum Teil bestehenden Möglichkeit der Uterus-Transplantation sollte die Art der Neovagina-Anlage auch mögliche Komplikationen berücksichtigen, die z.B. aufgrund von Immunsuppressiva entstehen könnten, wie z.B. erhöhte Infektionen durch Darmflora bei Sigmascheiden etc. Aufgrund des Alters bei Diagnosestellung, kann die Betroffene in der Regel voll in die Therapieentscheidung einbezogen werden. In jedem Falle ist die Therapie erst dann sinnvoll, wenn die Betroffene eine ausreichende physische und psychische Reife erreicht hat. Problematisch können hier die Fälle mit vorhandenem Uterus und damit symptomatischer Retention von Periodenblut sein, da die Betroffenen in der Regel jünger sind. Konservative und zahlreiche operative Methoden zur Neovagina-Anlage sind bislang beschrieben worden. Es gibt allerdings kaum Studien zum Langzeit-Outcome nach konservativer und operativer Neovagina-Anlage und praktisch keine, die verschiedene Methoden direkt miteinander vergleichen. Die meisten Publikationen beschreiben persönliche Fallserien mit kleinen Zahlen und wenig standardisierten Methoden. Erst in letzter Zeit wurden Daten zu Sexualität in die Studien mit aufgenommen. Der Female-Sexual-Function-Index (FSFI) ist hier der am häufigsten verwendete validierte Fragebogen. [23]

Die Statements und Empfehlungen zu den verschiedenen Therapiemethoden bei Vaginalaplasie sind in Tabelle 1 am Ende des Kapitels zusammengefasst.

7.2.2.1 Nicht-operative Methoden

7.2.2.1.1 Selbstdehnungstherapie

Die vaginale Selbstdehnung wurde erstmals 1938 von Frank beschrieben [24]. Mit Hilfe von an Länge und Weite zunehmenden Vaginalstents soll die Patientin täglich über mehrere Monate für mindestens 30 Minuten Druck auf das vorhandene Vaginalgrübchen ausüben. Voraussetzung für diese Therapie ist ein nicht-vernarbtes gut dehnbare Vaginalgrübchen und vor allem eine hochmotivierte Patientin, die bereit ist diese langwierige Prozedur auf sich zu nehmen. [25] Da die Selbstdehnung nicht-invasiv und relativ kostengünstig ist, hat sie die amerikanische gynäkologische Gesellschaft zum wiederholten Male als Therapie der ersten Wahl bezeichnet [26, 27]. Es wurden Erfolgsraten zwischen 69 und 95% beschrieben [28]. Allerdings wurden häufig keinerlei Angaben zur Funktionalität oder sexuellen Zufriedenheit gemacht. In einem 2014 erschienenen systematischen Übersichtsartikel, der alle publizierten Methoden zur Neovagina-Anlage beinhaltete, stellten die Autorinnen fest, dass die Selbstdehnung in der kürzesten Neovagina-Länge von 6,65 cm und den geringsten

FSFI-Scores resultierte [29]. Zudem ist eine Schrumpfungstendenz sowie die Gefahr eines Neovaginaprolapses ein bekanntes Problem. Nachteil dieser nicht-operativen Methode ist zudem, dass sie eine hohe Motivation der Patientin voraussetzt und häufig schmerhaft, langwierig und belastend ist. Als vorteilhaft anzusehen ist, dass Operationsrisiken gänzlich fehlen.

Da häufig nur eine inkomplette Invagination im Dammbereich besteht, die nur bei ständiger sexueller Aktivität aufrechterhalten werden kann, ist diese Methode für die noch jugendliche Patientin ohne regelmäßigen Verkehr eher nicht geeignet. Die Indikation zur nicht-operativen Dehnung besteht unserer Meinung nach vor allem bei Patientinnen, die hochmotiviert und sich der langen Therapiedauer bewusst sind, sowie einer operativen Methode ablehnend gegenüber stehen. Im Gegensatz zu anderen Ländern wie etwa Großbritannien, wo es spezialisierte Pflegefachfrauen zur Dehnungstherapie gibt und eine mehrtägige stationäre Aufnahme zur Einweisung in die Therapie möglich ist, fehlt in Deutschland hierfür weitgehend die Infrastruktur.

Die Methode kann auch angewandt werden bei erworbenen Vaginalverkürzungen und -stenosen z.B. nach ausgedehnten onkologischen Voroperationen und dadurch deutlich erhöhten OP-Risiken aber noch vorhandener Dehnbarkeit.

7.2.2.1.2 Langzeitbetreuung- Nicht-operative Methoden

Die erzielte Vaginallänge kann meist nur durch regelmäßigen Geschlechtsverkehr oder die wiederholte Anwendung von Vaginaldilatatoren aufrechterhalten werden.

Konsensbasierte Empfehlung 7.E12

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die Selbstdehnungstherapie kann bei hoch motivierter gut angeleiteter Patientin als Primärtherapie erwogen werden, wenn diese einem operativem Vorgehen zunächst oder überhaupt ablehnend gegenüber steht, oder deutlich erhöhte OP-Risiken aufweist. Für die Behandlung sollte eine entsprechende Expertise vorhanden sein.

Konsensbasiertes Statement 7.S14

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Mit Hilfe von an Länge und Weite zunehmenden Vaginalstents soll die Patientin täglich über mehrere Monate für mindestens 30 Minuten Druck auf das vorhandene Vaginalgrübchen ausüben.

Anwendbar vor geplanter Uterustransplantation.

7.2.2.2 Operative Methoden

Neovaginaanlage durch Dissektion (Vaginale Tunnelung) zwischen Blase und Rektum und Verwendung eines Transplantates

7.2.2.2.1 McIndoe-Technik und Modifikationen

Die Tunnelung der Neovagina erfolgt bis zum Douglasperitoneum. Die McIndoe-Technik verwendet ein Spalthauttransplantat zur Deckung der Neovagina, welches meist von Gesäß oder Oberschenkel der Patientin stammt. Der Vaginalstent wird mit dem Transplantat überzogen und bleibt dann einige Tage in der Neovagina, bis dieses angewachsen ist. Postoperativ müssen die Patientinnen für längere Zeit Dilatatoren tragen, um eine Stenose zu verhindern. Gute anatomische Ergebnisse (durchschnittliche Neovagina-Länge um die 8cm) wurden in großen Studien mit Modifikationen der Methode beschrieben. Der anatomische Erfolg wurde mit 83%, der funktionelle mit 89,5% angegeben. [22, 25]

Die hauptsächlichen Vorteile der Methode sind die fehlende Notwendigkeit eines abdominalen Zugangs und das relativ unkomplizierte Vorgehen. Es wurden aber auch mehrfach Probleme wie Fistelbildung oder vaginale Trockenheit beschrieben. Haarwuchs, die sichtbare Narbe an der Entnahmestelle, das Risiko einer Transplantatabstoßung oder von Stenosen, welches ein Tragen des Vaginalstents über lange Zeit notwendig machen, sowie das Risiko eines Plattenepithelkarzinoms sind weitere Nachteile. [22]

McQuillan und Grover beschreiben in ihrem Übersichtsartikel die höchste Infektionsrate, die größte Zahl an Re-Operationen, die höchste Rate an Karzinomen und die niedrigste postoperative Koitusrate mit dieser Methode [29].

Modifikationen

Um einige der Nachteile des Spalthauttransplantates zu verhindern, wurden zahlreiche andere Materialien zur Auskleidung der Neovagina verwendet. Mehrere kleinere Fallberichte beschreiben die Verwendung von Amnion, welches als immunologisch innert gilt und die Narbe an der Entnahmestelle umgeht, mit vergleichbaren Resultaten. [30, 31]

Einzelne Fälle sind beschrieben mit Kopfhaut als Entnahmestelle mit dem Vorteil der unsichtbaren Narbe und großer Entnahmefläche, guter Durchblutung sowie schneller Heilungstendenz. [32]

In einer Studie, in der buccale Mukosa als Vollhauttransplantat verwendet wurde, werden als Vorteile die Schleimproduktion mit konsekutiv adäquater Lubrikation und Fehlen einer Dyspareunie sowie fehlender Schrumpfungstendenz beschrieben. [33]

Kürzlich kam eine Publikation hinzu, die Mikromukosa (also kleine Mukosa-Stücke) verwendete. Sie untersuchte als erste die Langzeitergebnisse unter Einbeziehung des

validierten FSFI-Fragebogens. Die sexuell aktiven Patientinnen hatten einen mit dem Normalkollektiv vergleichbaren FSFI-Score von $28,8 \pm 2,1$. [34]

In den letzten Jahren kamen Fallberichte zu artifizieller Dermis [35], oxidiertem Zellulose [36], azellulärem humanem dermalen Allotransplantat [37] und autologem in-vitro kultiviertem Vaginalgewebe [38] hinzu. Vorteile mit diesen Geweben können sein: reduziertes Auftreten von Granulationsgewebe, keine Narbenbildung an der Entnahmestelle, weniger Stenosen, keine vaginale Trockenheit. Dagegen stellen das Risiko der Allotransplantat-Abstoßung, der Übertragung von Infektionskrankheiten, sowie die lange Dauer bis zur vollständigen Epithelialisierung Nachteile dieser Materialien dar. [22]

Gerade auch im Hinblick darauf, dass dies Patientinnen sind, die eventuell später einer Uterus-Transplantation zugeführt werden könnten ist das potentielle Abstoßungsrisiko von Bedeutung.

Ding und Kollegen berichteten kürzlich von ihrer Studie in der sie 34 Patientinnen mit einem Dünndarm-Submukosa-Transplantat von Schweinen behandelten und mit 41 Patientinnen verglichen, die eine Neovagina nach der Davydov-Methode erhielten. Operationszeit und Blutverlust waren in der ersten Gruppe signifikant geringer, während die Kosten höher lagen. Die Scheidenlängen nach 9 Monaten waren in der ersten Gruppe mit $6,8 \pm 0,9$ cm kürzer als in der Davydov-Gruppe mit $7,3 \pm 1,3$ cm. Jeweils 14 % bzw. 8 % der Patientinnen in beiden Gruppen hatten Neovaginalängen <6 cm und damit unzureichend. Die FSFI-Scores unterschieden sich insgesamt in beiden Gruppen nicht voneinander, wobei sie signifikant höher waren bei Patientinnen mit Neovaginalängen >6 cm. Die Patientinnen in der Transplantat-Gruppe trugen das Vaginalphantom signifikant länger dauerhaft als die anderen ($7,8 \pm 3,3$ Monate versus $4,8 \pm 1,6$ Monate). [39]

Auch die Methoden des tissue-engineering haben Einzug erhalten in das Gebiet der Neovaginaanlagen. 2014 publizierte Eine Arbeitsgruppe aus Mexiko und den USA erste Ergebnisse von 4 Patientinnen, bei denen sie eine in vitro gezüchtete autologe Vagina als Transplantat verwendeten. Sie konnten zeigen, dass die Vaginalorgane mittlerweile bereits bis zu 8 Jahre funktionell blieben. Zwei der Patientinnen hatten sogar eine uterovaginale Anastomose erhalten. Alle waren sexuell aktiv, mit FSFI-Scores im normalen Bereich. [40]

Vorteil der Methode ist das relativ einfache Vorgehen und damit das kleine Operationstrauma, so dass wir die Indikation für die McIndoe-Methode bei Patientinnen nach größeren Voroperationen und/ oder Kontraindikation für ein abdominales Vorgehen sehen. Als Kandidatinnen sehen wir hier z.B. auch Patientinnen mit erworbenen Vaginalstenosen und -verkürzungen nach onkologischen Therapien inklusive Radiotherapie oder aber Patientinnen mit chronisch entzündlichen Erkrankungen im Genitalbereich wie dem Lichen sclerosus et atrophicans oder dem Lichen ruber. Außerdem stellt diese Methode mit ihren Modifikationen eine Therapiemöglichkeit dar bei Patientinnen mit kompletter oder partieller Vaginalaplasie

und vorhandenem funktionsfähigen Uterus. In diesen Fällen kann häufig auf die Verwendung eines Transplantats verzichtet werden.

Konsensbasierte Empfehlung 7.E13

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Die McIndoe-Technik kann als Methode der Wahl bei Patientinnen nach ausgedehnten abdominalen Voroperationen oder mit funktionsfähigem Uterus angesehen werden. Für die Behandlung sollte eine entsprechende Expertise vorhanden sein.	

Konsensbasiertes Statement 7.S15

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Die originale McIndoe-Technik verwendet ein Spalthauttransplantat zur Deckung der Neovagina, welches meist von Gesäß oder Oberschenkel der Patientin stammt. Anwendbar vor geplanter Uterustransplantation.	

7.2.2.2 Davydov-Technik

Davydov hat eine mehrstufige Technik entwickelt, in der er zunächst eine Dissektion des rektovesikalalen Raums durchführte, anschließend von abdominal das Peritoneum mobilisierte, dieses an den Introitus annähte und schließlich den Apex der Neovagina mit einer Tabaksbeutelnahrt verschloss [41]. Vorteil der Methode ist u.a. das Fehlen sichtbarer Narben an der Entnahmestelle. Andererseits kann die Lubrikation reduziert sein, es besteht ein gewisses Risiko für Blasen- und Darmverletzungen, für Infektionen und Prolaps. [22] Die ursprüngliche Technik wurde weitgehend durch ein laparoskopisches Vorgehen ersetzt, was zu geringerem Blutverlust und postoperativen Schmerzen, kürzerem Krankenhausaufenthalt, schnellerer Genesung und besseren kosmetischen Ergebnissen führte. [22, 42] Prinzipiell kann diese Methode auch angewandt werden nach vorausgegangener genitaler Operation mit Narbenbildung, da das Vaginalepithel nicht elastisch sein muss. [25] Anatomische und funktionelle Erfolgsraten von 92 bzw. 93% wurden beschrieben. [22]

Fedele und Kollegen beschrieben sogar anatomische Erfolgsraten von 97% (29/30 Patientinnen) und funktionellen Erfolg und FSFI-Scores von $28 \pm 4,6$ in 96% ihrer Patientinnen. Nach 6 Monaten fanden sie Neovaginalängen von $8,1 \pm 2$ cm und –weiten von $2,8 \pm 0,7$ cm. Es gab keine ernsthaften intra- oder postoperativen Komplikationen. Sie wiesen histologisch nach, dass sich das Peritoneum sekundär in physiologisches jodpositives Epithel umwandelt. [43] Bianchi und Kollegen verglichen intraoperative Parameter und anatomische sowie funktionelle Ergebnisse zweier laparoskopischer

Methoden (Vecchietti- und Davydov-Technik). Die Operationszeit war $30 \pm 9,6$ Minuten mit der Vecchietti- und 134 ± 24 Minuten mit der Davydov-Methode bei Neovaginalängen von $7,5 \pm 1,1$ cm bzw. $8,5 \pm 1,6$ cm. Der sonstige Outcome (FSFI-Scores etc.) war vergleichbar [44]. Eine Limitierung der Davydov-Technik ist die Tatsache, dass eine Reoperation aufgrund eines postoperativen Versagens wenn überhaupt nur sehr schwer möglich ist und eine Uterustransplantation aufgrund der veränderten Becken'anatomie erschwert bis unmöglich sein kann [44]. In einer kürzlich publizierten Arbeit verglichen Willemsen und Kollegen die Selbstdehnung nach Frank mit der Davydov-Technik. Letztere ergab funktionelle Neovaginalängen von 7,8 cm unabhängig davon ob eine Vordehnung (Frank oder Koitus) vorausgegangen war. In 23% bildete sich allerdings Granulationsgewebe und in 12% kam es zur Obliteration der Neovagina, bei 7% war die Operation erfolglos. Sie beschrieben vier rektale Perforationen, eine Blasenläsion, eine rektovaginale Fistel, einen Neovaginaprolaps, einmal Adhäsionen zwischen Vagina und Sigma und einen postoperativen Todesfall aufgrund einer Narkosegas-bedingten Lebernekrose. 10% der sexuell aktiven Patientinnen waren nicht zufrieden und gaben eine tiefe Dyspareunie an. [45]

Zhou und Kollegen entwickelten eine 1-schrittige transvestibuläre Technik, die entweder durch eine Laparoskopie oder Laparotomie ergänzt wurde. 15 Jahre nach der Operation zeigte sich eine kumulative sexuelle Zufriedenheit von 80%, wobei keine validierten Fragebögen verwendet wurden [46].

In einer systematischen Übersichtsarbeit war der Anteil an Darmverletzungen mit 2,6% bei der peritonealen Methode am häufigsten. Die einzige randomisierte kontrollierte Studie bislang vergleicht die Darmscheide mit dem peritonealen Ansatz. Letzterer wies dabei einen signifikant geringeren Blutverlust, Operations- und stationäre Aufenthaltsdauer auf, wobei sich die Neovaginalänge nicht signifikant unterschied, abdominale Schmerzen und übelriechender Ausfluss jedoch deutlich häufiger in der Darmscheiden-Gruppe berichtet wurden. Die FSFI-Scores schienen nach der Davydov-Methode tendentiell höher zu liegen [29].

7.2.2.2.3 Langzeitbetreuung- Vaginale Tunnelung mit Transplantat

Je nach angewandter Methode kann regelmäßiger Geschlechtsverkehr oder die regelmäßige Anwendung von Vaginaldilatatoren notwendig sein, um die Neovaginalänge aufrechtzuerhalten (Details siehe bei jeweiliger Methode).

Regelmäßige Vorsorgen sind notwendig, um Zellveränderungen bis hin zur Karzinomentstehung zu erkennen.

Konsensbasierte Empfehlung 7.E14

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Für die Davydov-Methode gilt, dass sie auch angewandt werden kann nach vorausgegangener genitaler Operation mit Narbenbildung, da das Vaginalepithel nicht elastisch sein muss. Für die Behandlung sollte eine entsprechende Expertise vorhanden sein.

Konsensbasiertes Statement 7.S16

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Beim Davydov erfolgt primär eine Dissektion des rektovesikalen Raum. Anschließend wird von transabdominal das Peritoneum mobilisiert, durch den geschaffenen Raum gezogen und im Bereich des Introitus angenäht. Der Verschluss des Apex der Neovagina erfolgt mit einer Tabaksbeutelnäht.

7.2.2.3 Neovaginaanlage

durch Dissektion (Vaginale Tunnelung) zwischen Blase und Rektum ohne Verwendung eines Transplantates

7.2.2.3.1 Wharton-Sheares-George

Die primär von Wharton in den 40er Jahren des 20. Jahrhunderts beschriebene Tunnelung des Raumes zwischen Urethra-Blase und Rektum wurde von Sheares 1960 modifiziert [47]. Eine weitere Vereinfachung nach Wharton-Sheares-George [48] kommt nunmehr ohne primäre Überkleidung des operativ erzeugten Hohlraumes mit Fremdgewebe (weder auto- noch heterolog) aus und vermeidet somit auch Probleme durch diese Transplantation.

Dabei wird die Neovagina durch Sondierung der oblitterierten Müllerschen Gänge durch Hegarstifte aufsteigender Größe geschaffen. Anschließend wird die mediale Raphe durchtrennt und ein mit Estriol-Salbe beschichteter Vaginalstent eingelegt. Nach sieben Tagen wird dieser durch einen größeren ersetzt, der für drei Monate Tag und Nacht getragen wird. Danach ist vaginaler Geschlechtsverkehr möglich.

Langzeitergebnisse zeigen, dass die Neovagina von nicht verhorndem Plattenepithel – also dem gleichen wie eine primär angelegte Scheide – überkleidet ist und diese von Döderlein Bakterien besiedelt wird [49].

Die Zufriedenheit der Patientinnen mit der Neovagina nach Wharton-Sheares-George gemessen mit dem Female Sexual Functional Index (FSFI) Score entspricht dem von normalen Kontrollen und zeugt von der Zufriedenheit der Patientinnen mit dieser Operationsmethode [49-51]. Es fehlen aber Studien die diese Methode direkt mit anderen Methoden verglichen wie z.B: der Vergleich Davydov mit Vecchietti und in wie weit diese auch möglich ist bei assoziierten Fehlbildungen wie z.B. Beckennieren.

In einer Studie mit 8 Jahren Follow-Up lag der mittlere FSFI Score bei 27.2 (Bereich 24-28). Kein signifikanter Prolaps der Neovagina wurde festgestellt, aber 11 Patientinnen hatten eine Grad 1 Zystozele, Rektozele oder apikalen Deszensus, die asymptatisch waren. [52]

Von Nachteil ist die lebenslang notwendige Dilatation durch Vaginalstents oder regelmäßigen Geschlechtsverkehr, um eine Stenose bzw. Verkürzung zu verhindern. [49] Die Schrumpfungstendenz der Neovagina ist zwar gering, regelmäßiger Sexualkontakt oder Dehnung mittels Phantom ist jedoch lebenslang erforderlich. Lokale Östriolpflege ist empfehlenswert.

Da kein Gewebe transplantiert wird, ist diese Methode im Hinblick auf eine spätere Uterustransplantation von Vorteil.

Konsensbasierte Empfehlung 7.E15

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die Methode nach Wharton-Sheares kann bei sichtbaren obliterierten Müllersch'schen Gängen als eine der primären Methoden eingesetzt werden. Es liegen aber bisher keine Outcome-Daten vor, in wie weit diese bei insbesondere Beckennieren anwendbar ist.

Für die Behandlung sollte eine entsprechende Expertise vorhanden sein.

Konsensbasiertes Statement 7.S17

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Bei der Wharton-Sheares-George Methode wird die Neovagina durch Sondierung der obliterierten Müllerschen Gänge durch Hegarstifte aufsteigender Größe geschaffen. Anwendbar vor geplanter Uterustransplantation.

7.2.2.4 Lappenplastiken

7.2.2.4.1 Vollhauttransplantate und Lappenplastiken zur vag. Auskleidung

Verfahren wie Gracilis-, Glutaeus-, Vulvoperineal- oder Skapulalappen wurden vermehrt in den 1980er und 1990er Jahren beschrieben und werden heute seltener angewandt. Vorteile von Lappenplastiken sind bessere primäre Wundheilung und ein geringeres Infektionsrisiko. Die mit Spalthauttechniken beobachtete postoperative Schrumpfungsneigung bleibt aus. Prinzipiell ließen sich mit dieser Technik gute Ergebnisse erzielen in Bezug auf eine funktionierende Vagina. Narbenbildung, Komplexität und Lappenunverlässlichkeit machen diese Verfahren aber weniger verbreitet [53]. Da es sich häufig um Spenderregionen mit Haarfollikeln handelt, lässt sich ein gewisses Haarwachstum im Bereich der Neovagina oft nicht vermeiden, was zu Dyspareunie und unangenehmem Ausfluss führen kann. Ähnliche Probleme traten auch auf, nachdem Gewebeexpander benutzt wurden, um überschüssige Vulvahaut zu produzieren, die als Spenderhaut dienen sollte [54]. Die meisten dieser Methoden leiden darunter, dass sie sichtbare Narben hinterlassen, sich Keloid bildet und die Lubrikation insuffizient ist. Zudem wurde die Entstehung von Plattenepithelkarzinomen beschrieben. [22] Lanza und Kollegen beschrieben die Rekonstruktion mit vulvoperinealem fasziokutanem Lappen anhand von drei Fällen als gute Option, die die Patientin mit einer Neovagina von 10 x 3,5 cm in einer natürlichen Achse ausstattet und mit deutlich geringeren postoperativen Stenoseraten einhergeht als z.B. die McIndoe-Methode. Das primär sehr störende Haarwachstum innerhalb der Neovagina geht nach ihrer Erfahrung mit der Zeit aufgrund einer follikulären Atrophie zurück [55].

Konsensbasierte Empfehlung 7.E16

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Aufgrund von Narbenbildung, Komplexität und potentieller Lappenverluste bleiben Lappenplastik-Patientinnen mit malignen Erkrankungen und daraus resultierender Notwendigkeit zur Exenteration oder anderen ausgedehnteren pelvinen Operationen vorbehalten. Für die Behandlung sollte eine entsprechende Expertise vorhanden sein.

Konsensbasiertes Statement 7.S18

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Verfahren wie Gracilis-, Glutaeus-, Vulvoperineal- oder Skapulalappen wurden vermehrt in den 1980er und 1990er Jahren beschrieben und werden heute seltener angewandt.

7.2.2.4.2 Vulvovaginale Rekonstruktion

Williams beschrieb diese Technik als erster, bei der er einen externen Sack bildete, indem er die Labia majora so zusammen nähte, dass sie eine kurze vertikale Vagina bildeten, die trotz ihrer unnatürlichen Achse durch Dilatatoren oder regelmäßige Kohabitation expandiert werden konnte [56]. Das Vorgehen ist ähnlich dem bei einer hinteren Kolpoperineoplastik. Eine U-förmige Inzision, beginnend an der hinteren Kommissur wird nach ventral innerhalb der Haarlinie bis zu einem Punkt ventral und 4 cm lateral des Meatus urethrae externus fortgeführt. Die Inzision wird vertieft bis zum Freilegen des Musculus bulbocavernosus und der Perinealmuskulatur. Die beiden inneren Schenkel der U-förmigen Inzision werden dann beginnend am Perineum vereinigt. Einwand gegen diese Methode ist die abnorme Lage der Vagina, der dadurch resultierende für den Koitus ungünstige Winkel, sowie ggf. die fehlende Lubrikation. [57] Teilweise wurde auch die Möglichkeit der Ansammlung von Urin hinter dem resultierenden hohen Perineum diskutiert. Vorteil ist das einfache Vorgehen, das eine vesicorektale Tunnelung mit der Gefahr der Verletzung dieser Strukturen überflüssig macht.

Bei der Creatas-Modifikation dieser Methode wird ein perinealer Hautlappen für die Neovaginaanlage verwendet. Mögliche Komplikationen sind Hämatome, Wunddehiszenzen, Haarwuchs und Infektionen. Das Tragen eines Dilatators postoperativ ist nicht notwendig. In ihrem Kollektiv von 178 Patientinnen konnte bei 171 (96%) eine Neovaginalänge von 12 cm erreicht werden, bei den restlichen eine von 7-9 cm. Es traten 6 Fälle von Wunddehiszenzen auf. 94,3% der Patientinnen gaben ein zufriedenstellendes Sexualleben an [58]. [58]

7.2.2.4.3 Langzeitbetreuung- Lappenplastiken

Die regelmäßige Anwendung von Vaginaldilatatoren ist in der Regel nicht notwendig, um die Neovaginalänge aufrechtzuerhalten.

Regelmäßige Vorsorgen sind notwendig, um Zellveränderungen bis hin zur Karzinomentstehung zu erkennen.

Konsensbasierte Empfehlung 7.E17

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Aufgrund von Narbenbildung, Komplexität und potentieller Lappenverluste bleiben Lappenplastiken Patientinnen mit malignen Erkrankungen und daraus resultierender Notwendigkeit zur Exenteration oder anderen ausgedehnteren pelvinen Operationen vorbehalten. Für die Behandlung sollte eine entsprechende Expertise vorhanden sein.	

Konsensbasiertes Statement 7.S19

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Williams beschrieb diese Technik als erster, bei der er einen externen Sack bildete, indem er die Labia majora so zusammen nähte, dass sie eine kurze vertikale Vagina bildeten.	

7.2.2.5 Darmscheiden

Zur Anlage einer Darmscheide wurde bislang meist Ileum, Rektum und Sigma verwendet. Die Verwendung von Ileum zur Neovagina-Anlage geht auf Baldwin zurück [59]. Nach Bildung eines Tunnels zwischen Rektum und Blase wurde ein ausgeschaltetes Darmsegment als Schleife in die Neovagina gebracht und am Introitus befestigt. Die Operationsrisiken waren damals hoch. Nicht selten kam es zur Nekrose des Darmsegments bei ungenügender Blutversorgung. Nachteile wie Irritation durch das Dünndarmsekret (Besiedlung mit typischer Darmflora) und Dyspareunie (ähnlich Darmkoliken) wurden beschrieben. Die Dünndarmschleimhaut ist zudem sehr verletzlich, so dass es häufiger zu Blutungen nach Koitus kam [59].

Bryan verwendete Rektum, was eine hohe Mortalitätsrate aufgrund von Infektionen sowie häufig Stuhlinkontinenz zur Folge hatte [60].

Aufgrund der verbesserten Antibiotikaprophylaxe gründlicherer Darmvorbereitung und verbesserten Techniken im Bezug auf die kolorektale Anastomose, wird die Sigmascheide heute von einigen Autoren als mögliche Erstlinien-Therapie beschrieben [61]. In einer Fallserie von 59 Patientinnen führten 11 eine Selbstdehnung durch, der Rest erhielt eine Sigmascheide (47 offen, eine laparoskopisch). Die mittlere Operationszeit betrug 183 ± 36 Minuten. Um einen Prolaps zu verhindern, wurde das Transplantat am sakralen Promontorium fixiert. Waren die Patientinnen nicht sexuell aktiv, wurde die Dilatation mit Hegar-Stiften alle 2-3 Tage empfohlen. Aufgrund von Blutungen, mussten zwei Patientinnen relaparotomiert werden, es gab 2 Rektumverletzungen, eine Patientin entwickelte einen Tubarabszess, in 2 Fällen kam es zu einem Neovaginaprolaps aufgrund eines zu großen Transplantats. Anatomischer Erfolg wurde in 83% beschrieben, der mittlere FSFI-Score war mit 28 in einem normalen Bereich. Ein Schrumpfen der Neovagina (17%) wird als Hauptkomplikation beschrieben. Vorteil ist die natürliche Lubrikation, auch wenn der Ausfluss teilweise extensiv und übelriechend sein kann [61, 62].

Mindestens ein Todesfall aufgrund von Anastomoseninsuffizienz und mehrere Fälle von Darmnekrosen relativieren allerdings die Ergebnisse [63].

Immer mehr Autoren beschreiben ein laparoskopisch-assistiertes Vorgehen zur Neovagina-Anlage mittels Sigmasegment. Erfahrenen Operateuren wird hierdurch ermöglicht, das Operationstrauma ebenso wie die psychische Belastung durch die Operation für die Patientin geringer zu halten. [64] [65] [66] [67] [68]

Neben oben genannten Nachteilen und Risiken liegen mehrere Fallberichte zum Auftreten eines Prolapses, von Adenokarzinomen, von Colitis ulcerosa und anderen Colitiden mit ernsthaften Folgen für die Patientin vor. [22]

Obwohl die durchschnittliche Erfolgsrate der Neovagina-Anlage durch Darmsegmente mit 77– 90 % angegeben wird, ist die Komplikationsrate also nicht zu vernachlässigen.

Diese Methode hat durchschnittlich die längste Operationszeit von allen Methoden, die höchste Rate an transfusionspflichtigen Blutungen, einen höheren Blutverlust insgesamt und die höchsten postoperativen Nachblutungsraten. Auch Komplikationen wie Ileus und Anastomoseninsuffizienz wurden häufiger berichtet [29]. Es wurden zwar die größten Neovaginalängen (durchschnittlich 12,87 cm), aber dennoch die höchste Rate an Dyspareunie (4,8%) und eine Stenoserate von 10,5% beschrieben. Die Neovaginaanlage aus einem Darmsegment hatte die niedrigste Rate an subjektiver sexueller Zufriedenheit (82,6%) [69]. Insgesamt wurden Komplikationsraten von 19–26% beschrieben. [25]

Aufgrund der Komplikationsrate sollte diese Methode für schwerere Fälle reserviert bleiben, bei denen die einfacheren Methoden nicht zum Erfolg führten und/ oder postoperativ eine ausgedehnte vaginale Narbenbildung vorliegt. Die Indikation für die Anlage einer Darmscheide kann aber gegeben sein bei bestimmten DSDs (disorders of sexual development) sowie nach einer krebsbedingten Exenteration.

Sigma stellt hierbei den optimalen Darmabschnitt dar, nicht zuletzt aufgrund der Nähe zur Vagina und des leicht zu mobilisierenden Gefäßstiels.

Diese Methode sollte nicht in Erwägung gezogen werden, falls eine spätere Uterus-Transplantation in Betracht kommt, v.a aufgrund des deutlichen erhöhten Infektionsrisiko unter Immunsuppressiva durch die Darmflora und potentieller Endomyometritis bzw Thrombosierung.

7.2.2.5.1 Langzeitbetreuung- Darmscheiden

Aufgrund der vergleichsweise hohen Komplikationsraten sind engmaschige postoperative Nachsorgen notwendig. Im Verlauf sind regelmäßige Vorsorgen sinnvoll, um Zellveränderungen bis hin zur Karzinomentstehung zu erkennen.

Konsensbasierte Empfehlung 7.E18

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

In der Kinderurologie/-chirurgie stellt die Scheidenrekonstruktion mittels Darm bei komplexen urogenitalen Fehlbildungen eine etablierte Methode dar. Hierzu im Gegensatz ist diese OP-Methode aufgrund der hohen Komplikationsraten und der Größe des Eingriffs bei erwachsenen Patientinnen mit primär onkologischen Fragestellungen oder nach ausgedehnten Voroperationen vorbehalten. Für die Behandlung sollte eine entsprechende Expertise vorhanden sein.

Konsensbasiertes Statement 7.S20

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Zur Anlage einer Darmscheide wurde bislang meist Ileum, Rektum und Sigma verwendet.

Nicht sinnvoll vor geplanter Uterustransplantation aufgrund erhöhter Infektionsgefahr bei Darmflora.

7.2.2.6 Operative Dehnung durch Zug

7.2.2.6.1 Vecchietti-Methode und Modifikationen

Erstmals 1965 als offene Methode beschrieben [70] wird sie seit 1992 hauptsächlich laparoskopisch durchgeführt [71]. Das Prinzip besteht darin, dass mit Hilfe einer Dehnungsoline oder eines Steckgliedphantoms passiver Zug auf das Vaginalgrübchen ausgeübt wird. Durch Verbindung mit einem Spannapparat, der subumbilikal oder suprapubisch auf der Bauchdecke zu liegen kommt, kann der Zug über zwei Zugfäden täglich erhöht werden, so dass innerhalb von 4-7 Tagen eine Neovagina von 10-12cm Länge erreicht wird. Die Epithelialisierung erfolgt vom Hymenalbereich aus mit physiologischem Vaginalepithel über einen Zeitraum von mehreren Monaten, während denen zu Beginn dauerhaft, dann ausschleichend ein Vaginalphantom getragen werden muss, um ein Verkleben der Neovagina zu verhindern. Mehrere Modifikationen sind bislang beschrieben vor allem im Bezug auf die Lokalisation des Spannapparates, das „Dehnungsinstrument“, den Verzicht auf oder die Durchführung einer vesikorektalen Dissektion und die Art der analgetischen Therapie, die sich auf die stationäre Aufenthaltsdauer aber auch auf die Spanndauer auswirkt. Borruto und Kollegen gaben Operationszeiten von 18-30 Minuten an (n=86) und mittlere Neovaginalängen von $7,49 \pm 0,79$ cm innerhalb von 8 Tagen nach der Operation. Nach einem Jahr fanden 74,6% ihr Sexualleben zufriedenstellend und 19,7% mäßig zufriedenstellend, wobei kein Zusammenhang zwischen der Neovaginalänge und sexueller Zufriedenheit hergestellt werden konnte [72]. In einer Folgestudie gaben Fedele und Kollegen anatomische Erfolgsraten von 98% an bei mittleren FSFI-Scores von $29,0 \pm 3,2$ [73]. Nach 12 Monaten Follow-Up zeigten zwei laparoskopische Techniken (modif. Vecchietti bzw. Davydov-Technik) vergleichbare anatomische und funktionelle Erfolgsraten. [44]

Mit einer weiteren Modifikation der Methode gelang es der Arbeitsgruppe um Brucker und Rall mit Hilfe eines neuen Sets an Instrumenten und ohne vesikorektale Tunnelung die Operationszeit und Spanndauer zu verkürzen bei größerer resultierenden Neovaginalängen und ohne, dass mehr Komplikationen auftraten [74]. In einer Folgestudie konnten sie zeigen, dass die Neovaginalängen (und -weiten) auf lange Sicht stabil bleiben, ohne dass eine dauerhafte postoperative Dehnungstherapie oder regelmäßige Kohabitation notwendig sind. Die FSFI-Scores waren mit $29,1 \pm 4,7$ bzw. 30,0 (Sexuelle Aktivität in den letzten 4 Wochen) vergleichbar mit dem Normalkollektiv [75].

Die Komplikationsrate inklusive Blasen- und Rektumläsionen war in allen Studien insgesamt gering, sogar in Anwesenheit einer Beckenniere [76]. Urologische Komplikationen (Blasen-, Ureterläsionen oder Harnverhalt) kamen zwar mit dieser Methode am häufigsten vor, aber nur in 2,1% der Fälle [29]. Bislang wurde kein Fall eines Neovaginaprolapses beschrieben.

Als Nachteil diskutiert wird der Schmerz während der Spannungsdauer, der einen stationären Aufenthalt während der gesamten Dauer notwendig macht. [25] Es gibt

jedoch Arbeitsgruppen, die die Patientinnen nach den ersten Tagen entlassen und das Nachspannen dann allerdings über einen längeren Zeitraum ambulant durchführen [43]. Die Arbeitsgruppe um Brucker und Rall konnte die Spanndauer auf 4-5 Tage verkürzen und die Schmerzen auf ein Minimum reduzieren, allerdings unter stationären Bedingungen und mit liegendem Periduralkatheter [75].

Insgesamt kann die laparoskopisch-assistierte modifizierte Vecchietti-Technik als sicher, vergleichsweise atraumatisch und effektiv angesehen werden. In einem systematischen Übersichtsartikel hatte sie die kürzeste Operationszeit (im Mittel $44,45 \pm 17,7$ Minuten) aller Methoden bei postoperativen Neovaginalängen von 7,87 cm und FSFI-Scores von 29,8 [29].

Mit minimalem Trauma und der nahezu halbierten Spanndauer, stellt diese Methode eine gute Therapieoption bei Patientinnen mit kongenitaler Vaginal aplasie dar. Da kein Gewebe transplantiert wird und normales Vaginalepithel entsteht ist diese Methode im Hinblick auf eine spätere Uterustransplantation von Vorteil.

7.2.2.6.2 Ballon-basierte Methode

Diese basiert auf demselben Prinzip wie die Vecchietti-Methode, wobei Zug und Dilatation der Vagina mit Hilfe des Ballons eines Blasen-Katheters erfolgen. Die Einlage erfolgt unter laparoskopischer Sicht [77, 78]. Für Patientinnen, bei denen nicht einfach eine Laparoskopie durchgeführt werden kann, entwickelten die Autoren eine retropubische Technik [77]. Die Autoren sehen generell einen Vorteil in der Beeinflussbarkeit der vaginalen Weite durch die anpassbare Distension des Ballons und das weniger schmerzhafte Vorgehen [77]. Anatomischer Erfolg und nicht-validierte sexuelle Zufriedenheit wurden berichtet, allerdings handelt es sich um kleine Fallzahlen und Langzeitdaten fehlen. [25]

7.2.2.6.3 Langzeitbetreuung- Operative Dehnung durch Zug

Regelmäßiger Geschlechtsverkehr oder die regelmäßige Anwendung von Vaginaldilatatoren sind in der Regel nicht notwendig, um die Neovaginalänge aufrechtzuerhalten.

Fälle von Prolaps oder Karzinomentstehung sind bislang nicht bekannt. Da sehr gute Vaginallängen resultieren, kein Fremdgewebe verwendet wird, ein physiologisches und histologisch normales Vaginalepithel entsteht und diese Methode auch bei assoziierten Fehlbildungen möglich ist, stellt diese die operative Methode der Wahl dar bei angeborenen Fehlbildungen und ist auch die Methode der Wahl bei eventuell potentieller späterer Uterustransplantation.

Konsensbasierte Empfehlung 7.E19

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Auf Grund der zahlenmäßigen Erfahrung mit wenigen Komplikationen weltweit, stellt diese Therapie eine weitere primäre operative Methode bei angeborenen Fehlbildungen dar, da sie vor allem auch anwendbar ist bei assoziierten Nierenfehlbildungen und keine lebenslange Dilatation benötigt. Für die Behandlung sollte eine entsprechende Expertise vorhanden sein.

Konsensbasiertes Statement 7.S21

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Das Prinzip besteht darin, dass mit Hilfe einer Dehnungsolie oder eines Steckgliedphantoms passiver Zug auf das Vaginalgrübchen ausgeübt wird.

Anwendbar vor geplanter Uterustransplantation.

7.2.2.6.4 Zusammenfassung Therapie der Vaginalaplasie

Wenn man den anatomischen Erfolg an Neovagina-Längen ≥ 7 cm misst waren alle operativen Methoden mit > 90 % Erfolgsraten dem konservativen Verfahren mit 78% überlegen. [22] Ein funktioneller Erfolg ist mit der Selbstdehnung nur in 74% berichtet worden, im Vergleich zu 90-96% bei den operativen Studien. [22] Im allgemeinen scheinen die operativen Dehnungsverfahren die höchsten anatomischen (≥ 6 cm, 99%) und funktionellen Erfolgsraten (zufriedenstellender Koitus, 96%) zu haben, gefolgt von der Peritonealscheide (92 bzw. 93%), während Spalthaut- und Vollhauttransplantat und Darmscheiden die niedrigsten Erfolgsraten aufweisen (83-95% bzw. 90-93%). Die operative Dehnungsmethode hat zudem die niedrigste Komplikationsrate unter den operativen Methoden und kann auch bei assoziierten Fehlbildungen komplikationsarm durchgeführt werden. [22] Zusammenfassend kann man sagen, dass man unserer Meinung nach auf Basis sämtlicher aktueller Übersichtsarbeiten und Evidenz die laparoskopisch assistierte Neovaginaanlage als operative Therapie der ersten Wahl ansehen kann, gerade auch im Hinblick auf eine potentielle spätere Uterustransplantation.

Unabhängig von der Art der Neovaginaanlage sollten die Patientinnen in spezialisierten Zentren von einem multidisziplinären Team, das auch eine adäquate psychologische Betreuung gewährleisten kann, betreut werden.

1. Bermejo C, Martinez-Ten P, Recio M, Ruiz-Lopez L, Diaz D, Illescas T: Three-dimensional ultrasound and magnetic resonance imaging assessment of cervix and vagina in women with uterine malformations. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2014, 43(3):336-345.
2. Graupera B, Pascual MA, Hereter L, Browne JL, Ubeda B, Rodriguez I, Pedrero C: Accuracy of three-dimensional ultrasound compared with magnetic resonance imaging in diagnosis of Mullerian duct anomalies using ESHRE-ESGE consensus on the classification of congenital anomalies of the female genital tract. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015, 46(5):616-622.
3. Sibal M: Gel Sonovaginography: A New Way of Evaluating a Variety of Local Vaginal and Cervical Disorders. *J Ultrasound Med* 2016, 35(12):2699-2715.
4. Haddad B, Louis-Sylvestre C, Poitout P, Paniel BJ: Longitudinal vaginal septum: a retrospective study of 202 cases. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1997, 74(2):197-199.
5. Fedele L, Arcaini L, Parazzini F, Vercellini P, Di Nola G: Reproductive prognosis after hysteroscopic metroplasty in 102 women: life-table analysis. *Fertil Steril* 1993, 59(4):768-772.
6. Dietrich JE, Millar DM, Quint EH: Non-obstructive mullerian anomalies. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2014, 27(6):386-395.
7. Chatzipapas I, Zacharakis D, Michala L, Grigoriadis T, Antsaklis P, Protopapas A: Complete longitudinal vaginal septum resection. Description of a bloodless new technique. *Clin Exp Obstet Gynecol* 2016, 43(2):209-211.
8. Perez-Milicua G, Hakim J, Adeyemi O, Dietrich JE: Longitudinal Vaginal Septum Resection Using the Ligasure Device. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2016, 29(6):e95-e96.
9. Zhang H, Qu H, Ning G, Cheng B, Jia F, Li X, Chen X: MRI in the evaluation of obstructive reproductive tract anomalies in paediatric patients. *Clin Radiol* 2017, 72(7):612 e617-612 e615.
10. Dietrich JE, Millar DM, Quint EH: Obstructive reproductive tract anomalies. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2014, 27(6):396-402.
11. Preibsch H, Rall K, Wietek BM, Brucker SY, Staebler A, Claussen CD, Siegmann-Luz KC: Clinical value of magnetic resonance imaging in patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome: diagnosis of associated malformations, uterine rudiments and intrauterine endometrium. *Eur Radiol* 2014, 24(7):1621-1627.
12. Hall-Craggs MA, Williams CE, Pattison SH, Kirkham AP, Creighton SM: Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: diagnosis with MR imaging. *Radiology* 2013, 269(3):787-792.
13. Yavuz A, Bora A, Kurdoglu M, Goya C, Kurdoglu Z, Beyazal M, Akdemir Z: Herlyn-Werner-Wunderlich syndrome: merits of sonographic and magnetic resonance

imaging for accurate diagnosis and patient management in 13 cases. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2015, 28(1):47-52.

14. Miller RJ, Breech LL: Surgical correction of vaginal anomalies. *Clin Obstet Gynecol* 2008, 51(2):223-236.
15. Cetinkaya SE, Kahraman K, Sonmezler M, Atabekoglu C: Hysteroscopic management of vaginal septum in a virginal patient with uterus didelphys and obstructed hemivagina. *Fertil Steril* 2011, 96(1):e16-18.
16. Smith NA, Laufer MR: Obstructed hemivagina and ipsilateral renal anomaly (OHVIRA) syndrome: management and follow-up. *Fertil Steril* 2007, 87(4):918-922.
17. Cetin C, Soysal C, Khatib G, Urunsak IF, Cetin T: Annular hymenotomy for imperforate hymen. *J Obstet Gynaecol Res* 2016, 42(8):1013-1015.
18. Williams CE, Nakhal RS, Hall-Craggs MA, Wood D, Cutner A, Pattison SH, Creighton SM: Transverse vaginal septae: management and long-term outcomes. *BJOG* 2014, 121(13):1653-1658.
19. Grünberger W: Operative Korrektur kongenitaler Fehlbildungen. *Frauenarzt* 2006, 2(47).
20. Arkoulis N, Kearns C, Deeny M, Telfer J: The interdigitating Y-plasty procedure for the correction of transverse vaginal septa. *BJOG* 2017, 124(2):331-335.
21. Aittomaki K, Eroila H, Kajanoja P: A population-based study of the incidence of Mullerian aplasia in Finland. *Fertil Steril* 2001, 76(3):624-625.
22. Callens N, De Cuypere G, De Sutter P, Monstrey S, Weyers S, Hoebeke P, Cools M: An update on surgical and non-surgical treatments for vaginal hypoplasia. *Hum Reprod Update* 2014, 20(5):775-801.
23. Rall K, Kraemer D, Wallwiener D, Brucker S: Genitale Rekonstruktion bei angeborenen Aplasien. *Gynäkologe* 2015:1-6.
24. Frank R: The formation of an artificial vagina without operation. *American journal of obstetrics and gynecology* 1938, 35:1053.
25. Nakhal RS, Creighton SM: Management of vaginal agenesis. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2012, 25(6):352-357.
26. Callens N, Weyers S, Monstrey S, Stockman S, van Hoorde B, van Hoecke E, De Cuypere G, Hoebeke P, Cools M: Vaginal dilation treatment in women with vaginal hypoplasia: a prospective one-year follow-up study. *Am J Obstet Gynecol* 2014, 211(3):228 e221-228 e212.
27. ACOG: Committee Opinion number 562: Müllerian agenesis: diagnosis, management and treatment. *Obstet Gynecol* 2013(121):1134-1137.

28. Edmonds DK, Rose GL, Lipton MG, Quek J: Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: a review of 245 consecutive cases managed by a multidisciplinary approach with vaginal dilators. *Fertil Steril* 2012, 97(3):686-690.
29. McQuillan SK, Grover SR: Dilation and surgical management in vaginal agenesis: a systematic review. *Int Urogynecol J* 2014, 25(3):299-311.
30. Ashworth MF, Morton KE, Dewhurst J, Lilford RJ, Bates RG: Vaginoplasty using amnion. *Obstet Gynecol* 1986, 67(3):443-446.
31. Fotopoulou C, Sehouli J, Gehrmann N, Schoenborn I, Lichtenegger W: Functional and anatomic results of amnion vaginoplasty in young women with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Fertil Steril* 2010, 94(1):317-323.
32. Hockel M, Menke H, Germann G: Vaginoplasty with split skin grafts from the scalp: optimization of the surgical treatment for vaginal agenesis. *Am J Obstet Gynecol* 2003, 188(4):1100-1102.
33. Lin WC, Chang CY, Shen YY, Tsai HD: Use of autologous buccal mucosa for vaginoplasty: a study of eight cases. *Hum Reprod* 2003, 18(3):604-607.
34. Li FY, Xu YS, Zhou CD, Zhou Y, Li SK, Li Q: Long-term outcomes of vaginoplasty with autologous buccal micromucosa. *Obstet Gynecol* 2014, 123(5):951-956.
35. Noguchi S, Nakatsuka M, Sugiyama Y, Chekir C, Kamada Y, Hiramatsu Y: Use of artificial dermis and recombinant basic fibroblast growth factor for creating a neovagina in a patient with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Hum Reprod* 2004, 19(7):1629-1632.
36. Sharma JB, Gupta N, Mittal S: Creation of neovagina using oxidized cellulose (surgicel) as a surgical treatment of vaginal agenesis. *Arch Gynecol Obstet* 2007, 275(4):231-235.
37. Kuohung W, Thompson SR, Laufer MR: Use of acellular human dermal allograft for vaginoplasty in Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: a case report. *J Reprod Med* 2007, 52(9):864-867.
38. Panici PB, Bellati F, Boni T, Francescangeli F, Frati L, Marchese C: Vaginoplasty using autologous in vitro cultured vaginal tissue in a patient with Mayer-von-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Hum Reprod* 2007, 22(7):2025-2028.
39. Ding JX, Chen LM, Zhang XY, Zhang Y, Hua KQ: Sexual and functional outcomes of vaginoplasty using acellular porcine small intestinal submucosa graft or laparoscopic peritoneal vaginoplasty: a comparative study. *Hum Reprod* 2015, 30(3):581-589.
40. Raya-Rivera AM, Esquiano D, Fierro-Pastrana R, Lopez-Bayghen E, Valencia P, Ordorica-Flores R, Soker S, Yoo JJ, Atala A: Tissue-engineered autologous vaginal organs in patients: a pilot cohort study. *Lancet* 2014, 384(9940):329-336.

41. Davydov SN, Zhvitiashvili OD: Formation of vagina (colpopoiesis) from peritoneum of Douglas pouch. *Acta Chir Plast* 1974, 16(1):35-41.
42. Soong YK, Chang FH, Lai YM, Lee CL, Chou HH: Results of modified laparoscopically assisted neovaginoplasty in 18 patients with congenital absence of vagina. *Hum Reprod* 1996, 11(1):200-203.
43. Fedele L, Frontino G, Restelli E, Ciappina N, Motta F, Bianchi S: Creation of a neovagina by Davydov's laparoscopic modified technique in patients with Rokitansky syndrome. *Am J Obstet Gynecol* 2010, 202(1):33 e31-36.
44. Bianchi S, Frontino G, Ciappina N, Restelli E, Fedele L: Creation of a neovagina in Rokitansky syndrome: comparison between two laparoscopic techniques. *Fertil Steril* 2011, 95(3):1098-1100 e1091-1093.
45. Willemsen WN, Kluivers KB: Long-term results of vaginal construction with the use of Frank dilation and a peritoneal graft (Davydov procedure) in patients with Mayer-Rokitansky-Kuster syndrome. *Fertil Steril* 2015, 103(1):220-227 e221.
46. Zhou JH, Sun J, Yang CB, Xie ZW, Shao WQ, Jin HM: Long-term outcomes of transvestibular vaginoplasty with pelvic peritoneum in 182 patients with Rokitansky's syndrome. *Fertil Steril* 2010, 94(6):2281-2285.
47. Sheares BH: Congenital atresia of the vagina: a new technique for tunnelling the space between bladder and rectum and construction of the new vagina by a modified Wharton technique. *J Obstet Gynaecol Br Emp* 1960, 67:24-31.
48. Schatz T, Huber J, Wenzl R: Creation of a neovagina according to Wharton-Sheares-George in patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Fertil Steril* 2005, 83(2):437-441.
49. Walch K, Kowarik E, Leithner K, Schatz T, Dorfler D, Wenzl R: Functional and anatomic results after creation of a neovagina according to Wharton-Sheares-George in patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome-long-term follow-up. *Fertil Steril* 2011, 96(2):492-497 e491.
50. Leithner K, Naderer A, Hartung D, Abrahamowicz C, Alexopoulos J, Walch K, Wenzl R, Hilger E: Sexual and Psychosocial Functioning in Women with MRKHS after Neovaginoplasty According to Wharton-Sheares-George: A Case Control Study. *PLoS One* 2015, 10(4):e0124604.
51. Kuessel L, Wenzl R, Marschalek ML, Slavka G, Doerfler D, Husslein H: Using the Wharton-Sheares-George method to create a neovagina in patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: a step-by-step video tutorial. *Fertility and sterility* 2016, 106(7):e20-e21.
52. Kuhn A, Neukomm C, Dreher EF, Imobersteg J, Mueller MD: Prolapse and sexual function 8 years after neovagina according to Shears: a study of 43 cases with Mayer-von Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Int Urogynecol J* 2013, 24(6):1047-1052.

53. Croak AJ, Gebhart JB, Klingele CJ, Lee RA, Rayburn WF: Therapeutic strategies for vaginal Mullerian agenesis. *J Reprod Med* 2003, 48(6):395-401.
54. Edmonds DK: Congenital malformations of the genital tract and their management. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol* 2003, 17(1):19-40.
55. Lanza H, Balestrelli J, Pastoni D, Molero JF: Vaginoplasty technique using vulvoperineal flaps. *Aesthetic Plast Surg* 2014, 38(1):164-168.
56. Williams EA: Congenital Absence of the Vagina: A Simple Operation for Its Relief. *J Obstet Gynaecol Br Commonw* 1964, 71:511-512.
57. Templeman CL, Lam AM, Hertweck SP: Surgical management of vaginal agenesis. *Obstet Gynecol Surv* 1999, 54(9):583-591.
58. Creatsas G, Deligeoroglou E: Vaginal aplasia and reconstruction. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol* 2010, 24(2):185-191.
59. Baldwin JF: XIV. The Formation of an Artificial Vagina by Intestinal Transplantation. *Ann Surg* 1904, 40(3):398-403.
60. Bryan AL, Nigro JA, Counseller VS: One hundred cases of congenital absence of the vagina. *Surg Gynecol Obstet* 1949, 88(1):79-86.
61. Carrard C, Chevret-Measson M, Lunel A, Raudrant D: Sexuality after sigmoid vaginoplasty in patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Fertil Steril* 2012, 97(3):691-696.
62. Novak F, Kos L, Plesko F: The advantages of the artificial vagina derived from sigmoid colon. *Acta Obstet Gynecol Scand* 1978, 57(1):95-96.
63. Ratnam SS, Rauff M: [Function-saving operations in vaginal atresia]. *Gynäkologe* 1980, 13(3):116-119.
64. Delga P, Potiron L: Sigmoid colpoplasty by laparoscopic and perineal surgery: a first case relative to Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *J Laparoendosc Adv Surg Tech A* 1997, 7(3):195-199.
65. Urbanowicz W, Starzyk J, Sulislawski J: Laparoscopic vaginal reconstruction using a sigmoid colon segment: a preliminary report. *J Urol* 2004, 171(6 Pt 2):2632-2635.
66. Possover M, Drahonowski J, Plaul K, Schneider A: Laparoscopic-assisted formation of a colon neovagina. *Surg Endosc* 2001, 15(6):623.
67. Ota H, Tanaka J, Murakami M, Murata M, Fukuda J, Tanaka T, Andoh H, Koyama K: Laparoscopy-assisted Ruge procedure for the creation of a neovagina in a patient with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Fertil Steril* 2000, 73(3):641-644.

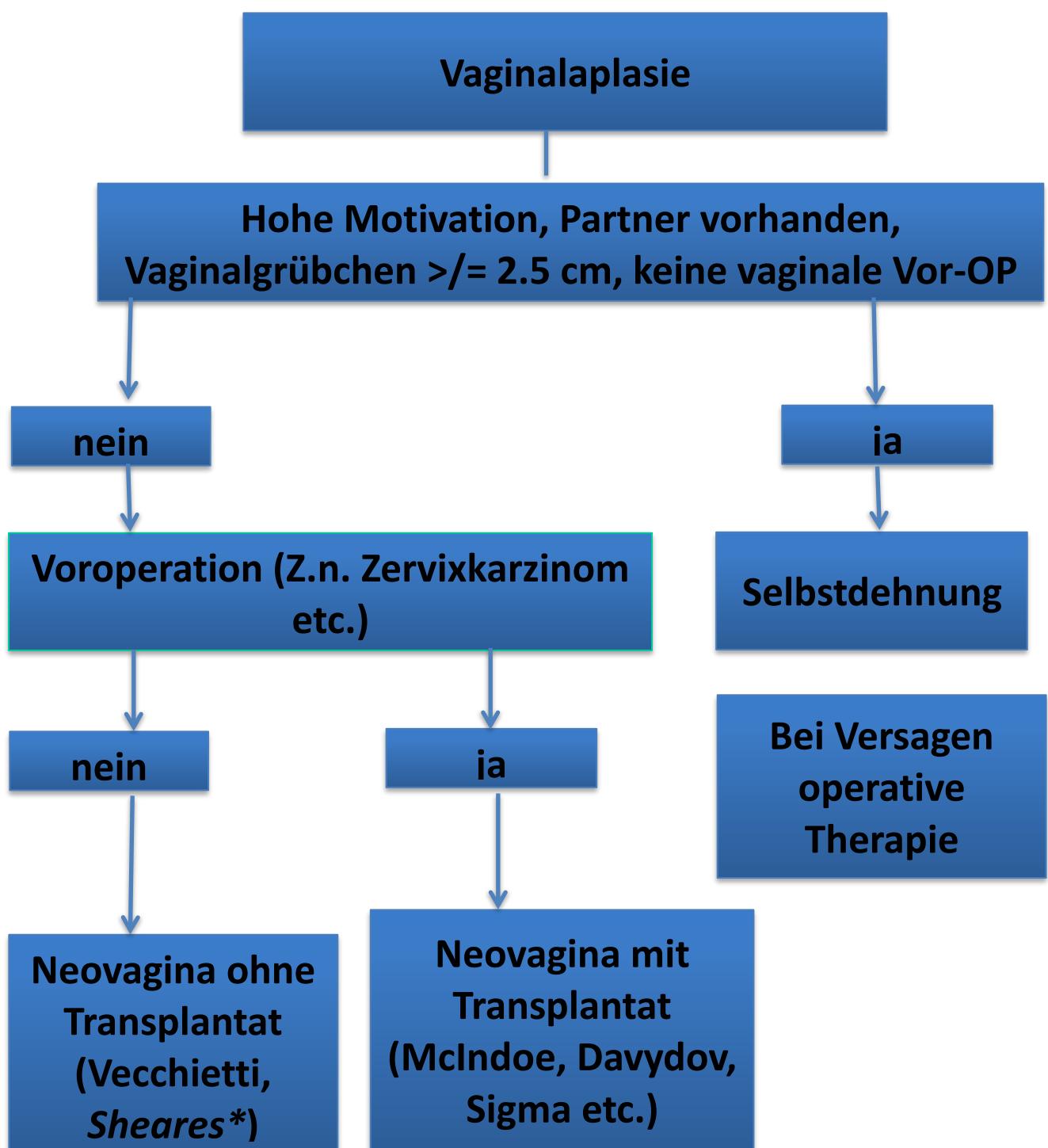
68. Darai E, Toullalan O, Besse O, Potiron L, Delga P: Anatomic and functional results of laparoscopic-perineal neovagina construction by sigmoid colpoplasty in women with Rokitansky's syndrome. *Hum Reprod* 2003, 18(11):2454-2459.
69. McQuillan SK, Grover SR: Systematic review of sexual function and satisfaction following the management of vaginal agenesis. *Int Urogynecol J* 2014, 25(10):1313-1320.
70. Vecchietti G: [Creation of an artificial vagina in Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome]. *Attual Ostet Ginecol* 1965, 11(2):131-147.
71. Gauwerky JF, Wallwiener D, Bastert G: An endoscopically assisted technique for construction of a neovagina. *Arch Gynecol Obstet* 1992, 252(2):59-63.
72. Borruto F, Camoglio FS, Zampieri N, Fedele L: The laparoscopic Vecchietti technique for vaginal agenesis. *Int J Gynaecol Obstet* 2007, 98(1):15-19.
73. Fedele L, Bianchi S, Frontino G, Fontana E, Restelli E, Bruni V: The laparoscopic Vecchietti's modified technique in Rokitansky syndrome: anatomic, functional, and sexual long-term results. *Am J Obstet Gynecol* 2008, 198(4):377 e371-376.
74. Brucker SY, Gegusch M, Zubke W, Rall K, Gauwerky JF, Wallwiener D: Neovagina creation in vaginal agenesis: development of a new laparoscopic Vecchietti-based procedure and optimized instruments in a prospective comparative interventional study in 101 patients. *Fertil Steril* 2008, 90(5):1940-1952.
75. Rall K, Schickner MC, Barresi G, Schonfisch B, Wallwiener M, Wallwiener CW, Wallwiener D, Brucker SY: Laparoscopically assisted neovaginoplasty in vaginal agenesis: a long-term outcome study in 240 patients. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2014, 27(6):379-385.
76. Fedele L, Frontino G, Motta F, Restelli E, Candiani M: Creation of a neovagina in Rokitansky patients with a pelvic kidney: comparison of long-term results of the modified Vecchietti and McIndoe techniques. *Fertil Steril* 2010, 93(4):1280-1285.
77. El Saman AM, Fathalla MM, Nasr AM, Youssef MA: Laparoscopically assisted balloon vaginoplasty for management of vaginal aplasia. *Int J Gynaecol Obstet* 2007, 98(2):134-137.
78. Darwish AM: Balloon cervicoplasty: a simplified technique for correction of isolated cervical atresia. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2013, 166(1):86-89.

Tabelle 13: Übersicht der Methoden zur Behandlung von vaginalen Fehlbildungen

Methode	Vorteile	Nachteile	Komplikationen
Nicht-operative Selbstdehnung nach Frank	keine OP-Risiken, keine OP-Komplikationen, keine Narkose	Langwierige Therapie, schmerhaft, erfordert höchste Motivation und stringente Anleitung, dauerhafte Anwendung nötig, da Schrumpfungsneigung, wenn kein regelmäßiger GV, eher geringere Neovaginalänge	Risiko der falschen Technik mit z.B. Dilatation der Urethra, urethrovaginale/rektovaginale Fistel, Prolapsgefahr
Operative Methoden 1. Neovaginaanlage durch Dissektion (Vaginale Tunnelung) zwischen Blase und Rektum <u>und Verwendung eines Transplantates</u>		Schrumpfungstendenz mit regelmäßiger postoperativer Dilatationsnotwendigkeit oder sexueller Aktivität, ggf. sichtbare Narbe an der Transplantat-Entnahmestelle (Spalthaut), fehlende bis mäßige Lubrikation, Haarwachstum	Prolaps, Fisteln, Darm- und Harnblasenverletzung, Karzinomentstehung, häufiger Granulationsgewebe
1.1 McIndoe-Technik und Modifikationen	bei McIndoe: relativ einfache Methode, kein abdominaler Zugang nötig, bei funktionsfähigem Uterus möglich		

Methode	Vorteile	Nachteile	Komplikationen
1.2 Davydov-Technik	Bei Davydov gute Vaginallängen, auch bei genitalen Narben nach Vor-OPs möglich		
2. Neovaginaanlage durch Dissektion (Vaginale Tunnelung) zwischen Blase und Rektum <u>ohne Verwendung eines Transplantates</u>			
2.1 Wharton-Sheares-George	Relativ einfache Methode bei sichtbaren Gangstrukturen, kein abdominaler Zugang nötig	Schrumpfungstendenz mit regelmäßiger lebenslanger postoperativer Dilatations-notwendigkeit oder sexueller Aktivität, Granulationsgewebe	Zystozelen-/Rektozelenbildung, Dehiszenz

Methode	Vorteile	Nachteile	Komplikationen
3. Lappenplastiken 3.1 Vollhaut-transplantate und Lappenplastiken zur vaginalen Auskleidung 3.2 Vulvovaginale Rekonstruktion	Kein abdominaler Zugang nötig, primäre Wundheilung, wenig Stenosen, gute Erfolgsraten	Haarwachstum im Bereich der Neovagina, Fluor, Fisteln, Dyspareunie, Narbenbildung im Bereich der Entnahmestelle, unphysiologische Anatomie/ Winkel der Neovagina	Lappennekrosen, Wundheilungsstörungen, Infektionen, Inkontinenz, Thrombembolien, Granulationsgewebe, Prolaps
4. Darmscheiden	Geringere Schrumpfungsneigung, gute Lubrikation, häufig keine Nachbehandlung mit Phantomen notwendig	Aufwendige Operation, exzessiver übelriechender Fluor, Dyspareunie, Narbenbildung	schwere Komplikationen bis zur Todesfolge, Blasen-/ Darmverletzungen, Infektionen, Anastomoseninsuffizienz, Ileus, Prolapsneigung, Colitiden, Karzinomentstehung, Granulationsgewebe
4. Operative Dehnung durch Zug 4.1 Vecchietti-Methode und Modifikationen 4.2 Ballon-basierte Methode	Gute Erfolgsraten, physiologisches funktionelles Vaginalepithel, gute Lubrikation, bislang kein Prolaps, kurze Spanndauer, keine Langzeit-Anwendung von Dilatatoren nötig, auch bei Beckennieren problemlos möglich	Spezielles Instrumentarium nötig, suffiziente Analgesie während Spanndauer nötig, postoperative Phantombehandlung über mehrere Monate	Darmverletzung, Blasenverletzung, Granulationsgewebe



Sheares*: wenn keine assoziierten Fehlbildungen vorliegen; lebenslange Dilatation nötig

8 Fehlbildungen Zervix

8.1 Zervix Duplex

(ESHRE/ ESGE C1+2; VCUAM C1)*

8.1.1 Spezielle Diagnostik

Kongenitale Anomalien der Zervix sind insgesamt sehr seltene Fehlbildungen, die in verschiedenen Ausprägungen beschrieben wurden. Die Zervix duplex bezeichnet den kompletten Müllerschen Fusionsdefekt auf der Höhe der Zervix. Die Zervixduplikatur wird mit oder ohne Korpusfehlbildung [1-9] sowie als Einzelfallbericht auch als Divertikelbildung ausgehend von der Zervix beschrieben [10]. Mit der Duplikatur kann eine primäre Sterilität assoziiert sein [11]. Die Diagnose erfolgt durch klinische Untersuchung, Bildgebung mit Ultraschall und MRT sowie invasiv endoskopisch.

8.1.2 Therapie

Im Vordergrund steht bei einer Duplikatur der Zervix die Therapie der Begleitfehlbildungen. Beschrieben sind die Korrektur von Septierungen der Vagina [11, 12] und des Uterus [13] ohne Eingriffsnotwendigkeit an der doppelten Zervix, aber auch eine erfolgreiche Zervixdissektion im Rahmen einer Metroplastik und Vaginalseptumentfernung bei Uterus duplex und Vagina duplex [14, 15].

Konsensbasierte Empfehlung 8.E20

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Therapeutisch steht die Korrektur von Begleitfehlbildungen (Uterus, Vagina) im Vordergrund. Eine Resektion einer Cervix duplex sollte nicht durchgeführt werden, aufgrund des nicht abzuschätzenden Risikos einer Cervixinsuffizienz in der Schwangerschaft.

Konsensbasiertes Statement 8.S22

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

- 1) Unter Zervix duplex versteht man den kompletten Fusionsdefekt auf Höhe der Zervix.
- 2) Anomalien der Zervix sind selten.
- 3) Eine primäre Sterilität kann vorliegen.
- 4) Das Belassen oder die Dissektion der Duplikatur sind beschrieben.

8.2 Zervixaplasie

(ESHRE/ ESGE C 3+4*; VCUAM C2a/b)

8.2.1 Spezielle Diagnostik

Eine fehlende Zervix stellt das Vollbild der Zervixaplasie im Sinne einer kompletten Agenesie dar. Gefunden werden aber auch dysgenetische Formen im Sinne einer Obstruktion bei vorhandener Zervix, einer Fragmentierung mit segmentalen Zervixresiduen [16] oder als bindegewebiger Strang, gegebenenfalls mit Endometriumsinseln [17]. In etwa der Hälfte der Fälle wird die Atresie isoliert, ansonsten in Kombination mit anderen Fusionsdefekten der Müllerschen Gänge beobachtet, wie eine Analyse von 58 Fällen der Literatur bis 1997 ergab [18]. Bezogen auf die begleitende Ausbildung der Vaginalverhältnisse kommen Kombinationen mit einer Vaginalagenesie [19, 20], einer Vaginalseptierung, obstruierter Hemivagina, oder auch mit einer regulären Vagina vor [21]. Bezogen auf das Uteruskorpus werden Kombinationen mit regulärem Corpus [20, 22, 23] oder Korpusanomalien wie Bicornis [19, 24] oder kompletter Aplasie im Rahmen des MKRH-Syndroms beobachtet. Das Vorkommen einer Zervixatresie mit oder ohne Vaginalfehlbildung, aber regulärem Corpus uteri stellt die Hypothese einer unidirektionalen kranio-kaudalen Müllerschen Fusion in Frage zugunsten der Hypothese eines zentralen Beginns im zerviko-isthmischen Bereich mit Ausbreitung nach kranial und kaudal [25].

In Abhängigkeit von der Form der Fehlbildung besteht die Symptomatik in einer primärer Amenorrhoe, Kryptomenorrhoe mit Hämatometra- und Hämatosalpinxformation sowie zyklischen Unterbauchschmerzen bei obstruktiver Zervixfehlbildung und vorhandenem Korpus mit funktionellem Endometrium. Eine Symptomatik kann fehlen oder sich auf eine primäre Sterilität beschränken [11].

Die Assoziation mit einer Endometriose im Rahmen der retrograden Menstruation wird vermutet [24, 26]. Die Diagnose erfolgt durch klinische Untersuchung, Bildgebung mit Ultraschall und MRT sowie invasiv endoskopisch.

8.2.2 Therapie

Die Therapie ist chirurgisch, Erfahrungen beschränken sich aber auf Fallbeschreibungen oder retrospektive Erhebungen an kleinen Patientinnenkollektiven. Rekonstruktive Konzepte konkurrieren bereits seit den 70er Jahren [27, 28] mit der Hysterektomie.

Eine obstruktionsbedingte Symptomatik bei Zervixatresie kann durch Hysterektomie, bei gleichzeitigem Vorliegen einer Vaginalatresie eventuell kombiniert mit einer Neovagina-Anlage, behandelt werden [19, 20, 23, 24, 29-32]. Zum Einsatz kommt bei Uterus duplex mit einseitiger Zervixatresie und/oder Vaginalfehlbildung auch die Hemihysterektomie

[22].

Eine Dysgenesie der Zervix kann je nach Ausprägung durch zerviko-zervikale Anastomose bei Fragmentierung, aber vorhandenen Zervixsegmenten [16] oder Fistelformierung [33] erfolgen, gegebenenfalls unter Verwendung von Haut- [21] oder Blasenmukosatransplantaten [34] zur Aufrechterhaltung der Durchgängigkeit des Kanals der Neozervix.

Bei Zervixagenesie, aber vorhandenem Uteruskorpus und Vagina kann eine uterovaginale Anastomose erfolgen [35, 36].

Liegt eine kombinierte Zervix- und Vaginalagenesie vor, wird zunächst eine Neovagina formiert. Dann kann eine Anastomose mit dem vorhandenen Uterus [37-40], ggf. mit zerviko-isthmischer Resektion residualen Gewebes [41] angelegt werden. Neben offenen Operationsverfahren wurden auch laparoskopisch assistierte Techniken im Einzelfall [42] und an einer Serie von 12 Patientinnen [43] erfolgreich durchgeführt.

Alternativ wurde in Form eines Fallberichts mit dreijährigem Follow-up über eine erfolgreiche freie mikrovaskuläre Transplantation von Colon und Appendix als Neovagina und Zervix-Ersatz berichtet [44].

Während einige Autoren rekonstruktive Verfahren vor dem Hintergrund eventuell notwendiger Revisions-Operationen und fraglichem reproduktionsmedizinischem Erfolg kritisch diskutieren und die Hysterektomie als Standard formulieren [17, 45], berichtet ein Review von 1997 über einen Anteil von 23 von 39 wiederherstellend operierten Patientinnen mit Eintretennormaler Menstruationen und Schwangerschaften bei 4 Patientinnen [18]. Neben älteren Fallberichten mit Erzielung von Schwangerschaften bis 7 Jahre nach Primär-OP und mit Geburt durch Sectio [36, 46] liegen auch neuere Erfahrungen erfolgreicher Verläufe als Case Reports vor [39, 41].

Die retrospektive Analyse von 18 Patientinnen, bei denen ein rekonstruktives Operationskonzept mit uterovaginaler Anastomose zur Anwendung kam, ergab in allen Fällen die technisch erfolgreiche Durchführbarkeit mit Revisionsbedürftigkeit in nur einem Fall, obwohl fünf Patientinnen bereits erfolglos voroperiert waren. Während eines Follow-up-Zeitraumes von 4.5 Jahren trat bei 10 Patientinnen eine Schwangerschaft ein. Der Versuch eines rekonstruktiven Vorgehens wird auf der Basis dieser Erfahrungen empfohlen [47].

Bei der Entscheidungsfindung zu rekonstruktiven Verfahren müssen auch potentielle Komplikationen bei Eintritt einer Schwangerschaft berücksichtigt werden, etwa eine mögliche Assoziation mit Plazentationsstörungen wie der Plazenta praevia [48].

Konsensbasierte Empfehlung 8.E21

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Als temporärer konservativer Ansatz zur Unterdrückung der Endometriumproliferation soll eine medikamentöse Therapie verabreicht werden. Als Therapieoptionen können rekonstruktive Konzepte oder die Hysterektomie oder Hemihysterektomie erwogen werden. Es soll darüber aufgeklärt werden, dass auch nach einer Rekonstruktion eine erfolgreiche Schwangerschaft sehr selten ist.

Konsensbasiertes Statement 8.S23

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

1) Zervixaplasie bezeichnet das komplette Fehlen der Zervix; gefunden werden aber auch dysgenetische Formen mit unterschiedlicher Ausprägung einer Zervixanlage.

Die Zervixaplasie kommt isoliert oder kombiniert mit anderen Müllerschen Fehlbildungen vor.

2) Die klinische Symptomatik besteht je nach Ausprägung in primärer Amenorrhoe oder Kryptomenorrhoe mit zyklischen Unterbauchschmerzen, kann aber auch fehlen oder sich auf eine primäre Sterilität beschränken.

1. Hundley AF, Fielding JR, Hoyte L: Double cervix and vagina with septate uterus: an uncommon mullerian malformation. *Obstetrics and gynecology* 2001, 98(5 Pt 2):982-985.
2. McBean JH, Brumsted JR: Septate uterus with cervical duplication: a rare malformation. *Fertility and sterility* 1994, 62(2):415-417.
3. Tavassoli F: Unusual uterine malformation. Double cervix with single corpus and single vagina. *Obstetrics and gynecology* 1977, 49(3):366-369.
4. Varras M, Akrivis C, Demou A, Kitsiou E, Antoniou N: Double vagina and cervix communicating bilaterally with a single uterine cavity: report of a case with an unusual congenital uterine malformation. *The Journal of reproductive medicine* 2007, 52(3):238-240.
5. Morales-Rosello J, Peralta Llorens N: Bicervical normal uterus with normal vagina and anteroposterior disposition of the double cervix. *Case reports in medicine* 2011, 2011:303828.
6. Dunn R, Hantes J: Double cervix and vagina with a normal uterus and blind cervical pouch: a rare mullerian anomaly. *Fertility and sterility* 2004, 82(2):458-459.
7. Goldberg JM, Falcone T: Double cervix and vagina with a normal uterus: an unusual Mullerian anomaly. *Human reproduction (Oxford, England)* 1996, 11(6):1350-1351.
8. Celik NY, Mulayim B: A mullerian anomaly "without classification": septate uterus with double cervix and longitudinal vaginal septum. *Taiwanese journal of obstetrics & gynecology* 2012, 51(4):649-650.
9. Shirota K, Fukuoka M, Tsujioka H, Inoue Y, Kawarabayashi T: A normal uterus communicating with a double cervix and the vagina: a mullerian anomaly without any present classification. *Fertility and sterility* 2009, 91(3):935.e931-933.
10. Umezaki I, Takagi K, Aiba M, Ohta H: Uterine cervical diverticulum resembling a degenerated leiomyoma. *Obstetrics and gynecology* 2004, 103(5 Pt 2):1130-1133.
11. Pavone ME, King JA, Vlahos N: Septate uterus with cervical duplication and a longitudinal vaginal septum: a mullerian anomaly without a classification. *Fertility and sterility* 2006, 85(2):494.e499-410.
12. Perone N: Rare urogenital anomaly causing discharge and pain. A case report. *The Journal of reproductive medicine* 1997, 42(9):593-596.
13. Wai CY, Zekam N, Sanz LE: Septate uterus with double cervix and longitudinal vaginal septum. A case report. *The Journal of reproductive medicine* 2001, 46(6):613-617.
14. Patton PE, Novy MJ, Lee DM, Hickok LR: The diagnosis and reproductive outcome after surgical treatment of the complete septate uterus, duplicated cervix and

vaginal septum. American journal of obstetrics and gynecology 2004, 190(6):1669-1675; discussion 1675-1668.

15. Parsanezhad ME, Alborzi S, Zarei A, Dehbashi S, Shirazi LG, Rajaeefard A, Schmidt EH: Hysteroscopic metroplasty of the complete uterine septum, duplicate cervix, and vaginal septum. Fertility and sterility 2006, 85(5):1473-1477.
16. Grimbizis GF, Tsalikis T, Mikos T, Papadopoulos N, Tarlatzis BC, Bontis JN: Successful end-to-end cervico-cervical anastomosis in a patient with congenital cervical fragmentation: case report. Human reproduction (Oxford, England) 2004, 19(5):1204-1210.
17. Rock JA, Schlaff WD, Zaccur HA, Jones HW, Jr.: The clinical management of congenital absence of the uterine cervix. International journal of gynaecology and obstetrics: the official organ of the International Federation of Gynaecology and Obstetrics 1984, 22(3):231-235.
18. Fujimoto VY, Miller JH, Klein NA, Soules MR: Congenital cervical atresia: report of seven cases and review of the literature. American journal of obstetrics and gynecology 1997, 177(6):1419-1425.
19. Kumar S, Singh SK, Mavuduru R, Naveen A, Agarwal MM, Vanita J, Mandal AK: Bicornuate uterine horns with complete cervical-vaginal agenesis and congenital vesicouterine fistula. International urogynecology journal and pelvic floor dysfunction 2008, 19(5):739-741.
20. Rana A, Gurung G, Begum SH, Adhikari S, Neupane BB: Hysterectomy for hematometra in a 15-year-old mentally handicapped girl with congenital cervicovaginal agenesis and concomitant ovarian adenoma. The journal of obstetrics and gynaecology research 2008, 34(1):105-107.
21. Lee CL, Jain S, Wang CJ, Yen CF, Soong YK: Classification for endoscopic treatment of mullerian anomalies with an obstructive cervix. The Journal of the American Association of Gynecologic Laparoscopists 2001, 8(3):402-408.
22. Lee CL, Wang CJ, Swei LD, Yen CF, Soong YK: Laparoscopic hemi-hysterectomy in treatment of a didelphic uterus with a hypoplastic cervix and obstructed hemivagina. Human reproduction (Oxford, England) 1999, 14(7):1741-1743.
23. Fliegner JR, Pepperell RJ: Management of vaginal agenesis with a functioning uterus. Is hysterectomy advisable? The Australian & New Zealand journal of obstetrics & gynaecology 1994, 34(4):467-470.
24. Goluda M, St Gabrys M, Ujec M, Jedryka M, Goluda C: Bicornuate rudimentary uterine horns with functioning endometrium and complete cervical-vaginal agenesis coexisting with ovarian endometriosis: a case report. Fertility and sterility 2006, 86(2):462.e469-411.

25. Chang AS, Siegel CL, Moley KH, Ratts VS, Odem RR: Septate uterus with cervical duplication and longitudinal vaginal septum: a report of five new cases. *Fertility and sterility* 2004, 81(4):1133-1136.
26. Lucisano F, D'Aries AP, Misasi R, Ceci O: [Congenital cervico-vaginal atresia and pelvic endometriosis. Clinical case and review of the literature]. *Zentralblatt fur Gynakologie* 1992, 114(5):270-274.
27. Farber M, Marchant DJ: Congenital absence of the uterine cervix. *American journal of obstetrics and gynecology* 1975, 121(3):414-417.
28. Farber M, Marchant DJ: Reconstructive surgery for congenital atresia of the uterine cervix. *Fertility and sterility* 1976, 27(11):1277-1282.
29. Badawy SZ, Prasad M, Powers C, Wojtowycz AR: Congenital cervicovaginal aplasia with septate uterus and functioning endometrium. *Journal of pediatric and adolescent gynecology* 1997, 10(4):213-217.
30. Dillon WP, Mudaliar NA, Wingate MB: Congenital atresia of the cervix. *Obstetrics and gynecology* 1979, 54(1):126-129.
31. Fritzsch R, Beller FK: [Report of a case of aplasia of the cervix and discussion of the embryology and clinical significance of the condition (author's transl)]. *Geburtshilfe und Frauenheilkunde* 1976, 36(6):524-529.
32. Vutyavanich T, Buddhirakkul P: Cervical and vaginal agenesis: a case report. *Journal of the Medical Association of Thailand = Chotmaihet thangphaet* 1989, 72(9):527-530.
33. Jacob JH, Griffin WT: Surgical reconstruction of the congenitally atretic cervix: two cases. *Obstetrical & gynecological survey* 1989, 44(7):556-569.
34. Bugmann P, Amaudruz M, Hanquinet S, La Scala G, Birraux J, Le Coultre C: Uterocervicoplasty with a bladder mucosa layer for the treatment of complete cervical agenesis. *Fertility and sterility* 2002, 77(4):831-835.
35. Gurbuz A, Karateke A, Haliloglu B: Abdominal surgical approach to a case of complete cervical and partial vaginal agenesis. *Fertility and sterility* 2005, 84(1):217.
36. Welker B, Krebs D, Lang N: Pregnancy following repair of a congenital atresia of the uterine cervix and upper vagina. *Archives of gynecology and obstetrics* 1988, 243(1):51-54.
37. Bedner R, Rzepka-Gorska I, Blogowska A, Malecha J, Kosmider M: Effects of a surgical treatment of congenital cervicovaginal agenesis. *Journal of pediatric and adolescent gynecology* 2004, 17(5):327-330.
38. Cukier J, Batzofin JH, Conner JS, Franklin RR: Genital tract reconstruction in a patient with congenital absence of the vagina and hypoplasia of the cervix. *Obstetrics and gynecology* 1986, 68(3 Suppl):32s-36s.

39. Chakravarty B, Konar H, Chowdhury NN: Pregnancies after reconstructive surgery for congenital cervicovaginal atresia. American journal of obstetrics and gynecology 2000, 183(2):421-423.
40. Selvaggi G, Monstrey S, Depypere H, Blondeel P, Van Landuyt K, Hamdi M, Dhont M: Creation of a neovagina with use of a pudendal thigh fasciocutaneous flap and restoration of uterovaginal continuity. Fertility and sterility 2003, 80(3):607-611.
41. Acien P, Acien MI, Quereda F, Santoyo T: Cervicovaginal agenesis: spontaneous gestation at term after previous reimplantation of the uterine corpus in a neovagina: Case Report. Human reproduction (Oxford, England) 2008, 23(3):548-553.
42. Creighton SM, Davies MC, Cutner A: Laparoscopic management of cervical agenesis. Fertility and sterility 2006, 85(5):e1510.e1513-1515.
43. Fedele L, Bianchi S, Frontino G, Berlanda N, Montefusco S, Borruto F: Laparoscopically assisted uterovestibular anastomosis in patients with uterine cervix atresia and vaginal aplasia. Fertility and sterility 2008, 89(1):212-216.
44. Hou CF, Wang CJ, Lee CL, Chen HC, Soong YK: Free microvascular transfer of the veriform appendix and colon for creation of a uterovaginal fistula: a new technique for cervicovaginal reconstruction. Fertility and sterility 2008, 89(1):e228.e227-211.
45. Niver DH, Barrette G, Jewelewicz R: Congenital atresia of the uterine cervix and vagina: three cases. Fertility and sterility 1980, 33(1):25-29.
46. Hampton HL, Meeks GR, Bates GW, Wiser WL: Pregnancy after successful vaginoplasty and cervical stenting for partial atresia of the cervix. Obstetrics and gynecology 1990, 76(5 Pt 2):900-901.
47. Deffarges JV, Haddad B, Musset R, Paniel BJ: Utero-vaginal anastomosis in women with uterine cervix atresia: long-term follow-up and reproductive performance. A study of 18 cases. Human reproduction (Oxford, England) 2001, 16(8):1722-1725.
48. Fraser IS: Successful pregnancy in a patient with congenital partial cervical atresia. Obstetrics and gynecology 1989, 74(3 Pt 2):443-445.

9 Fehlbildungen des Uterus

Uterus arcuatus/ Uterus subseptus/ Uterus septus

(VCUAM U1a-c; ESHRE/ESGE Class U 1-2)

9.1 Definition

Bei den kongenitalen Fehlbildungen des Uterus arcuatus, des Uterus subseptus und des Uterus septus hat die Fusion der Müller'schen Gänge im Bereich der Gebärmutter komplett oder nahezu komplett stattgefunden. Hieraus resultiert äußerlich ein singulärer Gebärmutterkörper. Die Resorption des zentralen, sagittal verlaufenden bindegewebigen Septums hat jedoch entweder gar nicht (Uterus septus) oder in unterschiedlicher Ausprägung stattgefunden (Uterus subseptus oder Uterus arcuatus).

Der Uterus arcuatus ist die Fehlbildung mit der geringsten Ausprägung. Die äußere Form des Uterus ist meist normal, evtl. ist der Uterus im Fundus etwas breiter ausladend. Vom Cavum aus betrachtet ist die innere Kontur des Fundus uteri vermehrt konvex geformt und reicht etwas tiefer ins Cavum uteri hinein. Die Tubenwinkel sind hierdurch länger und tiefer ausgezogen. Der Uterus arcuatus kann auch als die kleinste Form eines uterinen Septums interpretiert werden. Eine metrisch exakte, objektive Definition existiert nicht. Die Diagnose beruht in der Regel auf der subjektiven Einschätzung des Untersuchers. Dies wirft große Probleme auf in Bezug auf die Vergleichbarkeit verschiedener Publikationen, da nicht gesichert ist, ob unter der Bezeichnung „Uterus arcuatus“ wirklich immer identische Formen uteriner Fehlbildungen verstanden werden. In der historischen Klassifikation der American Fertility Society (AFS; heute American Society of Reproductive Medicine, ASRM) wird der Uterus arcuatus als eine eigene Subgruppe (Klasse 6) aufgeführt. [1]. In der aktuellen ESHRE/ ESGE Klassifikation fehlt diese Subgruppe [2].

Der Uterus subseptus ist definiert als ein äußerlich oft normal geformter, meist etwas breiter ausladender Uterus mit einem sagittalen Septum, welches nicht die gesamte Länge des Cavum uteri unterteilt. Dieses Septum ist länger als beim Uterus arcuatus, aber kürzer als beim Uterus septus. Es handelt sich also um ein partielles uterines Septum.

Als Uterus septus wird der Uterus bezeichnet, bei dem das Septum komplett vom Fundus uteri bis in die Zervix uteri hinabzieht. In nicht wenigen Fällen ist dieses komplexe Septum kombiniert mit einem Scheidenseptum, welches sich dann meist ohne Unterbrechung an den zervikalen Septumanteil anschließt. In seltenen Einzelfällen kann das Septum auch an einer Stelle unterbrochen sein, d.h. es findet sich eine Verbindung von einer zur anderen Cavumhälfte. Äußerlich ist der Uterus septus in den meisten Fällen im Fundusanteil deutlich breiter als ein normaler Uterus und lässt in vielen Fällen median eine leichte Einkerbung erkennen. Oft kann diese Eindellung nur durch Abtasten als verminderte Geweberesistenz zur Darstellung gebracht werden. Sie kann in Einzelfällen aber auch nicht vorhanden sein.

Uterus subseptus und Uterus septus werden in der Klassifikation der AFS (ASRM) in Klasse V als „septierte Uteri“ zusammengefasst [1].

9.2 Bildgebende Diagnostik

Da die gynäkologische Untersuchung allenfalls eine Orientierung zur Form des Uterus erlaubt, sind bildgebende Methoden zur objektiven diagnostischen Sicherung und präoperativen Planung erforderlich. Mögliche und vorbeschriebene Verfahren sind die radiologische Hysterosalpingographie, der zweidimensionale Ultraschall, die Hysterosalpingosonographie, der dreidimensionale Ultraschall und die Magnet-Resonanz-Tomographie (MRT). Als invasive Methoden stehen Hysteroskopie und Laparoskopie zur Verfügung.

Diagnostische Kriterien sind die äußere Uteruskontur, die myometrane Wanddicke, die Fundusdicke, das Vorhandensein und die Ausprägung einer zentralen Funduseinziehung, die Form des Cavum uteri, Vorhandensein und Ausprägung einer zentralen Vorwölbung im Cavumdach, der Inter-Ostien-Abstand und der Cavumwinkel [3-5].

Bei der Abgrenzung eines Uterus (sub)septus zum Uterus bicornis, bei dem eine auch äußerlich deutlich erkennbare Doppelung des Gebärmutterkörpers vorhanden ist, liegt die zentrale Bedeutung in der prozentualen Verteilung der äußeren zentralen Funduseinziehung und/oder der Cavumeinwölbung in Relation zur Fundusdicke. Objektiv messbar kann diese Information nur durch die bildgebenden Verfahren der Sonographie und die MRT gewonnen werden.

Die 2D-Sonographie hat den höchsten Verbreitungsgrad und ist daher naturgemäß die am häufigsten angewandte Form der bildgebenden Diagnostik. Insbesondere die Darstellung zweier im oberen Anteil des Uterus voneinander getrennt darstellbarer Endometriumreflexe (sogenanntes Katzenaugenphänomen) und evtl. ein abnorm breiter Fundus sind hinweisgebende Kriterien. Als stand-alone-Methode erreicht die 2D-Sonographie jedoch nur eine Sensitivität von 67% (51-83,7%) bei endoskopisch gesicherten Uterusanomalien [2]. Die begleitende Anwendung von intracavitären Kontrastmitteln wie Kochsalz-Lösung oder Gelen kann die Aussagekraft erhöhen [6]. In einem aktuellen Konsensus der ESHRE/ESGE-Arbeitsgruppe wurde mittels einer Metaanalyse aus 11 Studien die 3D-Sonographie als diagnostische treffsicherste präoperative Methode (Sensitivität 98,3%, Spezifität 99,4%, Genauigkeit 97,6%) herausgestellt. Die Intra- und Interobservervariabilität ist hoch [7]. Mittels MRT gelang eine korrekte Subklassifikation in einer Metanalyse aus 12 Studien in 85,8% [2]. Schlussendlich weisen 3D-Sonographie und MRT in den meisten neueren Arbeiten eine vergleichbar gute Testgenauigkeit auf [8]. Bei der Frage, welcher Diagnostik man den Vorzug gibt, sind neben den Kosten vor allem die lokale Verfügbarkeit der Technik und ein in diesem Spezialgebiet erfahrener Untersucher zu berücksichtigen [9]. Bei beiden Methoden sind zyklusabhängige Schwankungen zu berücksichtigen

[10]. Ein weiterer Vorteil der dreidimensionalen Fundusbeurteilung liegt in der Möglichkeit der Therapieplanung und der postoperativen Kontrolle des septierten Uterus. Durch Vermessen der zentralen Fundusdicke kann intra- und/oder postoperativ kontrolliert werden, wie nah eine physiologische Fundusdicke von 12 bis 18 mm erreicht werden konnte [11].

Dementsprechend ist die gynäkologische Untersuchung und 2D-Untersuchung nur bei asymptomatischen Low-Risk-Patientinnen als ausreichende Diagnostik zu betrachten. Bei Patientinnen mit Risikofaktoren oder Symptomatik ist die 3D-Sonographie durch einen erfahrenen Untersucher als First-line-Diagnostik zu empfehlen. Bei fehlender Verfügbarkeit, Verdacht auf komplexe Fehlbildungen oder sonographisch nicht ausreichend zu klarenden assoziierten Anomalien sollte eine MRT-Untersuchung in Betracht gezogen werden. Hysteroskopie und Laparoskopie sind bei komplexen Fehlbildungen, unklarer Bildgebung und vor allem zur operativen Therapie indiziert.

9.3 Uterus arcuatus

(VCUAM U1a; ESHRE/ESGE Class U1)

9.3.1 Besonderheiten

Die Bedeutung des Uterus arcuatus für die Reproduktion wird ausgesprochen kontrovers diskutiert. Während viele den Uterus arcuatus als eine leichte Normvariante ohne negative Auswirkung auf die Reproduktionsfähigkeit betrachten, sehen einige ihn als bedeutsam und unterbewertet an und verbinden ihn mit einer deutlich negativen Beeinträchtigung der Reproduktionsfähigkeit mit erhöhter Abortrate [12]. Es gibt keine gesicherten Daten darüber, ob der Uterus arcuatus eine Sterilitätsursache darstellt.

9.3.2 Spezielle Diagnostik

Als minimal-invasive Methode steht die Hysteroskopie zur Verfügung [2, 3, 13-19]. Eine Laparoskopie zur äußereren Beurteilung des Uterus ist nicht grundsätzlich notwendig, da der Uterus arcuatus auf Grund des nur minimal ausgeprägten Septums keine relevante äußere Fehlbildung haben kann.

9.3.3 Therapie

Es gibt keine Daten die zeigen, ob bei einer Patientin mit aktuellem oder zukünftigem Kinderwunsch und der zufälligen Diagnose eines Uterus arcuatus eine operative Korrektur erfolgen sollte. Es fehlen ebenfalls Daten, ob durch die operative Korrektur eines Uterus arcuatus bei Sterilitätspatientinnen die Fertilität verbessert wird. Es gibt Hinweise, dass bei Patientinnen mit habituellen Aborten die operative Korrektur eines Uterus arcuatus das Schwangerschaftsoutcome durch Reduktion der Abortzahl, der Frühgeburtlichkeit und der Totgeburten verbessern kann [12].

Beim Uterus arcuatus wird das kleine, in der Regel breit ausladende Septum in der Mitte zwischen Vorderwand und Hinterwand entweder mit der hysteroskopischen Schere oder mit der Nadelelektrode des Resektoskopes inzidiert. Lateral sollte zu den Tubenostien ein Abstand von etwa 0,5 cm eingehalten werden. Die Inzision wird soweit ausgeführt, bis eine nach subjektiven Kriterien normal erscheinende Form des Cavum uteri resultiert bzw. bis native, intramurale Gefäßstrukturen erkennbar werden, die nicht eröffnet werden sollten. Der Eingriff kann unter laparoskopischer oder unter transabdominal ultrasonographischer Kontrolle durchgeführt werden. Der erfahrene Operateur kann aber auch auf diese Hilfsmaßnahmen verzichten. Der Eingriff sollte nur bei gering proliferiertem Endometrium durchgeführt werden. Es bietet sich an, die Operation in den ersten postmenstruellen Tagen durchzuführen. Alternativ ist eine hormonsuppressive Vorbehandlung mittels GnRH-Agonisten oder auch die Einnahme eines Kontrazeptivums zum Timing der Operation möglich. Die Notwendigkeit dieser Maßnahme muss individuell beurteilt werden.

9.3.4 Spezifische Nachsorge

Eine spezifische Nachbehandlung nach der operativen Korrektur ist nicht notwendig.

9.4 Uterus subseptus

(VCUAM U1b; ESHRE/ESGE Class U2)

9.4.1 Besonderheiten

Der Übergang vom Uterus arcuatus zum Uterus subseptus ist fließend und bei einem kleinen Septum eher eine Frage der persönlichen Interpretation des Untersuchers.

Der Uterus subseptus wirkt sich durch die erhöhte Rate früher und später Aborte negativ auf die Fertilität aus. Weiterhin werden vermehrt Lageanomalien, eine erhöhte Rate an Wachstumsretardierungen, Totgeburten und Dystokien beobachtet [15, 20-28]. Es gibt keine gesicherten Daten, ob ein Uterus subseptus per se eine Sterilitätsursache darstellt. Allerdings zeigen zwei prospektive Untersuchungen, dass Frauen mit einem Uterusseptum und idiopathischer Sterilität von einer Septumdissektion profitierten [29, 30].

9.4.2 Spezielle Diagnostik

Analog der Diagnostika beim Uterus arcuatus können die genannten Methoden eingesetzt werden. Eine Laparoskopie zur äußereren Beurteilung des Uterus mit Abgrenzung zum Uterus bicornis ist anzuraten. MRT und 3-D-Ultraschall ermöglichen meist eine genauere Differenzierung [3].

9.4.3 Therapie

Es gibt keine definitiven Beweise, die eindeutig zeigen, dass bei einer Patientin mit aktuellem oder zukünftigem Kinderwunsch und der zufälligen Diagnose eines Uterus subseptus eine operative Korrektur erfolgen sollte. Dennoch sollte auf Grund der heute einfachen Form der operativen Korrektur mittels Hysteroskopie eine solche präventive Behandlung in Erwägung gezogen werden. Es gibt Hinweise, dass die operative Korrektur eines Uterus subseptus bei Sterilitätspatientinnen die Fertilität verbessert. Vor Einleitung von Maßnahmen der assistierten Reproduktion sollte eine operative Septumdurchtrennung erfolgen. Es gibt deutliche Hinweise, dass bei Patientinnen mit habituellen Aborten die operative Korrektur eines Uterus subseptus das Schwangerschaftsoutcome durch Reduktion der Abortzahl, Senkung der Frühgeburtlichkeit und Senkung der Totgeburten verbessert [15, 31-37]. Das uterine Septum wird in der Mitte zwischen Vorderwand und Hinterwand mit der hysteroskopischen Schere oder der Nadelelektrode des Resektoskopes durchtrennt. Von einer Schlingenresektion des Septums ist abzuraten, da hierbei unnötig Gewebesubstanz des Uterus entnommen wird. Die Inzision wird soweit ausgeführt, bis eine nach subjektiven Kriterien normal erscheinende Form des Cavum uteri resultiert. Es ist anzuraten, den Eingriff unter simultaner laparoskopischer Kontrolle durchzuführen [33]. Bei eindeutig bekannter Diagnose eines Uterus subseptus und Ausschluss eines Uterus bicornis kann die hysteroskopische Operation unter transabdominal ultrasonographischer Kontrolle oder vom erfahrenen Operateur unter Verzicht auf Laparoskopie und Sonographie durchgeführt werden. Der Eingriff sollte nur bei gering proliferiertem Endometrium durchgeführt werden. Es bietet sich die Durchführung in den ersten postmenstruellen Tagen an. Alternativ ist eine hormonsuppressive Vorbehandlung mittels GnRH-Agonist oder auch die Ovulationshemmereinnahme zum Timing der Operation möglich. Die Notwendigkeit dieser Maßnahme muss individuell beurteilt werden [38, 39]. Die historische Technik der abdominalen Metroplastik ist durch die operative Hysteroskopie ersetzt worden und somit heute obsolet (in dieser Indikation).

9.4.4 Spezifische Nachsorge

Eine spezifische Nachbehandlung nach der operativen Korrektur ist nicht notwendig. Vergleichende Untersuchungen konnten zeigen, dass die postoperative Einlage eines Fremdkörpers (IUP, Ballonkatheter) keinen Vorteil bietet [15]. Die Rate postoperativer Synechien ist auch ohne diese Maßnahme gering. Ob eine postoperative medikamentöse Östrogenbehandlung sinnvoll ist, ist nicht bekannt [39, 40]. Es findet eine Epithelialisierung des Wundgebietes mit normalem Endometrium innerhalb von etwa 3 Monaten statt. Möglicherweise wird dieser Heilungsprozess durch eine exogene Hormonzufuhr gefördert. Eine sichere Antikonzeption für die Dauer der Heilungsphase erscheint ratsam.

9.5 Uterus septus

(VCUAM U1c; ESHRE/ESGE Class U2)

9.5.1 Besonderheiten

Der Uterus septus wirkt sich durch eine erhöhte Rate früher und später Aborte negativ auf die Fertilität aus. Weiterhin werden vermehrt Lageanomalien, eine erhöhte Rate an Wachstumsretardierungen, Totgeburten und Dystokien beobachtet [15, 20-28]. Es gibt keine gesicherten Daten aber Hinweise darauf, dass ein Uterus septus eine Sterilitätsursache darstellt. Hier gilt die oben für den Uterus subseptus genannte Studienlage.

9.5.2 Spezielle Diagnostik

Analog der Diagnostika beim Uterus arcuatus / subseptus können die genannten Methoden eingesetzt werden. Das Erkennen von zwei Ostien bei singulärer Zervix im Rahmen der gynäkologischen Untersuchung macht einen Uterus septus relativ wahrscheinlich, da er mit deutlich höherer Inzidenz auftritt als der Uterus bicornis oder der Uterus didelphys. Eine Laparoskopie zur äußeren Beurteilung des Uterus mit Abgrenzung zum Uterus bicornis ist dringend anzuraten. MRT und 3-D-Ultraschall ermöglichen eine genauere Differenzierung, um nichtinvasiv eine Abgrenzung zwischen einem septierten Uterus und einem Uterus bicornis zu ermöglichen [3, 14, 17, 18].

9.5.3 Therapie

Es fehlen Daten, die eindeutig zeigen, dass bei einer Patientin mit aktuellem oder zukünftigem Kinderwunsch und der zufälligen Diagnose eines Uterus septus eine operative Korrektur zwingend erfolgen muss. Dennoch sollte auf Grund der heute einfachen Form der operativen Korrektur mittels Hysteroskopie eine solche präventive Behandlung dringend in Erwägung gezogen werden [22, 41]. Es gibt Hinweise, dass die operative Korrektur des Uterus septus vor einer Schwangerschaft das Schwangerschaftsoutcome verbessert. Es gibt eindeutige Hinweise, dass die operative Korrektur eines Uterus subseptus bei Sterilitätspatientinnen die Fertilität verbessert. Vor Einleitung von Maßnahmen der assistierten Reproduktion sollte eine operative Septumdurchtrennung erfolgen. Es gibt deutliche Hinweise, dass bei Patientinnen mit habituellen Aborten die operative Korrektur eines Uterus septus das Schwangerschaftsoutcome durch Reduktion der Abortzahl, Senkung der Frühgeburtlichkeit und Senkung der Totgeburten verbessert [15, 31-37].

Beim Uterus septus ist das Septum meist durchgehend vom Fundus bis zur Zervix ausgebildet. Der zervikale Septumanteil sollte nicht durchtrennt werden, da sonst bei einer späteren Schwangerschaft als Folge einer Durchtrennung eine Zervixinsuffizienz mit Folge erhöhte Früh- und Fehlgeburtlichkeit denkbar ist [22]. Das uterine Septum wird in der Mitte zwischen Vorderwand und Hinterwand mit der Nadelelektrode des Resektoskopes hysteroskopisch elektrochirurgisch durchtrennt. Die Dissektion wird in

der Regel im unteren Cavumdrittel begonnen, wobei auf Grund der durchgehenden Form des Septums zunächst die kontralaterale Seite „blind“ gesucht werden muss. Das Erreichen des kontralateralen Cavums kann durch Einlegen eines Hegarstiftes oder einer Uterussonde in dieses Cavum und Bewegen gegen das Septum erleichtert werden. Weiterhin kann es hilfreich sein, dass aufzusuchende Cavum vorher mit Chromopertubationsflüssigkeit etwas anzufärben, damit ein Erreichen des Cavums auf Anhieb erkennbar wird. Von einer Schlingenresektion des Septums ist abzuraten, da hierbei unnötig uterine Substanz zerstört wird. Die Inzision des Septums wird soweit ausgeführt, bis eine nach subjektiven Kriterien normal erscheinende Form des Cavum uteri resultiert. Es ist dringend anzuraten, den Eingriff unter simultaner laparoskopischer Kontrolle durchzuführen. Bei eindeutig bekannter Diagnose eines Uterus septus und Ausschluss eines Uterus didelphys kann die hysteroskopische Operation unter transabdominal ultrasonographischer Kontrolle durchgeführt werden. Der Eingriff erfordert umfangreiche hysteroskopische Erfahrung und sollte daher dem erfahrenen Operateur überlassen sein. Er sollte bei gering proliferiertem Endometrium durchgeführt werden. Es bietet sich an die Durchführung in den ersten postmenstruellen Tagen. Alternativ ist eine hormonsuppressive Vorbehandlung mittels GnRH-Agonisten oder auch die Ovulationshemmereinnahme zum Timing der Operation möglich. Die Notwendigkeit dieser Maßnahme muss individuell beurteilt werden [38, 39]. Die Technik der abdominalen Metroplastik ist vollkommen durch die operative Hysteroskopie ersetzt worden und damit heute obsolet.

9.5.4 Spezifische Nachsorge

Der Wert einer spezifischen Nachbehandlung nach der operativen Korrektur ist nicht gesichert. Vergleichende Untersuchungen konnten zeigen, dass die postoperative Einlage eines Fremdkörpers (IUP, Ballonkatheter) keinen Vorteil bietet. Die Rate postoperativer Synechien ist auch ohne diese Maßnahme gering [15, 40]. Ob eine postoperative medikamentöse Östrogenbehandlung sinnvoll ist, ist nicht bekannt [39]. Es findet eine Epithelialisierung des Wundgebietes mit normalem Endometrium statt. Dieser Prozess ist nach etwa drei Monaten abgeschlossen. Eine sichere Antikonzeption für die Dauer der Heilungsphase erscheint ratsam.

Eine Entbindung nach hysteroskopischer Septumdissektion kann vaginal durchgeführt werden. Der Geburtshelfer sollte sich aber darüber bewusst sein, dass im Bereich des uterinen Fundus je nach Ausdehnung der Septumdissektion eine potentielle Schwachstelle vorliegt, die unter lang anhaltender und starker Wehenbelastung in Einzelfällen zu einer Uterusruptur führen kann.

Nach hysteroskopischer Septumdissektion wurde in späteren Schwangerschaften eine vermehrte Rate pathologisch-tiefer Plazentationen beobachtet [15]. Der Geburtshelfer sollte auf die Möglichkeit von Plazentalösungsstörungen einschließlich einer Plazenta increta vorbereitet sein.

Aus den beiden genannten Gründen sollte eine Entbindung nach hysteroskopischer Septumdissektion in einer Einrichtung erfolgen, die jederzeit in der Lage ist, akut zur

Schnittentbindung zu wechseln bzw. die mit postpartalen Blutungsproblemen adäquat umgehen kann.

Konsensbasierte Empfehlung 9.E22

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die prophylaktische Operation eines Uterus arcuatus sollte nicht erfolgen.

Bei Patientinnen mit habituellen Aborten sollte die operative Korrektur eines Uterus arcuatus erfolgen.

Die Entscheidung zu einer prophylaktischen Operation soll individuell diskutiert werden, abhängig vom Alter und der Dringlichkeit des Kinderwunsches. Bei Uterus septus ist sie aufgrund relativ häufiger Schwangerschaftskomplikationen eher anzuraten.

Bei Sterilitätspatientinnen oder bei Patientinnen mit habituellen Aborten sollte ein Uterus subseptus / Uterus septus hysteroskopisch operiert werden.

Eine hysteroskopische Septumdissektion sollte im Zustand des flachen Endometriums durchgeführt werden. Dies kann am einfachsten erreicht werden mittels postmenstrueller Durchführung des Eingriffes. Eine medikamentöse Vorbehandlung ist nicht grundsätzlich notwendig, kann aber zum Timing des Eingriffes vertretbar durchgeführt werden.

Konsensbasiertes Statement 9.S24

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die Definition des Uterus arcuatus ist unscharf und beruht in der Regel auf einer subjektiven Einschätzung des Untersuchers.

Die Bedeutung des Uterus arcuatus in Bezug auf das Reproduktionsvermögen ist unklar.

Für Eingriffe bei Uterus subseptus und septus liegt in Bezug auf Schwangerschaftsraten keine ausreichende Evidenz vor.

Konsensbasiertes Statement 9.S25

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die Einlage eines intrauterinen Fremdkörpers nach Septumdissektion bietet keine erwiesenen Vorteile. Es ist unklar, ob eine hormonelle medikamentöse Nachbehandlung zur Förderung der Wundheilung sinnvoll und/oder notwendig ist.

Eine transzervikale Septumdissektion stellt keine Kontraindikation für eine vaginale Geburt dar.

9.6 Uterus bicornis

(VCUAM U2; ESHRE/ESGE Class U 3)

9.6.1 Besonderheiten

Eine teilweise oder vollständig ausbleibende Fusion des unteren Teils der beiden Ductus paramesonephrici (Müller-Gänge) oder eine unvollständige Entwicklung (Atresie) einer der beiden Ductus paramesonephrici ist für die Ausbildung eines Uterus bicornis uni- oder bicornis mit oder ohne Verdoppelung der Vagina verantwortlich. Der Uterus bicornis unicollis kommt am häufigsten vor.

9.6.2 Spezielle Diagnostik

Analog der Diagnostika beim Uterus mit innerer Septierung können die genannten Methoden eingesetzt werden. Das Erkennen von zwei Zervixöffnungen oder eines Scheidenseptums im Rahmen der gynäkologischen Untersuchung macht einen Uterus bicornis relativ unwahrscheinlich. In solch einem Fall ist aber die selten anzutreffende Variante einer kompletten Doppelanlage (Uterus didelphys) möglich. Eine Laparoskopie zur äußeren Beurteilung des Uterus mit Abgrenzung zum Uterus bicornis ist dringend anzuraten. MRT und 3-D-Ultraschall ermöglichen eine genauere Differenzierung, um nicht invasiv eine Abgrenzung zwischen einem septierten Uterus und einem Uterus bicornis zu ermöglichen [42-44].

9.6.3 Therapie

Die Therapie des Uterus bicornis hängt im Wesentlichen von der Anamnese ab. In verschiedenen Arbeiten konnte gezeigt werden, dass die Zahl ausgetragener Schwangerschaften beim Uterus bicornis lediglich zwischen 30 und 50% liegt [20, 42]. Bis zu 47% der Schwangerschaften beim Uterus bicornis enden als Frühaborte [20]. Dem gegenüber stehen Fallberichte, die selbst von ausgetragenen Zwillingsschwangerschaften bei Patienten mit einem Uterus bicornis unicollis berichten [21]. Insofern ist eine Therapie bei Patienten mit einer entsprechenden

geburtshilflichen Anamnese zu diskutieren, d.h. bei Patienten mit rezidivierenden Früh- und Spätaborten oder Frühgeburten. Ayhan et al. [45] konnten zeigen, dass hier die fetale Überlebensrate von 3,7 % vor der Operation auf 75 % nach einer Metroplastik ansteigt. Auch Borruto et al. [46] konnten in ihrer Studie zeigen, dass bei 38 Patienten mit einer Metroplastik eine fast 100 %ige Baby-take-home-Rate postoperativ zu erreichen ist. Auch in der Studie von Candiani et al. [47] wurde eine Erfolgsrate von über 70 % bei 71 Patienten, die sich einer Metroplastik wegen eines Uterus bicornis unterzogen, erreicht. Das Problem der meisten vorliegenden Studien ist, dass bei der Erfassung der Daten meist nicht streng zwischen einem Uterus subseptus und einen Uterus bicornis unterschieden wurde. Bei genauerer Betrachtung der Studien konnte jedoch gezeigt werden, dass eine deutliche Verbesserung der Baby-take-home-Rate bei Patienten mit rezidivierenden Spätaborten und Frühgeburten bei einem Uterus bicornis zu erzielen ist [42, 45-50]. Die abdominale Metroplastik bleibt der einzige Zugangsweg beim Uterus bicornis [49]. Dem gegenüber stehen aber auch Arbeiten, die den Wert der Metroplastik in Frage stellen [51]. Ludmir et al. [23] beschrieben, dass eine intensive geburtshilfliche Betreuung mit Tokolyse und Cerclage eine Verbesserung der Resultate lediglich von 52% ausgetragenen normalen Schwangerschaften auf 58% bringt. Dies ist nicht statistisch signifikant. Die Autoren schlussfolgern daraus, dass die traditionelle Indikation für die Metroplastik beibehalten werden sollte. Zahlreiche weitere Untersuchungen stellten dar, dass durch eine Metroplastik eine Verbesserung der Schwangerschaftsraten zu erzielen ist [25, 44, 52, 53]. Die Abortrate sinkt von 80% präoperativ auf 5-24% postoperativ [25, 44, 52, 53]. Aus diesen Literaturdaten lässt sich schlussfolgern, dass die Metroplastik bei Patienten mit rezidivierenden habituellen Aborten beim Uterus bicornis bzw. auch Frühgeburten zu einer Verbesserung der Baby-take-home-Rate beiträgt. Die ausgetragenen Schwangerschaften beim Uterus bicornis liegen unter 50%. Mit einer Metroplastik können nachfolgend Lebendgeburtraten in den meisten Fällen von über 80% erzielt werden. Insofern ist die Metroplastik die Methode der Wahl bei habituellen Aborten und einem bestehenden Uterus bicornis. Mikrochirurgische Tubenrekonstruktionen können bei Notwendigkeit simultan mit erfolgen [43]. Auch nach einer Metroplastik müssen Schwangerschaften eng überwacht werden. Beweise, dass eine prophylaktische Cerclage in diesen Fällen einen generellen Nutzen hat, bestehen nicht. Hier ist je nach klinischer Situation die Entscheidung zu treffen. Als Entbindungsmodus nach abdominaler Metroplastik ist wegen der Gefahr der Uterusruptur großzügig die Indikation zur primären Sectio zu empfehlen, obwohl auch Einzelfallberichte von Spontangeburten vorliegen [43]. Als Operationsmethode ist die abdominale Metroplastik derzeit der Standard. Während Strassmann (1907) die Metroplastik noch primär auf dem vaginalen Wege durchführte [54], hat sich doch zunehmend die abdominale Technik insbesondere beim Uterus bicornis durchgesetzt. Modifikationen der Strassmann'schen Technik nach Tompkins, Jones oder Bret-Palmer werden individuell angewendet. Es gibt jedoch keine beweisenden Untersuchungen, ob eine der Methoden von Vorteil ist. Die postoperative Einlage eines IUD zur Adhäsionsprophylaxe als auch eine Östrogenisierung der Patientin über

3 Monate ist zu diskutieren. In Ausnahmefällen wurde auch noch über vaginale Metroplastiken berichtet [55]. Eine experimentelle Methode stellt der kombinierte laparoskopisch-vaginale Weg dar. Pelosi et al. [56] zeigten an einem Fall eine erfolgreich laparoskopisch-vaginal-kombiniert durchgeführte Metroplastik.

Eine Ausnahmesituation stellt eine Hämatometra in einem Horn des Uterus bicornis dar. Hier ist unabhängig von der geburtshilflichen Anamnese insbesondere bei jungen Mädchen aufgrund der Schmerzsymptomatik eine Metroplastik erforderlich. Diese ist allerdings nur sinnvoll, wenn das bicornuale Horn mit einer Hämatometra eine gleichwertige Größe wie das andere Horn hat. Dies lässt sich präoperativ gut im MRT klären. In diesen Fällen ist eine Metroplastik sinnvoll, um die reproduktive Prognose zu verbessern. Eine Zusammenfassung im Sinne eines Therapiealgorithmus ist in Abbildung 3 dargestellt.

Konsensbasiertes Statement 9.S26

Expertenkonsens

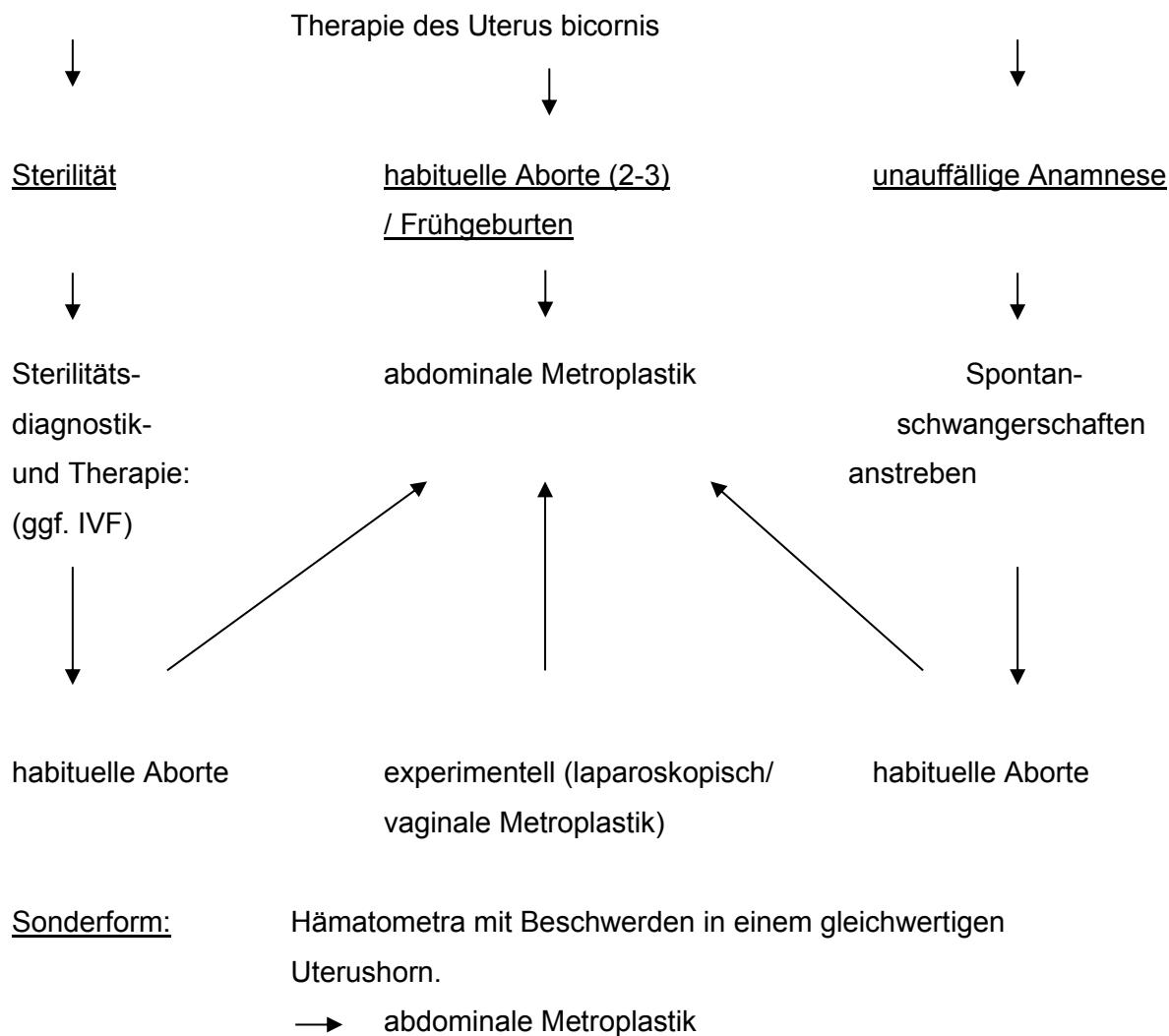
Konsensusstärke +++

Bei Patientinnen mit habituellen Aborten bzw. Frühgeburten ist bei einem Uterus bicornis eine abdominale Metroplastik mit einer Verbesserung der Geburtenrate und Reduktion der Abort- und Frühgeburtenrate assoziiert. Die Operationsindikation sollte unter sorgfältiger Abwägung der nicht eindeutigen Datenlage zum Nutzen und der Risiken gestellt werden

Beim Vorliegen einer Hämatometra bei einem gleichwertigen Uterushorn beim Uterus bicornis mit Beschwerden sollte eine Metroplastik auch bei unauffälliger geburtshilflicher Anamnese durchgeführt werden.

Nach einer abdominalen Metroplastik soll eine primäre sectio caesarea erfolgen.

Abbildung 2: Stufenplan der Behandlung des Uterus bicornis



9.7 Uterus unicornis

(VCUAM U4a; ESHRE/ESGE Class U 4)

9.7.1 Besonderheiten

Der Uterus unicornis kann mit einer Beeinträchtigung der Fertilität einhergehen [57, 58]. Die Lebendgeburtenraten werden mit 27-40% angegeben [57-60]. Akar et al. [57] berichten von Frühgeburtenraten von 44% und Abortraten von 29% beim Uterus unicornis. Donderwinkel et al. [58] bestätigten diese Daten bei 45 Frauen mit einer Abortrate von 38% einer Frühgeburtenrate von 18 %. Auch Fedele et al. [59] konnten in 58% Aborte und in 10% Frühgeburten beim Uterus unicornis nachweisen. Die Therapie hängt in erster Linie von den Besonderheiten des rudimentären Horns ab. Liegt kein rudimentäres Horn vor, ist keine Therapie nötig. Ist das rudimentäre Horn endometriumfrei und klein, muss ebenfalls keine Therapie erfolgen. Liegt ein kommunizierendes oder nichtkommunizierendes rudimentäres Horn mit Endometriumanteilen vor, so ist eine Entfernung, die heute meist laparoskopisch erfolgen kann, notwendig. Insbesondere bei nichtkommunizierenden rudimentären Hörnern sollte dies erwogen werden, da diese Situation meist zu einer Hämatometra mit Beschwerden führen kann [61]. Dies geht wiederum mit einer hohen Inzidenz einer Endometriose einher (verstärkte retrograde Menstruation), die zusätzlich die Fertilität beeinträchtigen kann. Bei einem größeren, nicht kommunizierenden Horn ist die Überlegung zu treffen, ob dieses Horn in einer Schwangerschaft hinderlich sein kann. Unter Umständen muss auch dieses Horn entfernt werden, ggf. kann das Endometrium in diesem Horn mit einer Roller-Ball-Koagulation koaguliert werden [62]. Bei der Diagnostik und Therapie, die meist per Laparoskopie durchgeführt werden, ist daher sorgfältig auch nach einer Endometriose zu suchen. Die Koinzidenz wird hier mit 20-30 % angegeben [61]. Auch Maneschi et al. [63] konnte zeigen, dass die Abortrate mit 55 % beim Uterus unicornis erhöht ist. Es ist daher weniger mit einer Beeinträchtigung der Fertilität beim Uterus unicornis, sondern mit geburtshilflichen Komplikationen zu rechnen [60, 64, 65]. Eine besondere Situation stellt eine Schwangerschaft im rudimentären Horn dar. Diese führt oft im 2. Trimenon zur dramatischen Situation einer Uterusruptur und ist somit für die Patientin potentiell lebensbedrohend. Es wurde über die laparoskopische Entfernung des schwangeren rudimentären Horns des Uterus berichtet [66, 67]. Eine Zusammenfassung im Sinne eines Therapiealgorithmus ist in Tabelle 14 dargestellt.

Konsensbasierte Empfehlung 9.E23

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Schwangerschaften im rudimentären Horn müssen unter Mitnahme des Horns entfernt werden.

Konsensbasiertes Statement 9.S27

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die Abort- und Fehlgeburtenrate sind beim Uterus unicornis erhöht.

Eine Indikation zur Therapie (Resektion des rudimentären Horns) besteht nur bei endometriumhaltenden, kommunizierenden oder nicht kommunizierenden Hörnern zur Vermeidung von Dysmenorrhoeen, Hämatometra und Endometriose sowie zur Vermeidung von Problemen im Falle einer Schwangerschaft.

Tabelle 14: Behandlung des Uterus unicornis

Kommunizierendes Horn mit Endometrium	Nicht kommunizierendes Horn mit Endometrium	Kein Cavum im rudimentären Horn nachweisbar	Kein rudimentäres Horn nachweisbar	Schwangerschaft im rudimentären Horn
Differentialdiagnostik: Sonographie ggf. MRT				
keine Therapie (ggf. Koagulation des Hornes oder Resektion bei Hämatometrabildung)	laparoskopische Resektion des Horns (Hämatometragefahr und hohe Endometrioseinzidenz)	keine Therapie	keine Therapie	Laparoskopisch e Resektion des rudimentären Horns

1. The American Fertility Society classifications of adnexal adhesions, distal tubal occlusion, tubal occlusion secondary to tubal ligation, tubal pregnancies, mullerian anomalies and intrauterine adhesions. *Fertil Steril* 1988, 49(6):944-955.
2. Grimbizis GF, Di Spiezio Sardo A, Saravelos SH, Gordts S, Exacoustos C, Van Schoubroeck D, Bermejo C, Amso NN, Nargund G, Timmermann D et al: The Thessaloniki ESHRE/ESGE consensus on diagnosis of female genital anomalies. *Gynecol Surg* 2016, 13:1-16.
3. Wong L, White N, Ramkrishna J, Araujo Junior E, Meagher S, Costa Fda S: Three-dimensional imaging of the uterus: The value of the coronal plane. *World J Radiol* 2015, 7(12):484-493.
4. Ludwin A, Ludwin I, Kudla M, Kottner J: Reliability of the European Society of Human Reproduction and Embryology/European Society for Gynaecological Endoscopy and American Society for Reproductive Medicine classification systems for congenital uterine anomalies detected using three-dimensional ultrasonography. *Fertil Steril* 2015, 104(3):688-697.e688.
5. Exacoustos C, Romeo V, Zizolfi B, Cobuzzi I, Di Spiezio A, Zupi E: Dysmorphic Uterine Congenital Anomalies: A New Lateral Angle and a Cavity Width Ratio on 3D Ultrasound Coronal Section to Define Uterine Morphology. *J Minim Invasive Gynecol* 2015, 22(6s):S73.
6. Seshadri S, El-Toukhy T, Douiri A, Jayaprakasan K, Khalaf Y: Diagnostic accuracy of saline infusion sonography in the evaluation of uterine cavity abnormalities prior to assisted reproductive techniques: a systematic review and meta-analyses. *Hum Reprod Update* 2015, 21(2):262-274.
7. Saravelos SH, Li TC: Intra- and inter-observer variability of uterine measurements with three-dimensional ultrasound and implications for clinical practice. *Reproductive biomedicine online* 2015, 31(4):557-564.
8. Graupera B, Pascual MA, Hereter L, Browne JL, Ubeda B, Rodriguez I, Pedrero C: Accuracy of three-dimensional ultrasound compared with magnetic resonance imaging in diagnosis of Mullerian duct anomalies using ESHRE-ESGE consensus on the classification of congenital anomalies of the female genital tract. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015, 46(5):616-622.
9. Pascual MA, Alcazar JL, Graupera B, Rodriguez I, Guerriero S, Mallafre A, de Lorenzo C, Hereter L: Training Performance in Diagnosis of Congenital Uterine Anomalies With 3-Dimensional Sonography: A Learning Curve Cumulative Summation Analysis. *J Ultrasound Med* 2016, 35(12):2589-2594.
10. Saravelos SH, Li TC: Intra-cycle variation of the uterine cavity indentation assessed with three-dimensional ultrasound in natural and stimulated cycles. *Reproductive biomedicine online* 2016, 32(5):545-550.

11. Bajka M, Badir S: Fundus Thickness Assessment by 3D Transvaginal Ultrasound Allows Metrics-Based Diagnosis and Treatment of Congenital Uterine Anomalies. *Ultraschall Med* 2017, 38(2):183-189.
12. Tomazevic T, Ban-Frangez H, Ribic-Pucelj M, Premru-Srsen T, Verdenik I: Small uterine septum is an important risk variable for preterm birth. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2007, 135(2):154-157.
13. Braun P, Grau FV, Pons RM, Enguix DP: Is hysterosalpingography able to diagnose all uterine malformations correctly? A retrospective study. *Eur J Radiol* 2005, 53(2):274-279.
14. Bermejo C, Martinez Ten P, Cantarero R, Diaz D, Perez Pedregosa J, Barron E, Labrador E, Ruiz Lopez L: Three-dimensional ultrasound in the diagnosis of Mullerian duct anomalies and concordance with magnetic resonance imaging. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010, 35(5):593-601.
15. Hucke J: Untersuchungen zur diagnostischen Hysteroskopie und zum Stellenwert der transzervikalen intrauterinen Elektrochirurgie. *Habilitationsschrift Düsseldorf* 1992.
16. Tur-Kaspa I, Gal M, Hartman M, Hartman J, Hartman A: A prospective evaluation of uterine abnormalities by saline infusion sonohysterography in 1,009 women with infertility or abnormal uterine bleeding. *Fertil Steril* 2006, 86(6):1731-1735.
17. Mueller GC, Hussain HK, Smith YR, Quint EH, Carlos RC, Johnson TD, DeLancey JO: Mullerian duct anomalies: comparison of MRI diagnosis and clinical diagnosis. *AJR Am J Roentgenol* 2007, 189(6):1294-1302.
18. Marten K, Vosshenrich R, Funke M, Obenauer S, Baum F, Grabbe E: MRI in the evaluation of mullerian duct anomalies. *Clin Imaging* 2003, 27(5):346-350.
19. Siam S, Soliman BS: Combined laparoscopy and hysteroscopy for the detection of female genital system anomalies results of 3,811 infertile women. *J Reprod Med* 2014, 59(11-12):542-546.
20. Acien P: Reproductive performance of women with uterine malformations. *Hum Reprod* 1993, 8(1):122-126.
21. Acien P: Incidence of Mullerian defects in fertile and infertile women. *Hum Reprod* 1997, 12(7):1372-1376.
22. Hucke J DBF: Hysteroskopische Septumdissektion In: Die endoskopischen Operationen in der Gynäkologie. edn. Edited by Hucke K: Urban&Fischer 2000: 408-417.
23. Ludmir J, Samuels P, Brooks S, Mennuti MT: Pregnancy outcome of patients with uncorrected uterine anomalies managed in a high-risk obstetric setting. *Obstet Gynecol* 1990, 75(6):906-910.

24. Maneschi F, Zupi E, Marconi D, Valli E, Romanini C, Mancuso S: Hysteroscopically detected asymptomatic mullerian anomalies. Prevalence and reproductive implications. *J Reprod Med* 1995, 40(10):684-688.
25. Raga F, Bauset C, Remohi J, Bonilla-Musoles F, Simon C, Pellicer A: Reproductive impact of congenital Mullerian anomalies. *Hum Reprod* 1997, 12(10):2277-2281.
26. Salim R, Regan L, Woelfer B, Backos M, Jurkovic D: A comparative study of the morphology of congenital uterine anomalies in women with and without a history of recurrent first trimester miscarriage. *Hum Reprod* 2003, 18(1):162-166.
27. Saravelos SH, Cocksedge KA, Li TC: Prevalence and diagnosis of congenital uterine anomalies in women with reproductive failure: a critical appraisal. *Hum Reprod Update* 2008, 14(5):415-429.
28. Valli E, Zupi E, Marconi D, Vaquero E, Giovannini P, Lazzarin N, Romanini C: Hysteroscopic findings in 344 women with recurrent spontaneous abortion. *J Am Assoc Gynecol Laparosc* 2001, 8(3):398-401.
29. Mollo A, De Franciscis P, Colacurci N, Cobellis L, Perino A, Venezia R, Alviggi C, De Placido G: Hysteroscopic resection of the septum improves the pregnancy rate of women with unexplained infertility: a prospective controlled trial. *Fertil Steril* 2009, 91(6):2628-2631.
30. Pabuccu R, Gomel V: Reproductive outcome after hysteroscopic metroplasty in women with septate uterus and otherwise unexplained infertility. *Fertil Steril* 2004, 81(6):1675-1678.
31. Ban-Frangez H, Tomazevic T, Virant-Klun I, Verdenik I, Ribic-Pucelj M, Bokal EV: The outcome of singleton pregnancies after IVF/ICSI in women before and after hysteroscopic resection of a uterine septum compared to normal controls. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2009, 146(2):184-187.
32. Grimbizis GF, Camus M, Tarlatzis BC, Bontis JN, Devroey P: Clinical implications of uterine malformations and hysteroscopic treatment results. *Hum Reprod Update* 2001, 7(2):161-174.
33. Litta P, Pozzan C, Merlin F, Sacco G, Saccardi C, Ambrosini G, Capobianco G, Dessole S: Hysteroscopic metroplasty under laparoscopic guidance in infertile women with septate uteri: follow-up of reproductive outcome. *J Reprod Med* 2004, 49(4):274-278.
34. Pace S, Cerekja A, Stentella P, Frega A, Pace G, La Torre R, Piazze J: Improvement of uterine artery Doppler velocimetry indices after metroplasty in arcuate uteri. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2007, 131(1):81-84.
35. Valli E, Vaquero E, Lazzarin N, Caserta D, Marconi D, Zupi E: Hysteroscopic metroplasty improves gestational outcome in women with recurrent spontaneous abortion. *J Am Assoc Gynecol Laparosc* 2004, 11(2):240-244.

36. Zlopasa G, Skrablin S, Kalafatic D, Banovic V, Lesin J: Uterine anomalies and pregnancy outcome following resectoscope metroplasty. *Int J Gynaecol Obstet* 2007, 98(2):129-133.
37. Venetis CA, Papadopoulos SP, Campo R, Gordts S, Tarlatzis BC, Grimbizis GF: Clinical implications of congenital uterine anomalies: a meta-analysis of comparative studies. *Reproductive biomedicine online* 2014, 29(6):665-683.
38. Colacurci N, de Franciscis P, Mollo A, Mele D, Fortunato N, Zarcone R: Preoperative GnRH analogue in hysteroscopic metroplasty. *Panminerva Med* 1998, 40(1):41-44.
39. Romer T, Schmidt T, Foth D: Pre- and postoperative hormonal treatment in patients with hysteroscopic surgery. *Contrib Gynecol Obstet* 2000, 20:1-12.
40. AAGL practice report: practice guidelines on intrauterine adhesions developed in collaboration with the European Society of Gynaecological Endoscopy (ESGE). *Gynecological Surgery* 2017, 14(1):6.
41. Nawroth F, Schmidt T, Freise C, Foth D, Mallmann P, Romer T: [Uterus septus with primary infertility - an operating indication?]. *Zentralbl Gynakol* 2001, 123(11):644-647.
42. Heinonen PK, Saarikoski S, Pystynen P: Reproductive performance of women with uterine anomalies. An evaluation of 182 cases. *Acta Obstet Gynecol Scand* 1982, 61(2):157-162.
43. Romer T, Lober R, Goretzlehner G, Bojahr B: [Uterine abnormality and fallopian tube damage--surgical correction in one session?]. *Zentralbl Gynakol* 1992, 114(10):486-490.
44. Spirtos NT, Comninos AV: Fertility after operation for uterus bicornis. *Reproduccion* 1982, 6(1):1-7.
45. Ayhan A, Yucel I, Tuncer ZS, Kisnisci HA: Reproductive performance after conventional metroplasty: an evaluation of 102 cases. *Fertil Steril* 1992, 57(6):1194-1196.
46. Borruto F, Fistarol M: [Experience with hysteroplasty. Indications, technical references, postoperative and long-term outcome]. *Gynakol Geburtshilfliche Rundsch* 1997, 37(1):48-51.
47. Candiani GB, Fedele L, Parazzini F, Zamberletti D: Reproductive prognosis after abdominal metroplasty in bicornuate or septate uterus: a life table analysis. *Br J Obstet Gynaecol* 1990, 97(7):613-617.
48. Heinonen PK: Reproductive Performance of Women with Uterine Anomalies after Abdominal or Hysteroscopic Metroplasty or no Surgical Treatment. *J Am Assoc Gynecol Laparosc* 1996, 3(4, Supplement):S17.

49. Khalifa E, Toner JP, Jones HW, Jr.: The role of abdominal metroplasty in the era of operative hysteroscopy. *Surg Gynecol Obstet* 1993, 176(3):208-212.
50. Lolis DE, Paschopoulos M, Makrydimas G, Zikopoulos K, Sotiriadis A, Paraskevaidis E: Reproductive outcome after strassman metroplasty in women with a bicornuate uterus. *J Reprod Med* 2005, 50(5):297-301.
51. Kirk EP, Chuong CJ, Coulam CB, Williams TJ: Pregnancy after metroplasty for uterine anomalies. *Fertil Steril* 1993, 59(6):1164-1168.
52. Ribic-Pucelj M, Cizelj T, Tomazevic T, Vogler A, Tomka M: [Surgical treatment of symmetrically developed uterine abnormalities]. *Jugosl Ginekol Perinatol* 1989, 29(5-6):187-189.
53. Zorlu CG, Yalcin H, Ugur M, Ozden S, Kara-Soysal S, Gokmen O: Reproductive outcome after metroplasty. *Int J Gynaecol Obstet* 1996, 55(1):45-48.
54. P S: Die operative Vereinigung eines doppelten Uterus. *Zentbl Gynäkol* 1907, 43:1322-1335.
55. Weise W, Bernoth E, Kosmowski A: [Vaginal metroplasty]. *Zentralbl Gynakol* 1983, 105(8):504-509.
56. Pelosi MA, 3rd, Pelosi MA: Laparoscopic-assisted transvaginal metroplasty for the treatment of bicornuate uterus: a case study. *Fertil Steril* 1996, 65(4):886-890.
57. Akar ME, Bayar D, Yildiz S, Ozel M, Yilmaz Z: Reproductive outcome of women with unicornuate uterus. *Aust N Z J Obstet Gynaecol* 2005, 45(2):148-150.
58. Donderwinkel PF, Dorr JP, Willemsen WN: The unicornuate uterus: clinical implications. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1992, 47(2):135-139.
59. Fedele L, Zamberletti D, Vercellini P, Dorta M, Candiani GB: Reproductive performance of women with unicornuate uterus. *Fertil Steril* 1987, 47(3):416-419.
60. Nahum GG: Rudimentary uterine horn pregnancy. The 20th-century worldwide experience of 588 cases. *J Reprod Med* 2002, 47(2):151-163.
61. Liu MM: Unicornuate uterus with rudimentary horn. *Int J Gynaecol Obstet* 1994, 44(2):149-153.
62. Hucke J, DeBruyne F, Campo RL, Freikha AA: Hysteroscopic treatment of congenital uterine malformations causing hemihematometra: a report of three cases. *Fertil Steril* 1992, 58(4):823-825.
63. Maneschi M, Maneschi F, Fuca G: Reproductive impairment of women with unicornuate uterus. *Acta Eur Fertil* 1988, 19(5):273-275.
64. Nagele F, Langle R, Stolzlechner J, Taschner R: Non-communicating rudimentary uterine horn--obstetric and gynecologic implications. *Acta Obstet Gynecol Scand* 1995, 74(7):566-568.

65. Sefrioui O, Azyez M, Babahabib A, Kaanane F, Matar N: [Pregnancy in rudimentary uterine horn: diagnostic and therapeutic difficulties]. Gynecol Obstet Fertil 2004, 32(4):308-310.
66. Sonmezler M, Taskin S, Atabekoglu C, Gungor M, Unlu C: Laparoscopic management of rudimentary uterine horn pregnancy: case report and literature review. Jsls 2006, 10(3):396-399.
67. Yahata T, Kurabayashi T, Ueda H, Kodama S, Chihara T, Tanaka K: Laparoscopic management of rudimentary horn pregnancy. A case report. J Reprod Med 1998, 43(3):223-226.

10 Fehlbildungen der Adnexe

(ESHRE/ ESGE freie Beschreibung; VCUAM A1-3)*

10.1 Definition

Selten treten im Rahmen der embryonalen Entwicklungen Fehlbildungen im Bereich der Adnexe auf, welche sich zumeist als einseitiges, partielles oder vollständiges Fehlen von Eileiter und/oder Ovar darstellen [1].

Des Weiteren wird gelegentlich das angeborene Fehlen der tubaren Zilien (Kartagener-Syndrom) im Rahmen der Sterilitätsabklärung diagnostiziert [2, 3].

10.2 Klinik

Das einseitige Fehlen von Tube und/oder Ovar bleibt in der Regel vollkommen asymptatisch. In einer Meta-Analyse wurden bei insgesamt 26 hiervon betroffenen Frauen die Diagnose in 11 Fällen (42 %) im Rahmen der Sterilitätsabklärung und 6-mal (23 %) wegen eines kontralateralen Adnexbefundes gestellt. Nur bei 5 Frauen (19 %) bestanden Beschwerden, welche aber sämtlich nicht durch den Adnexbefund verursacht wurde [4].

Nur das extrem seltene Fehlen beider Ovarien verursacht hormonelle Ausfallserscheinungen.

Bei einem Verdacht auf Fehlbildungen (z.B. bei Nierenagenesie) ist zur Ergänzung der Sonographie als apparative Diagnostik am ehesten eine Magnetresonanztomographie geeignet [5].

Eine Hysterosalpingographie zur Abklärung der Tubensituation ist in der Regel nicht erforderlich. Dies ist durch eine Laparoskopie mit Chromopertubation besser und umfassender möglich [6].

10.3 Therapie

Eine kausale Therapie der angeborenen Adnexfehlbildungen ist nicht möglich. In Abhängigkeit vom Ausmaß der Veränderung und der Symptomatik sollen die weiteren Maßnahmen individuell adaptiert ausgewählt werden.

Liegt durch beidseitige Aplasie oder Hypoplasie der Ovarien eine primäre ovarische Insuffizienz vor, kann in Abhängigkeit von der Symptomatik eine Hormonsubstitution (HRT) sinnvoll sein. Eine Schwangerschaft lässt sich in dieser seltenen Situation nur durch Eizellspende erzielen, welche in Deutschland verboten ist.

Häufiger sind Probleme aufgrund einer bestehenden Uterusfehlbildung wie z. B. normale Adnexe bei ipsilateralem rudimentärem Uterushorn und kontralateraler Adnexpathologie. In dieser Situation sind früher in Einzelfällen chirurgische Versuche unternommen worden, um durch Transposition der unauffälligen Adnexe und Anastomose mit dem kontralateralen Uterushorn eine Schwangerschaft zu erzielen [7-8].

12]. Die In vitro-Fertilisation (IVF) bietet aber heute bessere Ergebnisse, so dass diese als Sterilitätstherapie bei kombinierter Uterus- und Adnexfehlbildungen zum Einsatz kommen sollte. Chirurgische Therapieversuche bleiben somit absoluten Einzelfällen vorbehalten.

10.4 Prognose

Eine ovarielle Insuffizienz bei Fehlbildungen der Adnexe ist selten und kann durch Hormonsubstitution (HRT) ausgeglichen werden.

Bei einer Sterilität (zumeist aufgrund kombinierter Uterusfehlbildung) ist die Schwangerschaftschance neben dem andrologischen Faktor hauptsächlich vom biologischen Alter der Frau, der individuellen ovariellen Reserve sowie den Nidations- und Entwicklungsbedingungen der Gebärmutter abhängig.

Beim Kartagener-Syndrom bleibt unklar, welchen Stellenwert die hierbei gestörte Ziliensfunktion besitzt, da zumindest der Spermientransport hiervon unabhängig ist [13].

Die Sterilitätstherapie besteht beim Kartagener-Syndrom in Methoden der assistierten Reproduktion (ART).

Konsensbasiertes Statement 10.S28

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
<ol style="list-style-type: none"> 1) Angeborene Fehlbildungen im Bereich der Adnexe sind selten. 2) Einseitige Fehlbildungen bedürfen häufig keiner Behandlung. 3) Bei einer ovariellen Insuffizienz aufgrund Ovarfehlbildung soll eine Hormonsubstitution überlegt und individuell indiziert werden. 4) Zur Sterilitätstherapie sind die Methoden der assistierten Reproduktion Standard. 5) Ein Versuch der operativen Rekonstruktion ist nur in Einzelfällen indiziert. 	

Konsensbasierte Empfehlung 10.E24

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Bei Verdacht auf eine angeborene Fehlbildung im Bereich der Adnexe, sollte eine Vorstellung zur weiteren Diagnostik und/oder Therapie in einer hierfür entsprechend erfahrenen Einrichtung erfolgen

1. Luvero D, Plotti F, Capriglione S, Miranda A, Lopez S, Scaletta G, Dell'anna A, Angioli R: Undescended or absent ovary without uterine anomalies: systematic review and a single center's experience. *Minerva ginecologica* 2017, 69(1):35-40.
2. Ceccaldi PF C-PF, Youinou Y, Delépine B, Bryckaert PE, Harika G, Quereux C, Gaillard D: Kartagener's syndrome and infertility: observation, diagnosis and treatment. *J Gynecol Obstet Biol Reprod* 2004, 33(3):192-194.
3. Lurie M, Tur-Kaspa I, Weill S, Katz I, Rabinovici J, Goldenberg S: Ciliary ultrastructure of respiratory and fallopian tube epithelium in a sterile woman with Kartagener's syndrome. A quantitative estimation. *Chest* 1989, 95(3):578-581.
4. Yerebasmaz AN DB, Şengül Ö, Altınbaş S, Çakır L, Zubeyde E: Four Cases with Congenital Unilateral Absence of Ovary and Fallopian Tube: Review of the Literature. *J Clin Anal Med* 2016, 7(3):275-278.
5. Rastogi R GY, Gupta B, Sinha P, Chaudhary M, Parashar S and Pratap V: Unilateral Agenesis of Adnexa - A Rare Clinico-Radiological Condition. *J Med Diagn Meth* 2016, 5:4.
6. Eng CW TP, Ong CL: Hysterosalpingography: current applications. *Singapore Med J* 2007, 48(4):368.
7. Goldberg JM, Friedman CI: Microsurgical fallopian tube transposition with subsequent term pregnancy. *Fertility and sterility* 1988, 50(4):660-661.
8. Gomel V, McComb P: Microsurgical transposition of the human fallopian tube and ovary with subsequent intrauterine pregnancy. *Fertility and sterility* 1985, 43(5):804-808.
9. Kim SJ, Cho DJ, Song CH: Ovarian transposition with subsequent intrauterine pregnancy. *Fertility and sterility* 1993, 59(2):468-469.
10. Okamura H, Furuki Y, Matsuura K, Honda Y: Microsurgical transposition of the human fallopian tube: report of a successful case of pregnancy. *Fertility and sterility* 1988, 50(6):980-981.
11. Rosenfeld BL, Taskin O, Chuong CJ: Term pregnancy after fallopian tube transposition. *Fertility and sterility* 1993, 60(1):165-166.

12. Volk M, Obermeier W, Stang B, Berndt F: Term pregnancy after fallopian tube transposition. *Fertility and sterility* 1991, 56(6):1194-1195.

13. Ott HW SK, Kat S, Binder H, Gall C, Kuwert T, Heute D, Virgolini I, Wildt L: Tubal transport of spermatozoa does not appear to be dependent on normal cilia function. *Fertility and sterility* 2007, 88(5):1437.

11 Komplexe urogenitale Fehlbildungen

Im Folgenden werden die drei wesentlichen komplexen urogenitalen Fehlbildungen dargestellt, die das äußere weibliche Genitale betreffen. Sofern die Diagnostik nicht im Kapitel 4 dargestellt ist, wird dies hier ergänzt.

11.1 Sinus urogenitalis

(ESHRE/ ESGE freie Beschreibung; VCUAM S1-3)*

11.1.1 Definition

Bei Persistenz des Sinus urogenitalis handelt sich um eine unvollständige Trennung von Vagina und Urethra mit einer gemeinsamen Öffnung. Die Persistenz des Sinus urogenitalis kann isoliert wie auch bei Patienten mit Varianten der Geschlechtsentwicklung und anorektaler Fehlbildung auftreten [1, 2].

11.1.2 Embryologie

Paides und Mitarbeiter zeigten 1999, dass bereits bei einem Embryo im Alter von 4 Wochen ein Sinus urogenitalis, ein Anorektum und eine Kloake dargestellt werden können [3]. Der Sinus urogenitalis mündet ventral in die Kloake, während das Anorectum dorsal in die Kloake einmündet. Der Sinus urogenitalis und das Anorectum werden passiv durch das Septum urorectale getrennt. Zu keinem Zeitpunkt konnten sie eine Migration des Septum urorectale mit Fusionierung mit der Kloakenmembran feststellen[3]. Das Septum urorectale gelangt durch Rotation und Faltung des Embryos an die Kloakenmembran, die sich durch Apoptosis eröffnet.

Weiter konnte aufgezeigt werden, dass die Vagina gänzlich aus den Müllergängen gebildet wird und das kaudale Ende der Müllergänge an den Sinus urogenitalis ansetzt. Unter Einfluss von BMP4 wird die distale Vaginalanlage nach distal zum Perineum entlang der Wand des Sinus urogenitalis geführt [4]. Durch stereotaktische Analyse wird die Entwicklung des Sinus urogenitalis besser dargestellt [5]. Immunhistochemische Untersuchungen zeigen die normale Entwicklung der weiblichen Urethra [6]. Die Persistenz des Sinus urogenitalis umfasst ein komplexes Spektrum an Fehlbildungen. Sie kann isoliert, bei Patienten mit DSD wie z.B. adrenogenitalem Syndrom, wie auch bei anorektalen Fehlbildung mit Persistenz einer Kloake und Einmünden aller 3 Systeme in einen gemeinsamen Kanal, auftreten.

11.1.3 Epidemiologie

In der Literatur bleibt die Inzidenz des isolierten Sinus urogenitalis unklar [7].

11.1.4 Pathologie/ Spezielle Anatomie

Durch die unvollständige Trennung von Vagina und Urethra bildet sich ein gemeinsamer Kanal von unterschiedlicher Länge mit tiefer oder hoher Einmündung der Vagina in den Sinus. Zusätzlich können Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege, des Uterus, der Cervix, der Wirbelsäule und des Rückenmarks auftreten [8].

11.1.5 Klinik

Ein Sinus urogenitalis kann vermutet werden, wenn bei der klinischen Untersuchung des Neugeborenen mit einem normal positionierten Anus in Assoziation mit einem normalen Genitale oder einem nicht eindeutigen Genitale eine einzige vestibuläre Öffnung vorhanden ist. Durch die Obstruktion im Bereich der einmündenden Vagina kann ein Hydrometrokolpos entstehen, bei Obstruktion des Blasenauslasses (Urethra / Blasenhals) u.U. eine Harntraktdilatation [9]. Bei der Untersuchung des Neugeborenen kann in diesem Falle im Abdomen gegebenenfalls eine Resistenz palpiert werden.

11.1.6 Spezielle Diagnostik

Zur Operationsvorbereitung und Abklärung des Sinus urogenitalis, der Blase und Urethra eignet sich die Miktionszystourethrographie. Die „Sono-MCU“ (MUS, Miktionsurosonographie) mit perinealem Zugangsweg kann bei entsprechender Erfahrung des Untersuchers ebenfalls eingesetzt werden (siehe Kapitel 4) [10-12]. Die Zysto-Vaginoskopie ist individuell einzusetzen [12-14].

11.1.7 Klassifikation

Um das Operationsverfahren festzulegen, ist eine exakte Evaluation der Anatomie mit Kenntnis der Länge der Urethra und des gemeinsamen Kanals notwendig.

Klassifikationen wurden von Hendren [15], Powel [16], Peña [13], Jenak [16] und Rink [14] beschrieben.

Bewährt hat sich die Beschreibung des Sinus urogenitalis und der vaginalen Konfluenz als „hoch oder tief“; entsprechend der Länge des gemeinsamen Kanals. Bei einer Länge von über 3 cm wird die Konfluenz als hoch und unter 3 cm als tief beschrieben [13, 16-19].

11.1.8 Operationszeitpunkt/postnatales Management

Bei Kindern mit einem Sinus urogenitalis und einer Obstruktion im Bereich der ableitenden Harnwege und/oder Vagina und konsekutiven Harntraktdilatation und Hydrometrokolpos ist rasch eine Behebung der Obstruktion mittels Drainagen

anzustreben. Sollte dies nicht genügen, kann eine Vesikostomie oder u.U. auch eine Vaginostomie notwendig werden [9].

Bei Kindern mit einem Sinus urogenitalis, welcher mit einem nicht eindeutigen Genitale (z.B. adrenogenitales Syndrom) assoziiert ist, verweisen wir auf die S2k AWMF Leitlinie 174/001 „Varianten der Geschlechtsentwicklung“ [20].

Bei beschwerdefreiem Neugeborenen besteht keine Evidenz für den optimalen Zeitpunkt der Operation. Das Anästhesierisiko im Säuglingsalter sollte mitberücksichtigt werden [2].

11.1.9 Operationsverfahren

Das Operationsverfahren ist individuell entsprechend den anatomischen Gegebenheiten und dem Vorhandensein von urogenitalen Fehlbildungen zu wählen. Ausschlaggebend für die Operationswahl ist die Bestimmung der Länge des gemeinsamen Kanals. Ziel der Operation ist die Bildung einer separaten Öffnung von Urethra und Vagina an korrekter Lage mit Erhalt der Urinkontinenz und einer gut durchgängigen Vagina. Eine Cut-Back Vaginoplastik wird nur bei Fusion der Labien empfohlen [21].

Bei tiefstzendem Konfluenz erscheint die Flap Vaginoplastik nach Fortunoff am sinnvollsten. Sie besteht aus einem invertierenden U-förmigen perinealen Lappen, der in den Sinus urogenitalis eingenäht wird. Diese Technik erweitert den Sinus urogenitalis, führt zu einer Verkürzung des Perineums, verändert jedoch die Lage der Urethra nicht; diese bleibt hypospad. [21-23].

1997 beschrieb Peña bei kloakaler Fehlbildung die „Total Urogenital Mobilisation (TUM)“, welche beim Sinus urogenitalis mit höher liegender Konfluenz bis zu 3 cm rasch Anwendung fand [13]. Die Idee der totalen urogenitalen Mobilisation (TUM) ist das Urethra und Vagina en bloc mobilisiert werden, bis beide Öffnungen die Ebene des Vestibulums erreichen, ohne dass eine Separation zwischen hinterer Urethralwand und vorderer Vaginalwand stattfindet. Dies vermeidet urovaginale Fisteln. Die Verwendung des Gewebes des Sinus urogenitalis zur Rekonstruktion des Vestibulums erwies sich als weiterer Vorteil [16, 24]. Rink und Mitarbeiter führten den Begriff der partiellen Mobilisation ein, was die Mobilisation bis zum Lig. Puborethralis beinhaltet [25]. Die Grenze für eine TUM /PUM wird bei persistierendem Urogenitalsinus oder der kloakalen Fehlbildung bei einem gemeinsamen Kanal von 2- 3 cm gesehen. Eine Urethralänge von mind. 1-5cm wurde postuliert [13, 16, 24, 26]. Beim AGS ist die Urethrallänge unverändert bei allen Formen der Virilisierung. Die Länge des Urogenitalsinus ist abhängig von der Virilisierung und verläuft in der Sagittalebene, so dass hier immer ein TUM durchgeführt werden kann [27, 28]. Als postoperative Komplikationen bei TUM/PUM können u.a. Urinkontinenz, Urethra- und

Vaginalstenosen auftreten [29]. Eine Urinkontinenz nach TUM/PUM konnte bei 3-4-jährigen Kindern in bis zu 96 % erreicht werden [30].

Der Durchzug der Vagina bei hohem Konfluenz wurde erstmals von Hendren und Mitarbeitern beschrieben [15]. Dieses Verfahren wurde seit der Erst-Beschreibung stark modifiziert. Das Konzept der Trennung der Vagina vom Sinus urogenitalis und der Urethra sowie die Mobilisation nach perineal blieben erhalten. Peña beschrieb einen transpubischen Zugang, via infraumbilicalem Zugang mit Trennung der Symphyse [31]. Pratap und Mitarbeiter beschrieben einen posterioren sagittalen transanorektalen Zugang, indem von posterior das Rektum vom Sinus urogenitalis mobilisiert und dann durchtrennt wird. Für diese Operation bedarf es einer protektiven Kolostomie [32]. Domini sowie Salle und Mitarbeiter favorisierten einen anterioren sagittalen transrektalen Zugang, (ASTRA). Der Zugang erfolgt von posterior, jedoch wird das Rektum nicht durchtrennt, sondern lediglich die anteriore Rektumwand wird eröffnet. Eine protektive Kolostomie erscheint nicht notwendig [17, 23].

Fuchs sowie Birraux und Mitarbeiter beschrieben die laparoskopisch assistierte vaginale Durchzugsoperation, indem die Vagina laparoskopisch mobilisiert und an der Einmündungstelle zum Sinus abgesetzt wird, um anschließend nach vestibulär durchgezogen zu werden [33, 34]. Vaginale Ersatzplastik mit Ileum oder Sigma [35] oder die vaginale Switch Operation bei doppelt angelegter Vagina [36] sind weitere Verfahren bei sehr hohem Konfluenz.

11.1.10 Schwangerschaft/ Entbindung

An Hand der Literatur des isolierten Sinus urogenitalis betreffend Schwangerschaften und Entbindung können keine Empfehlungen gemacht werden.

11.1.11 Psychosoziale Aspekte

Anhand der Literatur können keine Aussagen gemacht werden.

11.1.12 Nachsorge

Beim isolierten Sinus urogenitalis können anhand der Literatur keine eindeutigen Empfehlungen ausgesprochen werden. Bei erwachsenen Frauen mit Sinus urogenitalis und adrenogenitalem Syndrom, die in ihrer Kindheit operiert wurden, kommt es in bis zu 2/3 zu Miktionsstörungen [37] und in bis zu 36% zu Vaginalstenosen [38]. Bei Patienten mit Kloakenfehlbildung und Sinus urogenitalis treten in bis zu 56% Vaginalstenosen auf [39]. Eine lebenslange Nachsorge erscheint deswegen angebracht. Die Nachsorge sollte, wenn möglich, auch nach erfolgter Transition zusammen mit den Operateuren erfolgen. Auch Patienten, die eine Neovagina aus

Darmsegmenten erhalten haben, sollen lebenslang eine Nachsorge erfahren, da vereinzelt über Neoplasien in der Neovagina berichtet wurde [40].

Konsensbasierte Empfehlung 11.E25

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
-----------------	---------------------

Bei Vorliegen eines Sinus urogenitalis sollen Begleitfehlbildungen des inneren Genitale, der ableitenden Harnwege, der Wirbelsäule und des Rückenmarkes ausgeschlossen werden.

Konsensbasiertes Statement 11.S29

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
-----------------	---------------------

Der Sinus urogenitalis kann mit Varianten der Geschlechtsentwicklung, mit Kloakenfehlbildung sowie in seltenen Fällen isoliert auftreten.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E26

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
-----------------	---------------------

Bei Obstruktion soll eine rasche Entlastung erfolgen

Konsensbasiertes Statement 11.S30

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
-----------------	---------------------

Kinder mit einem Sinus urogenitalis können aufgrund einer Obstruktion der ableitenden Harnwege oder Vagina eine Harntraktdilatation bzw. Harntransportstörung und/oder Hydrometrokolpos entwickeln.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E27

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
-----------------	---------------------

Die Korrektur eines Sinus urogenitalis beim beschwerdefreien Neugeborenen/Kind sollte zusammen mit einer definitiven Introitusplastik erfolgen. Operationsverfahren sollten den anatomischen Gegebenheiten angepasst sein, wobei eine separate Öffnung von Urethra und Vagina an

korrekter Lage mit Erhaltung der Urin-Kontinenz und einer gut durchgängigen Vagina Ziel sein sollte.

Konsensbasiertes Statement 11.S31

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Ziel der Operation ist die Bildung einer separaten Öffnung von Urethra und Vagina an korrekter Lage mit Erhaltung der Kontinenz für Urin und einer gut durchgängigen Vagina. Ausschlaggebend für die Operationswahl ist die Länge des gemeinsamen Kanals. Beim Adrenogenitalem Syndrom ist jedoch die Länge des gemeinsamen Kanals irrelevant.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E28

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Operationen des Sinus urogenitalis sind anspruchsvoll und sollten in spezialisierten Zentren von erfahrenen Chirurgen durchgeführt werden.

Konsensbasiertes Statement 11.S32

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Totale /partielle Mobilisation des Sinus urogenitalis (TUM/PUM) sind bei einem gemeinsamen Kanal von 3cm und einer Urethralänge von 1,5 cm gut durchführbar. Bei hohem sinus-vaginaler Konfluenz sind ausgedehntere Eingriffe notwendig.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E29

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Eine langfristige Nachbetreuung und Transition mit der Option, sich in regelmäßigen Abständen oder bei Auftreten von Problemen beim Operateur vorzustellen, sollte gewährleistet sein.

11.2 Kloakenfehlbildung

(ESHRE/ ESGE freie Beschreibung; VCUAM C)*

11.2.1 Allgemein

Die persistierende Kloake (PK) ist eine seltene angeborene Anomalie des Anorektums und des Urogenitaltraktes und nimmt einen eigenständigen Platz in der Klassifikation der anorektalen Malformationen (ARM) ein. Die persistierende Kloake gehört zu einem Spektrum von Erkrankungen, die die Entwicklung der primitiven Kloake betreffen. Sie stellt die schwerwiegendste Form in der Gruppe der anorektalen Malformationen dar, mit einer hohen Inzidenz an Begleitfehlbildungen.

Die PK kommt ausschließlich beim weiblichen Geschlecht vor. In der embryonalen Entwicklung entsteht sie durch fehlende Trennung von Enddarm, Harnröhre und Vagina, die in einen gemeinsamen Kanal münden, dem sogenannten „common channel“. Dieser mündet im Perineum.

Die persistierende Kloake sollte nicht mit einer Kloakalen-Extrophie verwechselt werden, bei letzterer handelt es sich um einen Bauchwanddefekt mit Exposition von Harnblase und Enddarm.

11.2.2 Inzidenz

Die Kloakenfehlbildung ist selten und wird mit einer Inzidenz von 1 auf 50.000-100.000 Geburten angegeben, mit einer steigenden Inzidenz in den letzten 30 Jahren [41]. Sie macht etwa 10%-15% aller anorektalen Malformationen aus.

11.2.3 Embryologie

In der embryologischen Entwicklung besteht die Kloake aus einer endodermal ausgekleideten Höhle, in die Öffnung des Hinterdarmes und des Urogenitalsinus mündet. Die Kloake besteht bis zur 5./6. Gestationswoche und stellt eine transiente Struktur dar; beginnend mit dem Zusammenwachsen der Mündung des Allantoinganges auf die vordere Wand des Hinterdarmes ab der 3. Gestationswoche. Zwischen der 4. und der 6. Woche unterteilt das Septum urorektale, bestehend aus Mesenchym, die Kloake in einen primären Sinus urogenitalis (ventral) und den Hinterdarm (dorsal). Die Proliferation des Urogenitalseptums wird durch Sonic hedgehog kontrolliert, das auch gleichzeitig für die Genitalentwicklung verantwortlich ist (44). Das urorektale Septum erreicht nie die Kloakenmembran (42). Durch Apoptose der Kloakenmembran wird das Vestibulum mit den zwei Öffnungen des Urogenitalsinus und des Anorektums gebildet. Simultan zur Apoptose der Kloakenmembran dreht sich der dorsale Anteil der Kloake nach ventral und der distale

Teil des Hinterdarmes entwickelt sich zum Anorektum. Die epitheliale und muskuläre Differenzierung des Anorektums erfolgt dann in der 7.-9. SSW [42].

Störungen in der Septierung können zu angeborenen Fehlbildungen wie anogenitalen Fisteln, persistierender Kloakenfehlbildung führen [3, 43-45].

11.2.4 Klassifikation

Eine eigenständige Klassifikation für die persistierende Kloake besteht nicht. Die Einteilung erfolgt nach der III. Internationalen Krickenbeck Klassifikation [46] und entstand in Anlehnung an die Einteilung von Peña [47], der die anorektalen Fehlbildungen nach dem Vorhandensein und dem Verlauf der Fistel einteilt.

Die Gruppe der Mädchen betrifft u.a. die perineale (kutane) Fistel, die vestibuläre Fistel, die Kloake, die rekto-vaginale Fistel (<1%) und den H- Fistel Typ.

11.2.5 Klinik und Einteilung

Die Diagnose einer persistierenden Kloake ist klinisch zu stellen. Sie muss immer bei Mädchen mit einer ARM und auffällig hypoplastischem Genitale vermutet werden.

Eine Kloakenfehlbildung zeigt sich mit nur einer Öffnung im Bereich des Perineums, die Labien können normal mit unauffälliger Klitoris ausgebildet oder hypoplastisch sein. Eine hypertrophierte Klitoris wird auch beschrieben. In einem solchen Fall kann der Verdacht auf DSD (Disorder of Sexual Differentiation) gestellt werden [48]. Die Rima ani kann normal aussehen oder im Sinne eines „flat bottom“ nicht erkennbar sein.

Im Rahmen einer PK können weitere Fehlbildungen des äußeren Genitales auftreten. Diese können bis zum kompletten Fehlen von großen und kleinen Labien und Klitoris und der Formation eines Pseudopenis führen [49, 50]. Die Einteilung der Kloakenfehlbildung erfolgt nach Peña aufgrund der Länge des gemeinsamen Kanals, in einen kurzen gemeinsamen Kanal (< 3cm) und in einen langen gemeinsamen Kanal (> 3cm). Dieser Unterteilung kommt eine richtungsweisende Bedeutung für die Operationsstrategie und die Prognose zu.

11.2.6 Begleitfehlbildungen

Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege 60-80 % (Dilatation des oberen Harntraktes 30%, Hypoplasie/Dysplasie der Niere 16%, Renale Agenesie 9%, Megoureter 6%, Doppelsystem 3%, Multizystische dysplastische Nieren 3%, Hufeisenniere 3%, Ureterozele 1%)

Innere Genitalien 50 %

(Uterus duplex 50%, doppelte Vagina 35%, Hydrocolpos 40%, Hydrometra 23.6%, Hydrosalpinx 5%)

Vertebrale, sakrale und spinale Fehlbildungen 50- 80 %

Kardiovaskuläre Fehlbildungen 18%

Meningomyelocelen 10%

ZNS 6%

Chromosomenfehlbildung 1%

Andere 25%

VACTERL- Assoziation

11.2.7 Management im Neugeborenenalter

Die Diagnose sollte bei weiblichen Neugeborenen mit einem imperforiertem Anus und einer einzigen Öffnung, die im Perineum mündet, klinisch vermutet werden.

In der Hälfte der Fälle ist ein Hydrometrokolpos als abdominale Raumforderung tastbar [48, 51]. Dieses kann pränatal bereits erkannt und die Diagnose vermutet werden [52].

Die weitere klinische Untersuchung sollte das Herzkreislaufsystem, die Wirbelsäule, sowie die externen Genitalien miteinbeziehen, um assoziierte Fehlbildungen zu erfassen.

In den ersten 24- 48h sollte eine intravenöse antibiotische Behandlung begonnen werden. Die Einlage einer Magensonde dient der Dekompression des Magen-Darm-Trakts und führt zum Ausschluss einer Ösophagusatresie [53].

Nach 24 Stunden kann eine ausreichende Gasfüllung des Rektumblindsacks erwartet werden, so dass ab diesem Zeitpunkt die sonographische oder radiologische Diagnostik zur Bestimmung der Höhe des Blindsackes in einem kinderradiologischen Zentrum mit entsprechender Expertise in der bildgebenden Diagnostik erfolgen kann. Röntgenologisch kann die klassische Wangensten – Aufnahme oder eine Aufnahme im seitlichen Strahlengang mit erhöhtem Gesäß mit Markierung der Sollstelle des Anus vorgenommen werden, sonographisch ist der perineale Zugang zu wählen [54].

Weiterführende Diagnostik erfolgt zum Ausschluss assoziierter Fehlbildungen mittels Echokardiografie und Sonografie des Abdomens, insbesondere der Nieren und ableitenden Harnwege und Sonografie der Wirbelsäule. Die Erhebung des Urinstatus ist sinnvoll [53].

Ziel der frühzeitigen Diagnostik ist es, assoziierte Fehlbildungen aufzudecken und ggf. zu behandeln. Eine der wichtigsten ist die Obstruktion der harnableitenden Wege mit Nachweis einer Nierenbeckenkelchdilatation und Megaureteren, welche sekundär aufgrund der Kompression durch einen Hydrokolpos verursacht werden können. Somit ist die postnatale Sonografie zwingend als Basisuntersuchung zur weiteren Planung von Diagnostik und Therapie erforderlich.

Eine Entlastung des Hydrocolpos sollte in diesem Fall durchgeführt werden, und kann im Rahmen der Anlage einer protektiven Kolostomie erfolgen. Die Drainage kann z.B. durch intermittierendes Kathetern (IK) oder Einlage eines perkutanen Pigtailkatheters erfolgen.

Bei persistierender ausgeprägter Dilatation des oberen Harntraktes trotz Entlastung des Hydrocolpos könnte eine temporäre Ableitung des Harntraktes durch Vesikostomie notwendig werden. Ebenso kann eine Vesikostomie bei mangelnder Blasenentleerung bei nicht erfolgreichem IK erforderlich werden.

Patienten mit einer PK erhalten zunächst eine protektive Kolostomie [55-57].

Bei der Anlage einer protektiven Kolostomie ist, wie bei den anderen anorekatalen Malformationen, eine Descendo-Kolostomie empfohlen, und zwar nicht in Loop Technik, mit Belassen einer ausreichenden Länge caudal des Stomas, um einen Durchzug des Rektums im Rahmen der definitiven Rekonstruktion zu ermöglichen[57, 58].

11.2.8 Management im Säuglingsalter (1-3 Lebensmonat)

In den Monaten vor der chirurgischen Korrektur sollten weitere Abklärungen zum besseren Verständnis der anatomischen Verhältnisse durchgeführt werden.

Die anatomische Abklärung beinhaltet ggf. ein radiologisches MCU, einen Kontrastmitteleinlauf des Rektums, und ggf. ein MRT des Abdomens mit 3D – Rekonstruktionen [60]. Bei Auffälligkeiten im Ultraschall der Wirbelsäule sind ergänzend ein Röntgen oder MRT der Wirbelsäule sinnvoll. Bei einer relevanten Dilatation des oberen Harntraktes im Ultraschall, sollte die Funktion und Relevanz der Harntransportstörung mittels dynamischer Nierenzintigraphie (MAG III-Clearance) oder funktionellem MRT abgeklärt werden.

Eine endoskopische Abklärung durch Zystoskopie und Vaginoskopie, kombiniert mit Kloakografie kann bei Anlage des Kolostomas erfolgen und wird zur präoperativen Abklärung empfohlen. Diese Untersuchung erbringt die beste Übersicht über die vorliegende individuelle Pathoanatomie. Die exakte Bestimmung der Länge des common channel entscheidet wesentlich über die zu wählende Operationstechnik [55, 58, 59].

11.2.9 Definitive Rekonstruktion

Die operative Korrektur einer persistierenden Kloake ist eine technisch höchst anspruchsvolle Operation und beinhaltet die Kombination der Korrektur der urogenitalen Fehlbildung mit einer anorektalen Durchzugsoperation. Es wird empfohlen, die Operation in dem ersten Lebensjahr durchzuführen.

Die Operation sollte nur in Zentren mit Kinderchirurgen und Kinderurologen mit Expertise auf diesem Gebiet durchgeführt werden. 1982 wurde von Peña erstmalig der posteriore sagittale Zugang zur operativen Versorgung einer Kloakenfehlbildung durchgeführt. In den folgenden Jahren wurde die „posterior sagittal ano recto vagina urethroplasty PSARVUP“ etabliert [62]. In dieser Technik werden alle drei Strukturen separiert. Das Rektum wird von der Vagina getrennt, die anteriore vaginale Wand wird von der Harnröhre und der Blase separiert und beide werden in der normalen Position mobilisiert. Der gemeinsame Kanal wird als Neourethra geformt. 1996 führte Pena für die Korrektur der kloakalen Fehlbildung die totale urogenitale Mobilisation ein (TUM) [13]. Durch die en-bloc Mobilisation von Urethra und Vagina wird das funktionelle Resultat durch Vermeidung einer Fistelbildung deutlich verbessert und die Operationszeit zusätzlich reduziert.

Die simultane Korrektur aller drei Komponenten der kloakalen Fehlbildung erfolgt in einer Sitzung, durch einen posterior sagittalen oder abdominoperinealen Zugang, oder in Kombination ggf. auch mit laparoskopischer Präparation [13].

Patienten mit einem kurzen gemeinsamen Kanal (< 3 cm) können allein über einen posterior sagittalen Zugang operiert werden. Ein langer gemeinsamer Kanal (> 3 cm) ist komplexer und erfordert spezielle Rekonstruktionen (55, 56, 58, 63, 64).

11.2.9.1 Kloake mit einem gemeinsamen Kanal von < 1cm

Diese Patienten benötigen keine TUM. Hier wird eine posteriore sagitale Anorecto-Vaginoplastik mit guten Ergebnissen durchgeführt.

11.2.9.2 Kloake mit einem gemeinsamen Kanal von 1 -3 cm

Die Therapie der Wahl bei dieser Patientengruppe ist die „Totale Urogenitale Mobilisation (TUM)“ durch den posterioren sagittalen Zugang. Eine Laparotomie ist nicht notwendig.

11.2.9.3 Kloake mit einem gemeinsamen Kanal von 3 -5 cm

Diese Patienten brauchen häufig zusätzlich eine Laparotomie / -skopie, da eine TUM nicht ausreichend ist. Zunächst erfolgt der posteriore sagittale Zugang mit totaler Urogenitalen Mobilisation, dann wird das Kind in Rückenlage umgelagert und eine „Extended Transabdominal Urogenital Mobilization“ wird durchgeführt. Sollte dieses

Manöver ausreichend sein, werden Harnröhre und Vagina wie bei der TUM spannungsfrei rekonstruiert. Wenn dies nicht möglich ist, sind weitere Manöver beschrieben, wie das Einkerben des Schambeinknorpels, um die Urethra und die Vagina retropubisch zu mobilisieren. Bleiben diese Maßnahmen ohne Erfolg, erfolgt die transvesikale komplettte Separation der Blase und der Harnröhre von den genitalen Organen als nächster Schritt. Danach wird über weitere Szenarien der Rekonstruktionen des Rektums, der Vagina und der Harnröhre entschieden (Vaginal-Switch, Vaginalersatz aus Darm etc.). Alternativ kann der abdominelle Teil der Operation laparoskopisch durchgeführt werden.

11.2.9.4 Kloake mit einem gemeinsamen Kanal von >5 cm

Bei dieser Patientengruppe wird zur Separation der drei Strukturen (Rektum, Vagina und Harntrakt) als Zugang die Laparotomie oder Laparoskopie gewählt. Das Rektum mündet meistens im Bereich des Blasenhalses oder des Trigonums. Somit ist eine Läsion des Blasenhalses zu erwarten. Die intraoperative Entscheidung für eine Blasenhalsrekonstruktion und Rekonstruktion des gemeinsamen Kanals als Harnröhre, bzw. Anlage eines Mitrofanoff-Stomas sollte sorgfältig getroffen werden. Die meisten Fälle erfordern darüber hinaus eine vaginale Rekonstruktion aus Darm.

Die Details der oben genannten Techniken sind in der Literatur beschrieben [55, 58, 60].

11.2.10 Postoperative Versorgung

Ein Blasenkatheter ist für 2 bis 3 Wochen zu belassen, bis die Wundsituation ggf. eine Rekatheterisierung erlaubt. In komplexen Situationen kann über die unmittelbare postoperative Phase eine Vesikostomie angelegt bzw. belassen werden. Der Kolostomieverchluss ist nach komplettem Abheilen der perinealen Wundverhältnisse, z.B. nach 2-3 Monaten unter Beibehaltung des transanalen Kalibrierungsregimes, möglich.

11.2.11 Follow-Up, Outcome und Nachsorge

Ziel der rekonstruktiven Eingriffe ist es, die anorektale Funktion und die urogenitale Funktion wiederherzustellen. Eine Kontinenz unter Nierenfunktionserhalt ist anzustreben. Dies bedeutet eine lebenslange Nachsorge. Im ersten Lebensjahr ist dies häufiger notwendig und wird später mindestens 1x im Jahr erfolgen. Diese sollten durch interdisziplinäre Zusammenarbeit von Spezialisten verschiedener Disziplinen (Kinderchirurgen, Urologen, Gynäkologen und Psychologen) gewährleistet sein. Eine Transition ist unabdingbar in dieser Patientengruppe und die Operateure sollen in die Nachsorge eingebunden bleiben.

11.2.11.1 Nierenfunktion

Fehlbildungen der Niere sind häufig bei Kindern mit Kloakenfehlbildung und werden in rund 60% der Fälle diagnostiziert.

Die häufigsten Fehlbildungen sind: Nierenagenesie (13-26%), Renale Dysplasie (13-26%), Doppelsysteme (4-9%), Dilatation der oberen Harnwege (16-58%), Obstruktion und renale Ektopien (8-14%) [61-64].

Es besteht eine hohe Inzidenz an Nierenfunktionsstörung und chron. Niereninsuffizienz. Bis zu 20% der Patienten enden in einer terminalen Niereninsuffizienz, die eine Nierentransplantation notwendig macht. Die „Great Ormond Street“- Erfahrung mit 64 Patienten mit Kloakenfehlbildung im medianen Alter von 11,2 Jahre zeigte, dass bei etwa 50% der Patienten eine GFR < 80 ml/min per 1,73 m². 17% entwickelten eine terminale Niereninsuffizienz, wobei 6% eine Nierentransplantation benötigten und 6 % an Folgen der Niereninsuffizienz starben [63].

Ähnlich sind die Erfahrungen aus dem“ Hospital for Sick Children“ in Toronto, 75 % der 12 Patienten mit Kloakenfehlbildung hatten nach einem medianen Follow-up von über 8,5 Jahren eine GFR <80ml/min per 1,73 m² [65].

Für den Funktionserhalt der Nieren ist es wichtig, frühzeitig Obstruktionen zu beheben und den Harntrakt zu entlasten, ggf. Anomalien des oberen Harntraktes zu korrigieren, Infektionen zu vermeiden und Blasenfunktionsstörungen zu behandeln [66]

Eine frühzeitige Mitbetreuung dieser Patienten durch einen Kindernephrologen in einem speziellen Zentrum ist essentiell.

11.2.11.2 Urininkontinenz

Die Kontinenzraten für Kloakenpatienten werden in der Literatur mit um 60% angegeben [64, 65]. Im Bericht über das Outcome von 50 Patienten, die älter als 3 Jahre waren, mit einem Follow-up über 11,3 Jahre wird eine soziale Kontinenz bei 80% der Patienten angegeben, 22% miktionieren spontan.

78% der Patienten erreichten eine Blasenentleerung via IK (intermittierender Katheterismus) und bei 46% aller Patienten waren weitere rekonstruktive operative Maßnahmen (Blasenaugmentation, Mitrofanoff-Stoma usw.) notwendig. Die Patienten mit einem kurzen gemeinsamen Kanal < 3cm, intaktem Blasenhals und normalem Os sakrum, mit zwei normalen Nieren hatten eine bessere Prognose [64]. In einer weiteren Studie über 339 Patienten wird berichtet, dass 54% der Patienten primär kontinent gewesen seien, 46% benötigen eine weitere Intervention, um eine soziale Kontinenz zu erreichen. Bei einem „common channel“ >3cm entleeren 68% der Patienten die Blase mittel IK, während bei einem gemeinsamen Kanal von <3 cm nur 28% der Patienten den IK verwenden müssen [60]. Ein systematischer Review von 9 Studien über 332 Kloakenpatienten zeigte eine Kontinenzrate von 77%, wobei 46% der

Patienten eine spontane Miktion zeigten und 42% die Entleerung mittels IK vornahmen [67].

Eine Urininkontinenz kann sekundär auftreten, z.B. aufgrund struktureller Fehlbildungen der Harnblase, des Blasenhalses oder der Harnröhre, sowie bei sakraler Dysplasie. Zusätzlich besteht eine hohe Inzidenz an neurogenen Blasenfunktionsstörungen, welche assoziiert sind mit lumbosakralen Begleitfehlbildungen oder spinalen Läsionen [68].

Des Weiteren besteht ein hohes Risiko iatogener Nervenschädigungen während der operativen Korrektur [69]. In der gleichen Studie zeigt sich, dass 90% der Patienten eine Blasenfunktionsstörung in den urodynamischen Untersuchungen haben. Am häufigsten kommen eine Detrusorhyperaktivität während der Füllungsphase und erhöhte Detrusordrücke während der Entleerungsphase vor. Kloakenpatienten mit einem langen gemeinsamen Kanal zeigen Veränderungen der Blasenfunktion von einer Hyperaktivität vor der Operation zu einer atonen Harnblase mit schlechter Kontraktilität nach der Operation [69].

Verschiedene Studien haben gezeigt, dass der posterior sagittale Zugang keine Blasenfunktionsstörung bei Patienten mit anorektalen Malformationen hervorruft [69].

Die Verschlechterung der Blasenfunktion könnte durch die Mobilisierung des langen gemeinsamen Kanals entstehen, eine atone Harnblase postoperativ ist suggestiv für eine Schädigung der motorischen Nervenversorgung auf sakraler Ebene.

Eine postoperative Nachsorge dieser Patienten hinsichtlich der Blasenfunktion ist unabdingbar. Bei Auffälligkeiten sollten urodynamische Untersuchungen durchgeführt werden, um die Funktion der Blase zu evaluieren und entsprechende Therapien einzuleiten. Kinder mit Vorliegen von spinalen, sakralen und lumbalen Anomalien sind sowohl für prä- als auch postoperative Blasenfunktionsstörungen anfälliger, und bedürfen der sorgfältigen Abklärung und Überwachung

11.2.11.3 Fäkale Kontinenz

60% der Kloakenpatienten werden kontinent [48, 60, 64], 30%-40% benötigen konsequente Stuhlregulierung und Darmentleerungsprogramme, die Indikation dafür ist die fäkale Inkontinenz oder die ausgeprägte Obstipation [60, 64].

Manche Kinder haben erhebliche emotionale Probleme, ähnlich Kindern mit anderen chron. Erkrankungen [70].

11.2.11.4 Gynäkologische Probleme

Bei Patientinnen mit kloakaler Fehlbildung besteht eine hohe Inzidenz an gynäkologischen Fehlbildungen, welche häufig bis zur ersten Menarche oder dem frühen Erwachsenenalter asymptomatisch bleiben [71, 72]. 40- 60% der Patientinnen

haben zu einem gewissen Grad ein Septum des Uterus oder der Vagina, bis hin zu vollständig getrennter doppelter Vagina mit doppelter Cervix und Uterus [56, 71-74].

Ein Drittel der Patientinnen hat eine normale Menstruation, ein weiteres Drittel wird symptomatisch mit zyklischen Bauchschmerzen aufgrund eines Hämatometrokolpos und 1/3 haben keine Uterusfunktion (75). Die häufigste Ursache für eine menstruale Obstruktion des Uterus ist eine Stenose des persistierenden urogenitalen Sinus. Manche Patientinnen entwickeln eine vaginale Stenose nach vorherigen rekonstruktiven Eingriffen. Alle Patientinnen sollten in der frühen Pubertät einer Kindergynäkologin vorgestellt werden, um Symptome der Obstruktion frühzeitig zu erkennen [71-73]. Die vaginale Stenose als Folge einer rekonstruktiven Operation ist häufig und kann eine vaginale Dilatationstherapie oder rekonstruktive vaginale Plastik erfordern. Sexuelle Dysfunktion sind bei diesen Patientinnen häufig und können organische (wie vaginale Stenose) oder psychologische Ursachen haben. Diese Patientinnen brauchen eine spezielle psychologische Betreuung und Begleitung [73].

Bei Patientinnen mit anorektalen Fehlbildungen ist der Beckenboden häufig geschädigt. Eine perineale Ultraschalluntersuchung wird empfohlen, um den Entbindungsmodus festzulegen. Eine Sectio wird eher empfohlen [75]. Eine geplante kontrollierte Sectio durch ein erfahrenes Team mit Unterstützung von spezialisierten Urologen und ggf. Operateur, insbesondere im Fall einer durchgeföhrten rekonstruktiven Operation wie Blasenaugmentation/ Mitrofanoff, ist von Vorteil.

11.2.11.5 Selbsthilfegruppen

Der frühzeitige Kontakt von Eltern zu einer Selbsthilfegruppe sollte von den behandelnden Ärzten unterstützt werden. Die Eltern von Betroffenen können wertvolle Informationen zur Kloakenfehlbildung gewinnen. Außerdem erfahren sie, wie man mit einem betroffenen Kind umgehen könnte und welche Optionen auf allen Ebenen (z.B. familiäre, soziale, medizinisch und rechtliche Aspekte) bestehen. Insbesondere im Jugendalter ist der Austausch der Betroffenen untereinander sinnvoll (z.B. www.soma-ev.de).

Konsensbasiertes Statement 11.S33

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die Diagnose einer persistierenden Kloake ist klinisch zu stellen und kann pränatal vermutet werden.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E30

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Eine persistierenden Kloake soll bei Mädchen mit einer anorektale Malformation (ARM) und auffällig hypoplastischem Genitale vermutet und die Diagnose klinisch gestellt werden.

Konsensbasiertes Statement 11.S34

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Begleitfehlbildungen sind bei Patientinnen mit Kloakenfehlbildung häufig, insbesondere urologische, gynäkologische und orthopädische. Ziel der frühzeitigen Diagnostik ist es, assoziierte Fehlbildungen aufzudecken und zu behandeln.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E31

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Neugeborene mit Kloakenfehlbildung bedürfen eines Managements an Zentren, die bezüglich Diagnostik, operativen Versorgung, postoperativen Betreuung und Nachsorge über Erfahrung und Expertise verfügen.

Konsensbasiertes Statement 11.S35

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die exakte Bestimmung der Länge des „common channel“ entscheidet wesentlich über die zu wählende Operationstechnik.

Die operative Korrektur einer persistierenden Kloake ist eine technisch höchst anspruchsvolle Operation.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E32

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Präoperativ soll eine endoskopische Abklärung kombiniert mit Kloakographie erfolgen.

Konsensbasiertes Statement 11.S36

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die von Peña etablierte „Totale Urogenitale Mobilisation TUM“ verbessert das kosmetische und funktionelle Resultat und reduziert die Operationszeit.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E33

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die technisch höchst anspruchsvolle Korrektur sollte in dem ersten Lebensjahr in Zentren mit erfahrenen Kinderchirurgen und/oder Kinderurologen erfolgen.

Konsensbasiertes Statement 11.S37

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Ein langer gemeinsamer Kanal (> 3 cm) stellt eine komplexe Fehlbildung dar und bietet eine besondere Herausforderung für den Operateur. Die Korrektur erfordert neben der klassischen „Totale Urogenitale Mobilisation“ andere Techniken und Modifikationen, wie die „Transabdominal Extended Total Urogenital Mobilisation“ oder zusätzlich eine transvesikale komplettete Separation der Blase und Harnröhre von den genitalen Organen.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E34

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die simultane Korrektur aller drei Komponenten der kloakalen Fehlbildung

sollte in einer Sitzung durch einen abdominoperinealen Zugang oder posterior sagittalen Zugang erfolgen. Bei einem langen gemeinsamen Kanal (>3 cm) erforderte die Korrektur neben der klassischen „Totale Urogenitale Mobilisation“ weitere Techniken und Modifikationen.

Konsensbasiertes Statement 11.S38

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
-----------------	---------------------

In Fällen mit einem langen Kanal kann die Vagina u.U. zu kurz sein, um eine Anastomose im Perineum durchzuführen.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E35

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
-----------------	---------------------

Bei einer zu kurzen Vagina sollten zusätzliche Techniken wie Hautlappen, Vaginal-Switch oder partieller/ totaler Vaginalersatz aus Darm zum Einsatz kommen.

Konsensbasiertes Statement 11.S39

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
-----------------	---------------------

Bei Kindern mit Kloakenfehlbildung sind Fehlbildungen der Nieren häufig mit einer erhöhten Inzidenz an Nierenfunktionsstörung bis hin zur chronischer Niereninsuffizienz.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E36

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
-----------------	---------------------

Harnwegsobstruktionen sollten frühzeitig entlastet, Infektionen vermieden und Blasenfunktionsstörungen behandelt werden. Eine frühzeitige Anbindung an einen Kinderurologie und -nephrologie wird empfohlen.

Konsensbasiertes Statement 11.S40

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Urininkontinenz kann sekundär aufgrund von strukturellen Fehlbildungen der Harnblase, des Harnblasenhalses oder der Harnröhre, sowie in Folge der hohen Inzidenz an neurogenen Blasenfunktionsstörungen durch assoziierte lumbosakrale Begleitfehlbildungen auftreten.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E37

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Aufgrund funktioneller und/oder anatomischen Blasenfunktionsstörungen ist auch eine postoperative kinderurologische Nachsorge notwendig. Bei Auffälligkeiten sollte eine urodynamische Untersuchung durchgeführt und Funktionsstörungen entsprechend behandelt werden. Blasenfunktionsstörung sollten u.a. medikamentös, mittels intermittierenden Katheterismus (IK) oder weiteren operative Maßnahmen (wie z.B. Botoliuneum-Toxin A -injektion in den Detrusor, Blasenaugmentation, Anlage eines Mitrofanoff-Stoma) therapiert werden.

Konsensbasiertes Statement 11.S41

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die fäkale Inkontinenz bzw. die ausgeprägte Obstipation benötigen konsequente Stuhlregulierung und Darmentleerungsprogramme.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E38

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Ein Darmmanagement soll frühzeitig initiiert werden.

Konsensbasiertes Statement 11.S42

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Der häufigste Grund für eine menstruale Obstruktion des Uterus ist eine Stenose des persistierenden urogenitalen Sinus oder eine vaginale Stenose nach vorangegangenen rekonstruktiven Eingriffen.	

Konsensbasierte Empfehlung 11.E39

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
In der frühen Pubertät sollten die Patientinnen einer Kindergynäkologin oder kindergynäkologisch sehr erfahrenen Chirurgen vorgestellt werden, um Symptome einer menstrualen Obstruktion früh zu erkennen und zu therapieren.	

Konsensbasiertes Statement 11.S43

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Die vaginale Stenose als Folge rekonstruktiver Operation(en) ist häufig.	

Konsensbasierte Empfehlung 11.E40

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Vaginale Stenosen sollten einer Therapie zugeführt werden (vaginale Dilatationstherapie / rekonstruktive Vaginaloperationen).	

Konsensbasiertes Statement 11.S44

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Die Kloakenfehlbildung und die daraus resultierenden Operationen stellen per se keine Kontraindikation für eine Schwangerschaft dar.	

Konsensbasierte Empfehlung 11.E41

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Eine prinzipiell mögliche Schwangerschaft sollte als Risiko-Schwangerschaft gewertet werden und die Entbindung per Kaiserschnitt erfolgen, insbesondere nach vaginalen rekonstruktiven Eingriffen.	

Konsensbasiertes Statement 11.S45

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Bei Betroffenen mit einer Kloakenfehlbildung kann es lebenslang zu Problemen auf allen Ebenen kommen	

Konsensbasierte Empfehlung 11.E42

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Betroffenen mit einer Kloakenfehlbildung sollte die interdisziplinäre Betreuung und Begleitung durch Kinderchirurgen, Urologen, Gynäkologen und Psychologen lebenslang angeboten werden.	

Konsensbasiertes Statement 11.S46

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Für Eltern von Betroffenen und Betroffene ist der Erfahrungsaustausch innerhalb von Selbsthilfegruppen hilfreich.	

Konsensbasierte Empfehlung 11.E43

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Der Kontakt zu Selbsthilfegruppen sollte für Eltern und Betroffene hergestellt werden.	

11.3 Blasenekstrophie-Epispadie-Komplex beim weiblichen Geschlecht

11.3.1 Definition

Das Spektrum des Blasenekstrophie-Epispadie-Komplexes (BEEK) beinhaltet verschieden stark ausgeprägte Fehlbildungen:

Die Epispadie; sie stellt die mildeste Form dar. Hier kann die Urethra nur in ihrem vorderen Anteil bei erhaltenem Schließmuskel eröffnet sein. Eine gespaltene Klitoris kann mit vergesellschaftet sein. Dies stellt die kontinente Form der weiblichen Epispadie dar, die selten evident wird. Bei der inkontinenter Epispadie geht der Defekt durch den Schließmuskel und es liegt eine komplette Inkontinenz vor.

Bei den Ekstrophievarianten unterscheidet man mindestens 4 Formen:

Die obere Fissur (superior vesical fissure) mit einer meist nur minimalen Öffnung, teils auch nur einer Fistel zwischen Blase und Bauchwand, aber mit den typischen muskuloskeletalen Fehlbildungen. Äußere Genitale und Blasenhals sind ansonsten normal entwickelt.

Bei der gedeckten Ekstrophie besteht ebenfalls eine Symphysendehiszenz und Rektumdiastase. Weiterhin ist ein isoliertes ektopes Ileum- oder Kolonsegment auf der Bauchdecke nahe dem eventuell epispaden Genitale gelegen. Das Darmsegment hat keinen Kontakt zum übrigen Gastrointestinalen Trakt.

Bei der Pseudo-Ekstrophie liegt ein unterschiedlich ausgeprägtes Spaltbecken mit Rektumdiastase und tiefer liegendem Nabel bei unauffälligem unteren Harntrakt vor.

Die gedoppelte Ekstrophie (duplicate exstrophy) hat zum einen eine in der Tiefe liegende normal entwickelte Blase; die zweite Blase liegt ekstroph mit unterschiedlichen Ausmaß zwischen Nabel und Symphyse, das äußere Genitale kann normal bis komplett epispad sein. Symphysendehiszenz und Rektumdiastase ergänzen das Bild.

Die klassische Blasenekstrophie beinhaltet neben der typischen Symphysendehiszenz und Rektumdiastase die ekstrophe Blase, die komplett epispade Urethra und das epispade Genitale.

Die kloakale Ekstrophie beinhaltet ebenfalls ein weites Spektrum, wobei neben der ekstropischen Blase der ileozökale Übergang des Darms ebenfalls als offene Darmplatte vorliegt. Im unterschiedlichen Ausmaß sind weitere Fehlbildungen aus dem Formenkreis der dysraphischen Störungen, der unteren Extremität, der Nieren und des Herzens vorhanden. Es wird auch unter dem Begriff OEIS complex (omphalocele-exstrophy-imperforate anus-spinal defects) geführt. Dieser Fehlbildungskomplex wird in dem Kapitel „kloakale Fehlbildungen“ dargestellt.

11.3.2 Epidemiologie

Für die klassische Blasenekstrophie wird weltweit mit einer Inzidenz von 1:10.000 bis 1:50.000 Geburten angegeben [76, 77], wobei das Verhältnis Jungen zu Mädchen ca. 2,4 bis 6 zu 1 angegeben wird [77, 78]. Bei der weiblichen Epispadie wird eine Inzidenz von ca. 1:400.000 angegeben, allerdings einer wahrscheinlich unbekannten Dunkelziffer, da machen Mädchen mit Inkontinenz erst relativ spät diagnostiziert werden. Die kloakale Ekstrophie ist sehr selten (1:200.000 bis 1:400.000) [79].

11.3.3 Embryologie

Die Separation des Gastrointestinal- und Urogenitaltraktes erfolgt zwischen der 6ten Gestationswoche durch das Septum urorectale. Mesodermales Gewebe sprosst ein und differenziert sich später zur Bauchwand [78].

Die bekannteste Hypothese zur Entstehung der Blasenekstrophie besagt, dass es in der frühen Embryogenese zu einer Störung bzw. Disruption der kloakalen Membran kommt. Muecke zeigte 1964 in seinem Hühnermodell, dass es sich am ehesten um eine Hemmungsfehlbildung handelt [80]. Thomalla postuliert, dass ein unzeitgemäßes Einreißen der Kloakenmembran und daraus resultierendem Zelldefekt, welcher durch das Mesoderm nicht überbrückt wird, den Mittelliniendefekt verursacht [81]. Neuere tierexperimentelle Studien lassen eher eine Störung in der sekundären Gastrulation vermuten [82].

11.3.4 Pathologie

Bei der inkontinenten Epispadie ist die Urethra dorsal bis in den Blasenhalsbereich gespalten; ebenso die Klitoris. Die Mons pubis ist etwas eingezogen. Die Symphyse ist meist geschlossen, maximal besteht ein kurzstreckiges fibröses Band zwischen den nur gering klaffenden Symphysenästen.

Zu der klassischen Blasenekstrophie gehört:

- ➔ Spaltbecken
- ➔ Bauchdeckendefekt mit dreiecksförmiger Unterbauchhernie
- ➔ Insuffizienz des ventralen Anteils des Beckenbodens
- ➔ Höhere Inzidenz an Leistenhernien
- ➔ Breiterer Damm mit nach ventral verlagerten Anus
- ➔ Kurze, aber meist normal weite Vagina, häufig Introitusstenose
- ➔ Gespaltene Klitoris

- ⇒ Ekstrophe Blasenplatte unterschiedlicher Größe
- ⇒ Refluxive Ureteren mit angelhakenförmigen terminalen Abschnitt

Der Introitus vaginae ist nach anterior verlagert, Klitoris und Mons pubis sind komplett gespalten. Die Scheide ist kürzer, verläuft waagrechter ist aber normal breit. Bei bis zu 2/3 der Betroffenen besteht eine Introitusenge. Uterus und Adnexen sind meist normal angelegt, die Cervix mündet relativ weit vorne an der Scheidenvorderwand [78].

Vaginale Septen, uterus bicornis oder didelphys wurden beschrieben, aber ihre Inzidenz wird in der Literatur nicht angegeben [77].

11.3.5 Operative Therapie der Blasenekstrophie

Heutzutage bestehen bei Säuglingen, die mit Blasenekstrophie geboren wurden weltweit prinzipiell drei Optionen zur Verfügung [76-78]:

- ⇒ A) die einaktige, komplette Rekonstruktion (Blase, Blasenhals und Genitale)
- ⇒ B) der sog. „staged approach“ (geplant mehraktige - zwei oder drei Schritte – Rekonstruktionstechniken)
- ⇒ C) die Entfernung der Blasenplatte und Anlage eines analen Reservoirs zur primären Harnableitung

Neben den drei grundsätzlich unterschiedlichen Behandlungskonzepten wird der Zeitpunkt der Erstversorgung diskutiert. Zum einen wird von einigen Autoren weiterhin die ältere Auffassung vertreten, dass die Blasenekstrophie innerhalb der ersten 24 – 72 Stunden verschlossen werden sollte. Zum anderen haben viele Arbeitsgruppen gezeigt, dass der verzögerte Verschluss keine Nachteile für die Blase, aber viele Vorteile für Eltern, Kinder und Operateure bringt, sodass sich die „delayed procedure“ 4-8 Wochen nach der Geburt zunehmend mehr durchsetzt [78]. Anhand der Literatur kann aktuell und wahrscheinlich auch in Zukunft keine evidenzbasierte Empfehlung zu der einen oder anderen Technik gegeben werden.

Jedoch sollte die Versorgung dieser Patientinnen nur noch an Zentren erfolgen, die eine große Erfahrung mit den operativen Techniken, der postoperativen Versorgung und der entsprechenden Nachsorge haben. Sind diese drei Punkte nicht gewährleistet, sollten diese Patientinnen an entsprechende Zentren weitergeleitet werden. Die Expertise des behandelnden Teams stellt einen wesentlichen Faktor für das Gelingen einer Rekonstruktion dar [76]. Die Geburt eines Kindes mit Blasenekstrophie ist heute kein Notfall, welcher die sofortige Überweisung in eine größere Klinik mit der Option der sofortigen operativen Versorgung bedarf. Zunächst bedarf es einer ausführlichen

Aufklärung der Eltern, wenn dies nicht bereits pränatal erfolgt ist, und der Stabilisierung des Kindes.

11.3.6 „single-stage repair“ - Einaktige Konzepte

In der Mitte des letzten Jahrhunderts gab es bereits erste Versuche einer ein-zeitigen Rekonstruktion allerdings mit schlechten Ergebnissen. Schrott und Mitarbeiter entwickelten in den 80er Jahren ein einaktiges Rekonstruktionsverfahren, bei dem ein das Trigonum schonende Zuschnitt des Blasenhalses im Vordergrund stand [83]. Grady und Mitchell sehen den Defekt der Blasenekstrophie in erster Linie auf einer anterioren Herniation der Blase an. Blase, Blasenhals und Harnröhre werden als untrennbare Einheit angesehen komplett nach posterior, tief in das Becken hinein verlagert [84, 85]. Diese anatomiegerechte Rekonstruktion des gesamten unteren Harntraktes ist sehr anspruchsvoll.

11.3.7 „staged approach“ - primär mehraktige Konzepte

In den frühen 70er Jahren entwickelt Jeffs und Mitarbeiter das Konzept der mehrzeitigen Rekonstruktion mit Blasenverschluss, Osteotomie, Korrektur der Epispadie, Antireflux- und Blasenhalsplastik [86]. Die Arbeitsgruppe aus Baltimore, nun unter der Leitung von Gearhart, verfolgt heute den „modern staged approach“, wobei nach wie vor im ersten Schritt die Blase, hintere Harnröhre und Bauchdecke verschlossen werden [76]. Abhängig vom Alter zum Zeitpunkt des Verschlusses und der Weiter der Symphyse erfolgt gleichzeitig eine Osteotomie. Ist die Blasenplatte sehr klein, empfiehlt die Arbeitsgruppe u.U. auch ein Zuwarten von bis zu 6 Monaten, um der Blasenplatte die Chance zum Wachstum zu geben. Die Blasenhalsplastik (stark modifizierte Technik nach Young-Dees-Leadbetter) erst dann, wenn eine Blasenkapazität von mindesten 70 ml – besser 100 ml erreicht ist [76]. Bei der in England, Australien und Teilen Europas zunehmend sich verbreitenden „Kelley Procedure“ erfolgt im Neugeborenenalter der Primärverschluss ohne Osteotomie [87], der zweite und letzte OP-Schritt unabhängig von der Blasenkapazität im Alter von 9-12 Monaten. Nach Ureter-Reimplantation und ausgedehnter Weichteilmobilisierung erfolgt die Verlagerung der Einheit von Blase, Blasenhals und Urethra tief in das kleine Becken; die Symphyse wird mit Ligaturen adaptiert. Eine Osteotomie und postoperative Immobilisation ist nicht vorgesehen [88]. Bei der in Deutschland von Rösch propagierten „Regensburger Konzept“ erfolgt in der 6-8 Wochen, wenn sich der Säugling stabilisiert hat, der primäre Blasenverschluss und Urethra-Rekonstruktion mit vollständiger Mobilisation der Einheit von Blase, Blasenhals und Urethra in das kleine Becken, Beurteilung der Leiste, ggf. Herniotomie, Symphysenadaptation und Verschluss der Bauchdecke [78] und Rekonstruktion des Nabels. Hierzu gibt es verschiedene Techniken [89].

Bis zum Zeitpunkt der OP bedürfen die Säuglinge keine besondere medizinische Versorgung. Eine antibiotische Prophylaxe ist unnötig, bzw. wahrscheinlich sogar förderlich für spätere Resistenzentwicklungen. Die Blasenplatte wird mit salbengetränkten Kompressen abgedeckt. Bei einer Kapazität von mindestens 100 ml erfolgt dann die Blasenhalsrekonstruktion in der von Schrott entwickelten Technik mit Ureterreimpantation bds. Bei unzureichend großer Blase erfolgt die Augmentation der Blase mit Ileum oder Sigma und Anlage eines Mitrofanoff-Stoma.

Bei persistierender Inkontinenz stellt der Blasenhalsverschluss die Ultima ratio dar [90].

11.3.8 Primäre Harnableitungen

Eine primäre Harnableitung sollte heutzutage im deutschsprachigen Raum nur noch in Ausnahmefällen erfolgen. Dies betrifft Patientinnen, die für einen Blasenverschluss nicht geeignet sind, wie z.B. Patientinnen die aus medizinisch unversorgten Gebieten kommen und dorthin wieder zurückkehren, wo keine adäquate medizinische Versorgung gewährleistet wird und der intermittierende Einmalkatheterismus nicht möglich ist. Bei Patientinnen mit einer extrem kleinen Blasenplatte bzw. ältere Patienten, wo die Blasenplatte schon deutliche Veränderungen aufweist, sollte eine primäre Harnableitung erwogen werden [78]. Nach fehlgeschlagener primärer Rekonstruktion bietet die Harnableitung bei normaler renaler Funktion die Option einer hohen Kontinenzrate [91]. Bei Patientinnen mit bereits deutlich eingeschränkter Nierenfunktion aufgrund der vorangegangenen Komplikationen mit Schädigung des oberen Harntraktes bleibt meist nur noch die Option zur Anlage einer inkontinenter Harnableitung z.B. mittels eines Konduits [91, 92]. Im Rahmen der Harnableitung sollte bei diesen Patienten dann der Blasenrest entfernt werden, da es hier potentiell zur Empyem- und/ oder Karzinomentwicklung kommen kann [93].

11.3.9 Rekonstruktion des weiblichen Genitale

Dies beinhaltet die Rekonstruktion der Mons pubis mit Vereinigung der gespaltenen Klitoris und die Rekonstruktion der kleinen Schamlippen [94]. Studien zeigten, dass dies für die Mädchen bzw. Frauen einen nicht zu unterschätzenden Faktor darstellt [95]. Auf die routinemäßige Erweiterung des meist eng imponierenden Introitus vaginae sollte primär eher verzichtet werden zugunsten einer späteren Rekonstruktion, wenn sie benötigt wird [96]. In der Regel ist ein freier Sekretabfluss gewährleistet. Grady und Mitarbeiter zeigten, dass ca. 2/3 der Patientinnen in der Literatur eine Introitusplastik erhalten hatten [77]. In der Mehrzahl der Studien sind die Frauen mit dem Ergebnis der Genitalrekonstruktion zufrieden (42%–100%) und ca. 80% (40%-100%) der Frauen sind sexuell aktiv [94, 97-100].

Dyspareunie geben durchschnittlich 1/5 der Frauen an; einen Orgasmus die meisten (ca. 90%) [94, 97, 99-102].

Aufgrund des anterioren Beckenbodendefektes kommt es bei den Jugendlichen und später nach bzw. im Rahmen einer Schwangerschaft zu einem Descensus uteri bis hin zu einem Prolaps bzw. kompletten Uterus und Scheiden-Prolaps [77, 94, 103]. Vor einer Schwangerschaft entwickeln ca. 12% (9%-52%) der Frauen einen Vorfall, während oder danach ca. 50% (20%-100%) [77]. Der komplettete Verzicht auf eine Symphysenapproximation führt häufiger zu einem Prolaps, während sich kein signifikanter Unterschied zeigte, ob die Approximation mit oder ohne Osteotomie durchgeführt wurde [77, 104]. Eine Studie mit 69 Patientinnen zeigte, dass das Ausmaß der Symphysendiastase der wesentliche Risikofaktor zur Entwicklung eines Prolaps war [105]. Kommt es zu einem Prolaps, so ist meist eine komplexere abdominelle Sakrokolpopexie am erfolgversprechendsten, wobei hier der Zugangsweg problematisch ist [106, 107]. Da die Patientinnen meist multipel voroperiert, die Ureteren teilweise mehrfach re-implantiert sind oder teilweise auch eine Harnableitung vorliegt, sollte die Operation immer von einem mit den verschiedenen Techniken vertrauten Operateur durchgeführt werden, um eine Gefährdung der vorhandenen Rekonstruktion zu vermeiden.

Beim äußeren Genitale liegen bei den Frauen häufig unzufriedenstellende Situationen vor, die aufgrund der fehlenden anatomiegerechten Rekonstruktion bzw. durch ausgeprägte Narbenbildung ein kosmetisch sehr unbefriedigendes Ergebnis beinhalten. Eine zufriedenstellende Rekonstruktion sollte immer von einem mit dem BEEK erfahrenen Chirurgen erfolgen. Häufig sind hier enge interdisziplinäre Operationen sinnvoll.

11.3.10 Schwangerschaft

Bei Patientinnen mit primärer Rekonstruktion als auch bei den Patientinnen mit einer primären oder sekundären Harnableitung ist eine Schwangerschaft möglich [108, 109]. In ihrer Übersicht zeigten Grady und Mitarbeiter, dass in 12 Studien insgesamt ein gutes Drittel der Frauen (10%-92%) einen Kinderwunsch hatten und versucht haben schwanger zu werden [77]. Ca. 1/3 der Frauen (26%-33%) gaben an, die Hilfe der Reproduktionsmedizin in Anspruch genommen zu haben [110-112]. Deans und Mitarbeiter zeigten, dass nur 21% der Frauen innerhalb eines Jahres schwanger wurden, was auf eine Einschränkung der Fertilität hindeutet [110].

Komplikationen bzw. Folgen der Schwangerschaft sind im wesentlichen die Harnwegsinfektionen und Harntraktdilatationen [77]. Die Geburt sollte prinzipiell in Zentren erfolgen, wo sich Gynäkologen und Urologen sowohl mit dem BEEK als auch der Harnableitung auskennen. Eine Schwangerschaft bei Patientinnen mit dem BEEK ist als Risikoschwangerschaft zu werten. Urologische Komplikationen im Rahmen der Schwangerschaft sind in der Regel passager und behandelbar [109]. Gut die Hälfte

der Frauen in der Literaturübersicht von Grady haben mittels elektivem Kaiserschnitt entbunden; Komplikationen traten in ca. 10% auf [77].

11.3.11 Psychosoziale Aspekte

Ein Großteil der Frauen stehen in einem Beschäftigungsverhältnis (48%-100%) [98, 102, 112]. Die Mehrzahl der Betroffenen (80%– 100%) haben bzw. hatten eine feste Partnerschaft und sind bzw. waren verheiratet [77, 98, 102, 113]. Zwei von drei Studien zeigte, dass Frauen mit BEEK im SCL-90 Test (Belastung durch somatische und psychische Symptome) bzw. SF-36-Fragebogen (Messung von Lebensqualität) eine geringere Lebensqualität aufweisen als die Normalbevölkerung [98, 112, 114]. Patientinnen mit einer Fehlbildung des BEEK sollten im Rahmen der Nachbetreuung eine psychosoziale Unterstützung angeboten werden. Hierbei sollten die gynäkologischen und sexuellen Aspekte angesprochen und berücksichtigt werden.

11.3.12 Lebenslange Nachsorge

Patienten mit dem BEEK bedürfen einer lebenslangen Nachsorge. Sie haben lebenslang das Risiko, dass es zu einer Verschlechterung der Situation des oberen oder unteren Harntraktes mit der Gefahr der Einschränkung, bzw. weiteren Einschränkung der Nierenfunktion kommt [91, 112, 114-118]. Weiterhin haben sie ein erhöhtes Risiko (maximal 5% nach 15-30 Jahren) für sekundäre Tumoren in der rekonstruierten bzw. augmentierten Blase [119]. Weiterhin gibt es auch vereinzelt Berichte von Tumoren in der ausgeschalteten bzw. nicht-verschlossenen Blase [93, 102]. Patientinnen, bei denen ein Darmsegment in den Harntrakt inkorporiert wurde, bedürfen der regelmäßigen Kontrolle des Säure-basen-Haushaltes um eine metabolische Azidose rechtzeitig zu erkennen, bzw. ihr vorzubeugen (prophylaktischer Ausgleich des base excess unter 2,5 mmol/l). Wurde Ileum in den Harntrakt inkorporiert, dann sollte ab dem 7ten postoperativen Jahr das Vitamin B12 im Serum kontrolliert werden [120]. Bei Patientinnen mit Z.n. einer Harnableitung, insbesondere bei denen mit einem analen Reservoir, besteht ein erhöhtes Risiko einen sekundären Tumor an der Ureterimpantationsstelle zu entwickeln [121].

11.3.13 Selbsthilfegruppen

Der frühzeitige Kontakt von Eltern zu einer Selbsthilfegruppe sollte von den behandelnden Ärzten unterstützt werden, da hier wertvolle Informationen zu BEEK weitergeben werden können und die Eltern von Betroffenen direkt erfahren können, wie man mit einem betroffenen Kind umgeht und welche Optionen auf allen Ebenen (z.B. familiäre, soziale, medizinisch und rechtliche Aspekte) bestehen. Insbesondere im Jugendalter ist der Austausch der Betroffenen untereinander sinnvoll (z.B. <http://www.blasenekstrophie.de> oder <http://www.exstrophie.ch/d/index.php>).

Konsensbasiertes Statement 11.S47

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Neugeborene mit einer Fehlbildung aus dem BEEK stellen heutzutage keinen Notfall dar.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E44

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Ein Neugeborenes mit einer Fehlbildung aus dem BEEK sollte nicht als Notfall behandelt werden und die weitere Betreuung sollte in spezialisierten Zentren erfolgen.

Konsensbasiertes Statement 11.S48

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Begleitfehlbildungen sind bei der klassischen Blasenekstrophie oder Epispadie selten.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E45

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Begleitfehlbildungen sollten, obwohl selten, ausgeschlossen werden.

Konsensbasiertes Statement 11.S49

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Der primäre Blasenverschluss erfolgt heutzutage weltweit als bevorzugte Therapie wobei die Rekonstruktion des Urogenitaltraktes ein-zeitig oder mehrzeitig erfolgen kann.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E46

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Der primäre Blasenverschluss als Therapie der ersten Wahl sollte in spezialisierten Zentren erfolgen wobei die Korrektur im Neugeborenenalter oder etwas später, wenn der Säugling sich stabilisiert hat, ein oder mehrfach erfolgen kann.	

Konsensbasiertes Statement 11.S50

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Insbesondere nach erfolglosen Rekonstruktionsversuchen stellt die Harnableitung eine valide und sichere Option dar. Die Form der Harnableitung hängt von der individuellen Situation ab.	

Konsensbasierte Empfehlung 11.E47

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Die Harnableitung sollte insbesondere nach erfolglosen Rekonstruktionsversuchen erwogen werden.	

Konsensbasiertes Statement 11.S51

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Die Rekonstruktion des äußeren weiblichen Genitale ist eine ästhetisch anspruchsvolle Operation	

Konsensbasierte Empfehlung 11.E48

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die Rekonstruktion des äußeren weiblichen Genitale sollte von mit dem BEEK erfahrenen Chirurgen, die langfristig den Patientinnen zur Beratung zur Verfügung stehen, durchgeführt werden.

Konsensbasiertes Statement 11.S52

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Eine Introitusplastik im Rahmen der primären Rekonstruktion im Neugeborenenalter ist selten aufgrund der lokalen Gegebenheiten notwendig.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E49

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Eine Introitusplastik im Neugeborenenalter sollte vermieden und die definitiven Introitusplastik, wenn nötig, später durchgeführt werden.

Konsensbasiertes Statement 11.S53

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Ein Vaginal- bzw. Uterusprolaps entsteht unabhängig ob eine Symphysenadaptation mit oder ohne Osteotomie stattgefunden hat. Er wird meist durch eine Schwangerschaft verstärkt.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E50

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die technisch sehr anspruchsvolle operative Therapie des Vaginal- bzw. Uterusprolapses sollte nur an spezialisierten Zentren erfolgen.

Konsensbasiertes Statement 11.S54

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Schwangerschaften sind sowohl bei Patientinnen mit primärer Rekonstruktion der Blasenekstrophie sowie nach primärer oder sekundärer Harnableitung möglich. Die Fehlbildung und die daraus resultierenden Operationen stellen per se keine Kontraindikation für eine Schwangerschaft dar.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E51

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Eine prinzipiell mögliche Schwangerschaft sollte als Risiko-Schwangerschaft gewertet werden und die Entbindung in Kliniken erfolgen, die sich mit der Rekonstruktion bei der BEEK gut auskennen.

Konsensbasiertes Statement 11.S55

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Patientinnen mit BEEK bedürfen aufgrund der auch spät einsetzenden Komplikationen einer lebenslangen Nachbetreuung

Konsensbasierte Empfehlung 11.E52

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Eine lebenslange multidisziplinäre Nachsorge inklusive einer psychosozialen Unterstützung sollte allen Betroffenen dringend angeboten werden.

Konsensbasiertes Statement 11.S56

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Selbsthilfegruppen und deren Unterstützung ist für Eltern von Betroffenen und Betroffene hilfreich.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E53

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Der Kontakt zu Selbsthilfegruppen sollte für Eltern und Betroffene hergestellt werden.

1. Grosfeld JL, Coran AG: Abnormalities of the Female Genital Tract. In: Pediatric Surgery. 6th edn. Edited by O'Neill JA, Grosfeld JL, Coran AG, Fonkalsrud EW. Philadelphia: Elsevier; 2006: 1935-1955.
2. Yerkes EB, Rink RC: Surgical Management of female Genital Anomalies, Disorders of Sexual Development, Urogenital Sinus and Cloacal Anomalies. In: Pediatric Urology 2nd edn. Edited by Gearhart JG, Rink RC, P.D.E. M: Elsevier 2010: 476-499.
3. Paidas CN, Morreale RF, Holoski KM, Lund RE, Hutchins GM: Septation and differentiation of the embryonic human cloaca. J Pediatr Surg 1999, 34(5):877-884.
4. Cai Y: Revisiting old vaginal topics: conversion of the Mullerian vagina and origin of the "sinus" vagina. Int J Dev Biol 2009, 53(7):925-934.
5. Matsumaru D, Murashima A, Fukushima J, Senda S, Matsushita S, Nakagata N, Miyajima M, Yamada G: Systematic stereoscopic analyses for cloacal development: The origin of anorectal malformations. Sci Rep 2015, 5:13943.

6. Pechriggl EJ, Bitsche M, Blumer MJ, Zwierzina ME, Fritsch H: Novel immunohistochemical data indicate that the female foetal urethra is more than an epithelial tube. *Ann Anat* 2013, 195(6):586-595.
7. Kaefer M: Management of Abnormalities of the Genitalia in Girls. In: Campbell-Walsh Urology 11th edn. Edited by McDougal WS, A.J. W, Partin AW, Peters CA: Elsevier; 2016: 3453-3468.
8. Valentini AL, Giuliani M, Gui B, Laino ME, Zecchi V, Rodolfino E, Ninivaggi V, Manzoni C, Bonomo L: Persistent Urogenital Sinus: Diagnostic Imaging for Clinical Management. What Does the Radiologist Need to Know? *Am J Perinatol* 2016, 33(5):425-432.
9. Arena F, Romeo C, Cruccetti A, Antonuccio P, Basile M, Romeo G: The neonatal management and surgical correction of urinary hydrometrocolpos caused by a persistent urogenital sinus. *BJU Int* 1999, 84(9):1063-1068.
10. Duran C, del Riego J, Riera L, Martin C, Serrano C, Palana P: Voiding urosonography including urethrosonography: high-quality examinations with an optimised procedure using a second-generation US contrast agent. *Pediatr Radiol* 2012, 42(6):660-667.
11. Kopac M, Riccabona M, Haim M: Contrast-enhanced voiding urosonography and genitography in a baby with ambiguous genitalia and urogenital sinus. *Ultraschall Med* 2009, 30(3):299-300.
12. Riccabona M, Darge K, Lobo ML, Ording-Muller LS, Augdal TA, Avni FE, Blickman J, Damasio BM, Ntoulia A, Papadopoulou F et al: ESPR Uroradiology Taskforce--imaging recommendations in paediatric uroradiology, part VIII: retrograde urethrography, imaging disorder of sexual development and imaging childhood testicular torsion. *Pediatr Radiol* 2015, 45(13):2023-2028.
13. Pena A: Total urogenital mobilization--an easier way to repair cloacas. *J Pediatr Surg* 1997, 32(2):263-267; discussion 267-268.
14. Rink RC, Adams MC, Misseri R: A new classification for genital ambiguity and urogenital sinus anomalies. *BJU Int* 2005, 95(4):638-642.
15. Hendren WH, Crawford JD: Adrenogenital syndrome: the anatomy of the anomaly and its repair. Some new concepts. *J Pediatr Surg* 1969, 4(1):49-58.
16. Powell DM, Newman KD, Randolph J: A proposed classification of vaginal anomalies and their surgical correction. *J Pediatr Surg* 1995, 30(2):271-275; discussion 275-276.
17. Jenak R, Ludwikowski B, Gonzalez R: Total urogenital sinus mobilization: a modified perineal approach for feminizing genitoplasty and urogenital sinus repair. *J Urol* 2001, 165(6 Pt 2):2347-2349.

18. Domini R, Rossi F, Ceccarelli PL, De Castro R: Anterior sagittal transanorectal approach to the urogenital sinus in adrenogenital syndrome: preliminary report. J Pediatr Surg 1997, 32(5):714-716.
19. Rink RC, Cain MP: Urogenital mobilization for urogenital sinus repair. BJU Int 2008, 102(9):1182-1197.
20. Tanagho EA: Anterior detrusor flap in urogenital sinus repair. BJU Int 2008, 101(5):647-661.
21. S2k-Leitlinie, Varianten der Geschlechtsentwicklung
22. Rink RC, Adams MC: Feminizing genitoplasty: state of the art. World J Urol 1998, 16(3):212-218.
23. Fortunoff S, Lattimer JK, Edson M: Vaginoplasty Technique for Female Pseudohermaphrodites. Surg Gynecol Obstet 1964, 118:545-548.
24. Salle JL, Lorenzo AJ, Jesus LE, Leslie B, AlSaid A, Macedo FN, Jayanthi VR, de Castro R: Surgical treatment of high urogenital sinuses using the anterior sagittal transrectal approach: a useful strategy to optimize exposure and outcomes. J Urol 2012, 187(3):1024-1031.
25. Ludwikowski B, Oesch Hayward I, Gonzalez R: Total urogenital sinus mobilization: expanded applications. BJU Int 1999, 83(7):820-822.
26. Rink RC, Metcalfe PD, Kaefer MA, Casale AJ, Meldrum KK, Cain MP: Partial urogenital mobilization: a limited proximal dissection. J Pediatr Urol 2006, 2(4):351-356.
27. Gosalbez R, Castellan M, Ibrahim E, DiSandro M, Labbie A: New concepts in feminizing genitoplasty--is the Fortunoff flap obsolete? J Urol 2005, 174(6):2350-2353, discussion 2353.
28. Ganesan A, Smith GH, Broome K, Steinberg A: Congenital adrenal hyperplasia: preliminary observations of the urethra in 9 cases. J Urol 2002, 167(1):275-278; discussion 278-279.
29. Marei MM, Fares AE, Abdelsattar AH, Abdullateef KS, Seif H, Hassan MM, Elkotby M, Eltagy G, Elbarbary MM: Anatomical measurements of the urogenital sinus in virilized female children due to congenital adrenal hyperplasia. J Pediatr Urol 2016, 12(5):282 e281-282 e288.
30. Tugtepe H, Thomas DT, Turan S, Cizmecioglu F, Hatun S, Bereket A, Dagli ET: Does common channel length affect surgical choice in female congenital adrenal hyperplasia patients? J Pediatr Urol 2014, 10(5):948-954.
31. Palmer BW, Trojan B, Griffin K, Reiner W, Wisniewski A, Frimberger D, Kropp BP: Total and partial urogenital mobilization: focus on urinary continence. J Urol 2012, 187(4):1422-1426.

32. Pena A, Bischoff A, Levitt MA: The transpubic approach for the correction of complex anorectal and urogenital malformations. *J Pediatr Surg* 2011, 46(12):2316-2320.
33. Pratap A, Agrawal CS, Kumar A, Bhatta NK, Agrawal B, Tiwari A, Adhikary S: Modified posterior sagittal transanorectal approach in repair of urogenital sinus anomalies. *Urology* 2007, 70(3):583-587.
34. Birraux J, Mouafo FT, Dahoun S, Tardy V, Morel Y, Mouriquand P, Le Coultre C, Mure PY: Laparoscopic-assisted vaginal pull-through: A new approach for congenital adrenal hyperplasia patients with high urogenital sinus. *Afr J Paediatr Surg* 2015, 12(3):177-180.
35. Fuchs J, Warmann SW, Seitz G, Schafer J, Schroder M, Obermayr F: Laparoscopically assisted vaginal pull-through for high urogenital sinus: a new surgical technique. *Urology* 2012, 79(5):1180-1183.
36. Lima M, Ruggeri G, Randi B, Domini M, Gargano T, La Pergola E, Gregori G: Vaginal replacement in the pediatric age group: a 34-year experience of intestinal vaginoplasty in children and young girls. *J Pediatr Surg* 2010, 45(10):2087-2091.
37. Bischoff A, Levitt MA, Breech L, Hall J, Pena A: Vaginal switch--a useful technical alternative to vaginal replacement for select cases of cloaca and urogenital sinus. *J Pediatr Surg* 2013, 48(2):363-366.
38. Davies MC, Crouch NS, Woodhouse CR, Creighton SM: Congenital adrenal hyperplasia and lower urinary tract symptoms. *BJU Int* 2005, 95(9):1263-1266.
39. Krege S, Walz KH, Hauffa BP, Korner I, Rubben H: Long-term follow-up of female patients with congenital adrenal hyperplasia from 21-hydroxylase deficiency, with special emphasis on the results of vaginoplasty. *BJU Int* 2000, 86(3):253-258; discussion 258-259.
40. Rintala RJ: Congenital cloaca: Long-term follow-up results with emphasis on outcomes beyond childhood. *Semin Pediatr Surg* 2016, 25(2):112-116.
41. Bogliolo S, Gaggero CR, Nadalini C, Iacobone AD, Musacchi V, Cassani C, Peroglio Carus A: Long-term risk of malignancy in the neovagina created using colon graft in vaginal agenesis - A case report. *J Obstet Gynaecol* 2015, 35(5):543-544.
42. Tennant PW, Glinianaia SV, Wellesley D, Draper ES, Kurinczuk JJ, Tonks AM, Tucker DF, Wreyford B, Rankin J: Epidemiology of partial urorectal septum malformation sequence (or 'persistent cloaca'): a population-based study in seven regions of England and Wales, 1985-2010. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2014, 99(5):F413-418.
43. Fritsch H, Aigner F, Ludwikowski B, Reinstadler-Zankl S, Illig R, Urbas D, Schwarzer C, Longato S: Epithelial and muscular regionalization of the human developing anorectum. *Anat Rec (Hoboken)* 2007, 290(11):1449-1458.

44. Huang YC, Chen F, Li X: Clarification of mammalian cloacal morphogenesis using high-resolution episcopic microscopy. *Dev Biol* 2016, 409(1):106-113.
45. van der Putte SC: Normal and abnormal development of the anorectum. *J Pediatr Surg* 1986, 21(5):434-440.
46. Wang C, Gargollo P, Guo C, Tang T, Mingin G, Sun Y, Li X: Six1 and Eya1 are critical regulators of peri-cloacal mesenchymal progenitors during genitourinary tract development. *Dev Biol* 2011, 360(1):186-194.
47. Holschneider A, Hutson J, Pena A, Beket E, Chatterjee S, Coran A, Davies M, Georgeson K, Grosfeld J, Gupta D et al: Preliminary report on the International Conference for the Development of Standards for the Treatment of Anorectal Malformations. *J Pediatr Surg* 2005, 40(10):1521-1526.
48. Pena A: Surgical treatment of hiogh imperforate anus. *World J Surg* 1985, 9(2):8.
49. Levitt MA, Pena A: Pitfalls in the management of newborn cloacas. *Pediatr Surg Int* 2005, 21(4):264-269.
50. Karlin G, Brock W, Rich M, Pena A: Persistent cloaca and phallic urethra. *J Urol* 1989, 142(4):1056-1059.
51. Chen CP, Chang TY, Hsu CY, Liu YP, Tsai FJ, Wu PC, Wang W: Persistent cloaca presenting with a perineal cyst: Prenatal ultrasound and magnetic resonance imaging findings. *J Chin Med Assoc* 2012, 75(4):190-193.
52. Bischoff A, Levitt MA, Breech L, Louden E, Pena A: Hydrocolpos in cloacal malformations. *J Pediatr Surg* 2010, 45(6):1241-1245.
53. Bischoff A, Levitt MA, Lim FY, Guimaraes C, Pena A: Prenatal diagnosis of cloacal malformations. *Pediatr Surg Int* 2010, 26(11):1071-1075.
54. Warne SA, Hiorns MP, Curry J, Mushtaq I: Understanding cloacal anomalies. *Arch Dis Child* 2011, 96(11):1072-1076.
55. Rosenkrantz AB: Genitourinary Imaging: An Update. *Radiol Clin North Am* 2017, 55(2):xi.
56. Bischoff A: The surgical treatment of cloaca. *Semin Pediatr Surg* 2016, 25(2):102-107.
57. Pena A: Anorectal malformations. *Semin Pediatr Surg* 1995, 4(1):35-47.
58. Pena A, Migotto-Krieger M, Levitt MA: Colostomy in anorectal malformations: a procedure with serious but preventable complications. *J Pediatr Surg* 2006, 41(4):748-756; discussion 748-756.
59. Levitt MA, Pena A: Cloacal malformations: lessons learned from 490 cases. *Semin Pediatr Surg* 2010, 19(2):128-138.

60. Patel MN: Use of rotational fluoroscopy and 3-D reconstruction for pre-operative imaging of complex cloacal malformations. *Semin Pediatr Surg* 2016, 25(2):96-101.
61. Ashour K, Shehata S, Osheba A: Cystourethroscopy versus contrast studies in urogenital sinus and cloacal anomalies in children. *J Pediatr Surg* 2017.
62. Pena A, Levitt MA, Hong A, Midulla P: Surgical management of cloacal malformations: a review of 339 patients. *J Pediatr Surg* 2004, 39(3):470-479; discussion 470-479.
63. Pena A: The surgical management of persistent cloaca: results in 54 patients treated with a posterior sagittal approach. *J Pediatr Surg* 1989, 24(6):590-598.
64. Rink RC, Herndon CD, Cain MP, Kaefer M, Dussinger AM, King SJ, Casale AJ: Upper and lower urinary tract outcome after surgical repair of cloacal malformations: a three-decade experience. *BJU Int* 2005, 96(1):131-134.
65. Warne SA, Wilcox DT, Ledermann SE, Ransley PG: Renal outcome in patients with cloaca. *J Urol* 2002, 167(6):2548-2551; discussion 2551.
66. Warne SA, Wilcox DT, Ransley PG: Long-term urological outcome of patients presenting with persistent cloaca. *J Urol* 2002, 168(4 Pt 2):1859-1862; discussion 1862.
67. Hendren WH: Cloaca, the most severe degree of imperforate anus: experience with 195 cases. *Ann Surg* 1998, 228(3):331-346.
68. Braga LH, Lorenzo AJ, Dave S, Del-Valle MH, Khouri AE, Pippi-Salle JL: Long-term renal function and continence status in patients with cloacal malformation. *Can Urol Assoc J* 2007, 1(4):371-376.
69. Versteegh HP, van Rooij IA, Levitt MA, Sloots CE, Wijnen RM, de Blaauw I: Long-term follow-up of functional outcome in patients with a cloacal malformation: a systematic review. *J Pediatr Surg* 2013, 48(11):2343-2350.
70. Rivosecchi M, Lucchetti MC, Zaccara A, De Gennaro M, Fariello G: Spinal dysraphism detected by magnetic resonance imaging in patients with anorectal anomalies: incidence and clinical significance. *J Pediatr Surg* 1995, 30(3):488-490.
71. Warne SA, Godley ML, Wilcox DT: Surgical reconstruction of cloacal malformation can alter bladder function: a comparative study with anorectal anomalies. *J Urol* 2004, 172(6 Pt 1):2377-2381; discussion 2381.
72. Ludman L, Spitz L: Psychosocial adjustment of children treated for anorectal anomalies. *J Pediatr Surg* 1995, 30(3):495-499.
73. Breech L: Gynecologic concerns in patients with cloacal anomaly. *Semin Pediatr Surg* 2016, 25(2):90-95.
74. Warne SA, Wilcox DT, Creighton S, Ransley PG: Long-term gynecological outcome of patients with persistent cloaca. *J Urol* 2003, 170(4 Pt 2):1493-1496.

75. Cardamone S, Creighton S: A gynaecologic perspective on cloacal malformations. *Curr Opin Obstet Gynecol* 2015, 27(5):345-352.
76. Levitt MA, Stein DM, Pena A: Gynecologic concerns in the treatment of teenagers with cloaca. *J Pediatr Surg* 1998, 33(2):188-193.
77. Stenstrom P, Hambraeus M, Arnbjornsson E, Orno AK: Pelvic floor in females with anorectal malformations--findings on perineal ultrasonography and aspects of delivery mode. *J Pediatr Surg* 2015, 50(4):622-629.
78. Gearhart JP, Mathews R: Exstrophy-Epispadias Complex. In: Campbell-Walsh Urology. Volume 4, 9 edn. Edited by Wein AJ, Kavoussi LR, Novick AC, Partin AW, Peters Ca. Philadelphia: Saunders Elsevier; 2007: 3497-3553.
79. Grady R, Hafez AT, Mathews R, Ebert AK: Classic Exstrophy. In: Congenital Anomalies in Children. Volume 1, edn. Edited by deVries CR, Nijman R. Montreal, Canada: Societe Internationale d'Urologie; 2013: 139-148.
80. Rösch WH, Stein R: Epispadie, Blasenekstrophie. In: Die Urologie. Volume 2, edn. Edited by Michel SM, Thüroff JW, Janetschek G, Wirth M. Heidelberg: Springer; 2016: 1891-1906.
81. Ebert AK, Reutter H, Ludwig M, Rosch WH: The exstrophy-epispadias complex. *Orphanet J Rare Dis* 2009, 4:23.
82. Muecke EC: The Role of the Cloacal Membrane in Exstrophy: The First Successful Experimental Study. *J Urol* 1964, 92:659-667.
83. Thomalla JV, Rudolph RA, Rink RC, Mitchell ME: Induction of cloacal exstrophy in the chick embryo using the CO₂ laser. *J Urol* 1985, 134(5):991-995.
84. Beaudoin S, Barbet P, Bargy F: Pelvic development in the rabbit embryo: implications in the organogenesis of bladder exstrophy. *Anat Embryol (Berl)* 2004.
85. Schrott KM: Komplette einaktige Aufbauplastik der Blasenekstrophie. In: Plastisch-rekonstruktive Chirurgie in der Urologie. edn. Edited by Schreiter F. Stuttgart: Thieme; 1999: 430-439.
86. Grady RW, Carr MC, Mitchell ME: Complete primary closure of bladder exstrophy. Epispadias and bladder exstrophy repair. *Urol Clin North Am* 1999, 26(1):95-109, viii.
87. Grady RW, Mitchell ME: Complete primary repair of exstrophy. Surgical technique. *Urol Clin North Am* 2000, 27(3):569-578, xi.
88. Jeffs RD: Functional closure of bladder exstrophy. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1977, 13(5):171-173.
89. Kelley JH, Eraklis AJ: A procedure for lengthening the phallus in boys with exstrophy of the bladder. *J Pediatr Surg* 1971, 6(5):645-649.

90. Mushtaq I, Garriboli M, Smeulders N, Cherian A, Desai D, Eaton S, Duffy P, Cuckow P: Primary bladder exstrophy closure in neonates: challenging the traditions. *J Urol* 2014, 191(1):193-197.
91. Barroso U, Jr., Jednak R, Barthold JS, Gonzalez R: A technique for constructing an umbilicus and a concealed catheterizable stoma. *BJU Int* 2001, 87(1):117-120.
92. Burki T, Hamid R, Duffy P, Ransley P, Wilcox D, Mushtaq I: Long-term followup of patients after redo bladder neck reconstruction for bladder exstrophy complex. *J Urol* 2006, 176(3):1138-1141; discussion 1141-1132.
93. Stein R, Fisch M, Black P, Hohenfellner R: Strategies for reconstruction after unsuccessful or unsatisfactory primary treatment of patients with bladder exstrophy or incontinent epispadias [see comments]. *J Urol* 1999, 161(6):1934-1941.
94. Stein R, Fisch M, Stockle M, Demirkesen O, Hohenfellner R: Colonic conduit in children: protection of the upper urinary tract 16 years later? *J Urol* 1996, 156(3):1146-1150.
95. Smeulders N, Woodhouse CR: Neoplasia in adult exstrophy patients. *BJU Int* 2001, 87(7):623-628.
96. Stein R, Fisch M, Bauer H, Friedberg V, Hohenfellner R: Operative reconstruction of the external and internal genitalia in females with bladder exstrophy or incontinent epispadias. *J Urol* 1995, 154:1002 - 1007.
97. Ebert A, Scheuering S, Schott G, Roesch WH: Psychosocial and psychosexual development in childhood and adolescence within the exstrophy-epispadias complex. *J Urol* 2005, 174(3):1094-1098.
98. Woodhouse CR: The sexual and reproductive consequences of congenital genitourinary anomalies. *J Urol* 1994, 152(2 Pt 2):645-651.
99. Ebert AK: [The German research network CURE-Net : A benefit for patients with rare diseases]. *Urologe A* 2017, 56(7):905-909.
100. Feitz WF, Van Grunsven EJ, Froeling FM, de Vries JD: Outcome analysis of the psychosexual and socioeconomical development of adult patients born with bladder exstrophy. *J Urol* 1994, 152(5 Pt 1):1417-1419.
101. Mathews RI, Gan M, Gearhart JP: Urogynaecological and obstetric issues in women with the exstrophy-epispadias complex. *BJU Int* 2003, 91(9):845-849.
102. Rubenwolf P, Thomas C, Thuroff JW, Stein R: Sexual Function and Fertility of Women with Classic Bladder Exstrophy and Continent Urinary Diversion. *J Urol* 2016, 196(1):140-145.
103. Burbige KA, Hensle TW, Chambers WJ, Leb R, Jeter KF: Pregnancy and sexual function in women with bladder exstrophy. *Urology* 1986, 28(1):12-14.

104. Stein R, Stöckle M, Fisch M, Nakai H, Müller SC, Hohenfellner R: The fate of the adult exstrophy patient. *J Urol* 1994, 152:1413-1416.
105. Ebert AK, Bals-Pratsch M, Seifert B, Reutter H, Rosch WH: Genital and reproductive function in males after functional reconstruction of the exstrophy-epispadias complex--long-term results. *Urology* 2008, 72(3):566-569; discussion 569-570.
106. Ebert AK, Falkert A, Germer U, Rosch WH: Biometry of the pubovisceral muscle and levator hiatus assessed by three-dimensional ultrasound in females with bladder exstrophy-epispadias complex after functional reconstruction. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009, 34(1):98-103.
107. Anusionwu I, Baradaran N, Trock BJ, Stec AA, Gearhart JP, Wright EJ: Is pelvic osteotomy associated with lower risk of pelvic organ prolapse in postpubertal females with classic bladder exstrophy? *J Urol* 2012, 188(6):2343-2346.
108. Nakhal RS, Deans R, Creighton SM, Wood D, Woodhouse CR: Genital prolapse in adult women with classical bladder exstrophy. *Int Urogynecol J* 2012, 23(9):1201-1205.
109. Wunder N, Branscom J, Pulaski VA, Thüroff JW, Stein R: Sacrocolpopexy in patients with bladder exstrophy and genital prolapse after urinary diversion. *J Urol* 2016, 195(4s):e1069.
110. Ebert AK, Falkert A, Hofstadter A, Reutter H, Rosch WH: Pregnancy management in women within the bladder-exstrophy-epispadias complex (BEEC) after continent urinary diversion. *Arch Gynecol Obstet* 2011, 284(4):1043-1046.
111. Huck N, Schweizerhof S, Honeck P, Neisius A, Thuroff JW, Stein R: Pregnancy After Urinary Diversion at Young Ages-Risks and Outcome. *Urology* 2017, 104:220-224.
112. Deans R, Banks F, Liao LM, Wood D, Woodhouse C, Creighton SM: Reproductive outcomes in women with classic bladder exstrophy: an observational cross-sectional study. *Am J Obstet Gynecol* 2012, 206(6):496 e491-496.
113. Greenwell TJ, Venn SN, Creighton S, Leaver RB, Woodhouse CR: Pregnancy after lower urinary tract reconstruction for congenital abnormalities. *BJU Int* 2003, 92(7):773-777.
114. Wittmeyer V, Aubry E, Liard-Zmuda A, Grise P, Ravasse P, Ricard J, Biserte J, Besson R: Quality of life in adults with bladder exstrophy-epispadias complex. *J Urol* 2010, 184(6):2389-2394.
115. Ben-Chaim J, Jeffs RD, Reiner WG, Gearhart JP: The outcome of patients with classic bladder exstrophy in adult life. *J Urol* 1996, 155(4):1251-1252.
116. Baird AD, Sanders C, Woolfenden A, Gearhart JP: Coping with bladder exstrophy: diverse results from early attempts at functional urinary tract surgery. *BJU Int* 2004, 93(9):1303-1308.

117. Gobet R, Weber D, Horst M, Yamamoto S, Fischer J: Long-term followup (37 to 69 years) in patients with bladder exstrophy treated with uretersigmoidostomy: psychosocial and psychosexual outcomes. *J Urol* 2009, 182(4 Suppl):1819-1823.
118. Gobet R, Weber D, Renzulli P, Kellenberger C: Long-term follow up (37-69 years) of patients with bladder exstrophy treated with uretersigmoidostomy: uro-nephrological outcome. *J Pediatr Urol* 2009, 5(3):190-196.
119. Woodhouse CR, North AC, Gearhart JP: Standing the test of time: long-term outcome of reconstruction of the exstrophy bladder. *World J Urol* 2006.
120. Woodhouse CR, Redgrave NG: Late failure of the reconstructed exstrophy bladder. *Br J Urol* 1996, 77(4):590-592.
121. Husmann DA, Rathbun SR: Long-term follow up of enteric bladder augmentations: the risk for malignancy. *J Pediatr Urol* 2008, 4(5):381-385; discussion 386.
122. Stein R, Schroder A, Thuroff JW: Bladder augmentation and urinary diversion in patients with neurogenic bladder: non-surgical considerations. *J Pediatr Urol* 2012, 8(2):145-152.
123. Kalble T, Hofmann I, Riedmiller H, Vergho D: Tumor growth in urinary diversion: a multicenter analysis. *European urology* 2011, 60(5):1081-1086.

12 Angeborene Gefäßmalformationen

12.1 Einleitung

Vaskuläre Malformationen sind angeborene Gefäßanomalien mit strukturellen Fehlern, die während verschiedener Stadien der arteriellen und venösen vaskulären Morphogenese entstehen. Diese Läsionen können im gesamten Gefäßsystem (arteriell, kapillär oder lymphatisch), sowohl als isolierte Defekte als auch als Teil eines Syndroms vorkommen.

12.2 Inzidenz

In einer Untersuchung an 3573 Kindern in Ungarn, war die Inzidenz von kongenitalen vaskulären Läsionen 1.2 % [1], während dagegen vaskuläre Läsionen im weiblichen Genitaltrakt viel seltener sind und nur wenige Fälle in der Literatur berichtet wurden. Am häufigsten sind sogenannte arteriovenösen Malformationen und arteriovenöse Shunts. In den letzten 20 Jahren wurde von nur insgesamt 19 Läsionen berichtet. Diese betrafen die Vulva, Zervix, Ovarien und Tuben.

12.3 Klassifikation und Standortbestimmung

Die Terminologie der vaskulären Läsionen ist nicht standardisiert, da die Nomenklatur der internationalen Gesellschaft zum Studium von vaskulären Anomalien (ISSVA) gerade bei gynäkologischen Pathologien selten angewendet wird. Nach der neuesten ISSVA Klassifikation (2014) werden Gefäßneubildungen in benigne, lokal-aggressive/borderline, maligne sowie in vaskuläre Malformationen eingeteilt, entsprechend der Gefäße die sie enthalten [2]. In der gynäkologischen Literatur wird häufig der Begriff Hämangioma verwendet, was es aber im Einzelnen schwierig macht, die wahre Charakteristik der jeweiligen Läsion zu eruieren [3]. Im Rahmen einer Single Center Studie wurden zwischen Januar 1989 und Juni 2008 646 Frauen mit unklassifizierten vaskulären Anomalien untersucht. Bei diesen Frauen konnten 8 (1,2%) mit Läsionen der Vagina und Vulva identifiziert werden [4]. Häufiger wird in der Literatur von vaskulären Malformationen des Uterus berichtet. Timmerman et al untersuchten 256 Patienten mit abnormaler prämenopausaler Blutung und fanden 9 Patientinnen (3,4 %) mit vaskulären Malformationen. Sie argumentieren, dass uterine vaskuläre Malformationen doch häufiger seien, wie früher vermutet. Eine Ursache könnte die technische Entwicklung in der vaginalen Ultrasonografie sein. Vielleicht ist es darauf zurückzuführen, dass bis 1997 lediglich 73 Fälle publiziert wurden [5].

12.4 Diagnostik

O'Brien und Kollegen argumentieren in ihrer Untersuchung an 21 Patientinnen mit uterinen arteriovenösen Malformationen, dass die endovaginale Sonografie die Methode der Wahl bei der Diagnostik abnormaler uteriner Blutungen darstellt [1].

12.5 Therapie

Empfohlen wird ein abwartendes, konservatives Verhalten. Nur selten ist eine chirurgische Therapie erforderlich und dann ist eine endovaskuläre, minimalinvasive Therapie (Katheter-EMBOLisation) zu bevorzugen [1].

Konsensbasiertes Statement 12.S57

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
<p>1) Angeborene Gefäßanomalien im weiblichen Genitaltrakt sind sehr selten. Dazu gibt es nur sehr wenige Literaturberichte, meist in Form von Case Reports.</p> <p>2) Uterine vaskuläre Malformationen scheinen bei präklimakterischen Blutungsstörungen in einer Frequenz von 3-4 % aufzutreten. Die Datenlage ist aber ungenügend.</p>	

Konsensbasierte Empfehlung 12.E54

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
<p>Therapeutisch ist das abwartende Verhalten zu empfehlen. Bei größeren Malformationen kann die Katheter-EMBOLisation diskutiert werden.</p> <p>Alternativ: Konservative Therapie bei Hämangiomen bei Kindern sollte mittels Betablocker erfolgen</p>	

1. O'Brien P, Neyastani A, Buckley AR, Chang SD, Legiehn GM: Uterine arteriovenous malformations: from diagnosis to treatment. Journal of ultrasound in medicine : official journal of the American Institute of Ultrasound in Medicine 2006, 25(11):1387-1392; quiz 1394-1385.
2. Dasgupta R, Fishman SJ: ISSVA classification. Seminars in pediatric surgery 2014, 23(4):158-161.
3. Karpathiou G, Chauleur C, Da Cruz V, Forest F, Peoc'h M: Vascular lesions of the female genital tract: Clinicopathologic findings and application of the ISSVA classification. Pathophysiology : the official journal of the International Society for Pathophysiology 2017, 24(3):161-167.
4. Wang S, Lang JH, Zhou HM: Venous malformations of the female lower genital tract. European journal of obstetrics, gynecology, and reproductive biology 2009, 145(2):205-208.

5. Timmerman D, Van den Bosch T, Peeraer K, Debrouwere E, Van Schoubroeck D, Stockx L, Spitz B: Vascular malformations in the uterus: ultrasonographic diagnosis and conservative management. European journal of obstetrics, gynecology, and reproductive biology 2000, 92(1):171-178.

13 Assoziierte Fehlbildungen

Bei der Betrachtung genitaler Fehlbildungen richtet sich meistens das Augenmerk primär auf die Veränderung des Uterus, was sich auch in fast allen Fehlbildungsklassifikationen widerspiegelt. Aclien[1] versuchte erstmals mittels einer embryonalen Klassifikation Zusammenhänge zwischen genitalen und urologischen Veränderungen zu dokumentieren.

Im Vergleich der einzelnen uterinen Fehlbildungen VCUAM U1a – U4b (ESHRE/ ESGE U1 – U6*) mit ihren assoziierten genitalen und extragenitalen Fehlbildungen besteht ein Zusammenhang, der sich z.T. anhand der Embryogenese erklären lässt. So werden oft die enge räumliche Beziehung des Wolfschen und des Müllerischen Ganges als Erklärung von uterinen Fehlbildungen mit begleitenden renalen Entwicklungsstörungen gesehen. Bereits Gruenwald[2] und Magee[3] zeigten einen direkten Einfluss des Wolfschen Ganges mittels Induktion auf die Entwicklung des Müllerschen Ganges auf. Diese These anhand unseres Patientinnenkollektives bestätigt werden. Unter 107 Patientinnen mit vaginalen Fehlbildungen (Entwicklung aus dem Wolfschen Gang; VCUAM V1 – 5, (ESHRE/ ESGE V1 – V4*)) wiesen 90% (n=96) zervikale, 92% (n=98) uterine sowie 30 % (n=32) renale Fehlbildungen begleitend auf. Eine enge Assoziation kann ebenfalls bei 20 Patientinnen mit Vagina duplex VCUAM V2a & b (ESHRE/ ESGE V1 + V3*) gezeigt werden. In allen Fällen wurde als weiter genitale Fehlbildung eine Zervix duplex diagnostiziert, assoziiert mit 3 kompletten intrauterinen Septen sowie 15 Uteri duplex. Am eindrucksvollsten zeigt sich der Zusammenhang im Rahmen des Mayer-Rokitansky-Kuester-Hauser-Syndrom. Alle 72 Patientinnen mit einer beidseitigen Vaginalatresie zeigten begleitend eine beidseitige Zervix- und Uterusaplasie.[4]

Betrachtet man hingegen primär die Fehlbildung, welche vom Müllerischen Gang ausgeht, so lässt sich nicht in allen Fällen eine Malformation mit Ursprung des Wolfschen Gang finden. Bei 202 uterinen Malformationen (Müllerischer Gang; VCUAM U1-4 (ESHRE/ ESGE U1 – U6*)) lagen lediglich 96 Fehlbildungen der Vagina (Wolfscher Gang) finden. Auffallend auch die Gliederung der Subgruppe VCUAM U2 (ESHRE/ ESGE U3*). Von allen 38 Patientinnen mit Uterus bicornis konnten in 15 Fällen keinerlei Fehlbildungen der Zervix oder der Vagina gefunden werden. Weiterhin markant, dass 5 dieser 15 Patientinnen an Fehlbildungen des renalen Systems (2 x Beckenniere, 2 x Nierenagenesie, einseitige Doppelniere) litten.

Da 39% der Fälle ein Uterus bicornis ohne Malformationen von Zervix und/ oder Vagina vorliegt, ist in diesem Zusammenhang nicht von einer weitergeleiteten Fehlinduktion des Wolfschen Ganges auszugehen. Für diese Fehlbildung müssen andere Induktionswege zu Verfügung stehen! Somit stellt sich dann die Frage, ob übergestellten Steuerungsmechanismen nicht ebenfalls die Entwicklung der Wolfschen Ganges beeinflussen und die von Gruenwald und Magee gestellte Hypothese nur eine zufällige Beobachtung ist[2, 3]? Unterstützt wird diese Hypothese bei eingehender

Analyse durch folgendes Kollektivs[4]. Bei 202 Patientinnen mit uterinen Fehlbildungen VCUAM U1-4 (ESHRE/ ESGE U1 – U6*) konnten in 130 Fällen (64 %) keine weiteren assoziierten Malformationen diagnostiziert wurden. Diese Ergebnisse lassen die Hypothese zu, dass die Organogenese primär voneinander unabhängig abläuft, jedoch höher gestellte Regulationsmechanismen organübergreifend auf Müllerischen und Wolf'schen Gang wirken können.

Bei der Analyse der renalen Fehlbildungen konnte eine deutlich erhöhte Inzidenz parallel zur Ausprägung der uterinen Fehlbildung beobachtet werden. Wurden in der VCUAM-Gruppe U1 (ESHRE/ ESGE U1 – U2*) lediglich 5 renale Fehlbildungen (6%) diagnostiziert, so zeigte sich in der Gruppe VCUAM U2 (ESHRE/ ESGE U3*) 11 (29%) und in der Gruppe VCUAM U4 (ESHRE/ ESGE U4 – U5*) 25 (32%) Malformationen des Nierensystems. Gleiches gilt auch für anderweitig assoziierte Fehlbildungen, welche am meisten in der Gruppe VCUAM U4 (ESHRE/ ESGE U4 – U5*) und vor allem im Zusammenhang mit dem MRKH-Syndrom anzutreffen sind[5]. Acien versucht ein Verknüpfung embryologisch herzuleiten[1]. Eine exakte molekulargenetische Erklärung konnte bis dato in vielen Bereichen nur zum Teil geführt werden.

Abgrenzend hiervon die VCUAM-Gruppe U3 (ESHRE/ ESGE U1b*). In den 5 beschriebenen Fällen konnte lediglich eine Malformation des Skelettes beschrieben werden. Hier gilt wahrscheinlich der fehlende Östrogeneinfluß als entscheidender Faktor. Primär wird es sich hierbei nicht um eine genetische Mutation handeln, sondern um eine ausbleibende Entwicklung, die in diesem Kollektiv in der fehlenden Hormonproduktion der Ovarien (4 x VCUAM A2b) zu suchen ist[4].

Abschließend sei nochmals darauf hingewiesen, dass genitale Fehlbildungen häufig mit assoziierten Fehlbildungen vergesellschaftet sind. Im Rahmen der Fehlbildungsdiagnostik sollte neben einer sonographischen Abklärung des kleinen Beckens zumindest eine Ultraschalluntersuchung beider Nieren erfolgen. In wie weit die Diagnostik und Abklärung weiter ausgedehnt werden muss, sollte in Abhängigkeit der Ausprägung der Malformationen und dem Beschwerdebild der Patientin entschieden werden. In diesem Zusammenhang sind vor allem Krankheitsbilder im urologischen, neurologischen, orthopädischen und/ oder kardiologischen Bereich zu berücksichtigen[4, 6]

Die Fragen, ob die Kernspintomographie eine Hystero- und/ oder Laparoskopie in der Diagnostik ersetzen kann wird kontrovers diskutiert [7]. Erfahrungsgemäß hängt dies von der Ausprägung ab. Komplexe urogenitale Fehlbildungen können neben der Kernspintomographie gelegentlich eine invasive Diagnostik erfordern.

* Die ESHRE/ ESGE Klassifikation wurde nachträglich aus der verwandten VCUAM Klassifikation übersetzt.

Konsensbasiertes Statement 12.S58

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Bei ca. 30 % der weiblichen genitalen Fehlbildungen ist mit assoziierten Malformationen (vor allem renales System, Skelett, Adnexe, Leistenhernien) zu rechnen

Konsensbasierte Empfehlung 12.E55

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Im Rahmen der Fehlbildungsabklärung soll eine Sonographie der Nieren durchgeführt werden.

Weitere Abklärungen sollten in Abhängigkeit von der Ausprägung der Befunde, dem Beschwerdebild und geplanten Vorgehens der Patientin entschieden werden.

1. Acién, P., M. Acién, and M. Sanchez-Ferrer, Complex malformations of the female genital tract. New types and revision of classification. *Hum Reprod*, 2004. 19(10): p. 2377-84.
2. P, G., The relation of the growing Müllerian duct to the Wolfian duct and its importance for the genesis of malformations. *Anat Rec*, 1941(81): p. 1-19.
3. Magee, M.C., D.T. Lucey, and F.A. Fried, A new embryologic classification for uro-gynecologic malformations: the syndromes of mesonephric duct induced mullerian deformities. *J Urol*, 1979. 121(3): p. 265-7.
4. Oppelt, P., et al., Female genital malformations and their associated abnormalities. *Fertil Steril*, 2007. 87(2): p. 335-42.
5. Oppelt, P., et al., Clinical aspects of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: recommendations for clinical diagnosis and staging. *Hum Reprod*, 2006. 21(3): p. 792-7.
6. ACOG Committee Opinion No. 728: Müllerian Agenesis: Diagnosis, Management, And Treatment. *Obstet Gynecol*, 2018. 131(1): p. e35-e42.
7. Troiano, R.N. and S.M. McCarthy, Müllerian duct anomalies: imaging and clinical issues. *Radiology*, 2004. 233(1): p. 19-34.

14 Geburtshilfliches Management

Bei einigen genitalen Anomalien stellt sich die Frage, ob eine vaginale Geburt möglich und anzustreben ist. Häufig ist der Spontanpartus ohne weitere Probleme möglich, sollte aber je nach Ausprägung der Fehlbildung individuell dem geburtshilflichen Management angepasst werden. Auf Grund der geringen Fallzahlen sind die meisten Publikationen case reports und Bobachtungsstudien auf einem Evidenzlevel IV oder V, sodass die Empfehlungen selten über ein Expertenniveau hinausgehen[1-3].

14.1 Kloake

Genaue Abhandlung des Themas erfolgte in Kapitel 10.

Konsensbasiertes Statement 14.S59

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Die Kloakenfehlbildung und die daraus resultierenden Operationen stellen per se keine Kontraindikation für eine Schwangerschaft dar. Die Schwangerschaft soll prinzipiell als Risiko-Schwangerschaft gewertet werden. Eine Entbindung per Kaiserschnitt wird empfohlen für diese Patientinnen, insbesondere nach vaginalen rekonstruktiven Eingriffen.	

Konsensbasierte Empfehlung 14.E56

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Eine prinzipiell mögliche Schwangerschaft sollte als Risiko-Schwangerschaft gewertet werden und die Entbindung per Kaiserschnitt erfolgen.	

14.2 Blasenekstrophie

14.2.1 Statement, Empfehlung, Konsensus

Genaue Abhandlung des Themas erfolgte in Kapitel 10.

Konsensbasiertes Statement 14.S60

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Schwangerschaften sind sowohl bei Patientinnen mit primärer Rekonstruktion der Blasenekstrophie sowie nach primärer oder sekundärer Harnableitung möglich. Die Fehlbildung und die daraus resultierenden Operationen stellen per se keine Kontraindikation für eine Schwangerschaft dar. Die Schwangerschaft soll prinzipiell als Risiko-Schwangerschaft gewertet werden.

Konsensbasierte Empfehlung 14.E57

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Eine prinzipiell mögliche Schwangerschaft sollte als Risiko-Schwangerschaft gewertet werden und die Entbindung per Kaiserschnitt erfolgen.

14.3 Kongenitale Anomalien der Vulva

14.3.1 Labienhypoplasie

Aus unterschiedlichen Gründen kann es sein, dass sich eine Labie oder beide nicht normal entwickeln. Eine Hyperplasie oder Aplasie kann bereits im Kindesalter oder in der Pubertät evident werden. In keinem Fall wirkt sich diese Fehlentwicklung auf das geburtshilfliche Management aus. Untersuchungen dazu gibt es keine [4].

14.3.2 Labienhypertrophie

Gleiches gilt für die Hypertrophie von einer oder zwei Labien. Unter der Geburt kann es zu Geburtsverletzungen kommen, aber es wirkt sich in der Regel nicht auf das geburtshilfliche Management aus. Aus kosmetischen Gründen kann es aber erforderlich werden, insbesondere bei einseitigen Hypertrophien die Labien chirurgisch anzupassen. Untersuchungen hierzu gibt es keine[4].

14.3.3 Labiensynechie

Bei jungen Mädchen kann es, auf Grund des präpubertär niedrigen Östrogenspiegels zu einer (partiellen) Synechie der Labia minora kommen, mit einer Inzidenz von bis zu 3,3%. Bei symptomfreien Mädchen ist zunächst keine Therapie notwendig, da mit steigendem Östrogenspiegel die Adhäsionen wieder reversibel sind. Persistieren die Synechien, sollte präpubertär ein konservatives Vorgehen mit Östriol-haltige Crèmes angestrebt werden.

Noch seltener sind kongenitale Labienfusionen. Am häufigsten sind aber erworbene oder iatogene Synechien der Labia minora oder majora.

Vor allem in letzteren Fällen ist eine chirurgische Intervention vor einer Schwangerschaft erforderlich. Falls diese Läsionen tatsächlich bis zum Eintritt einer Schwangerschaft nicht gelöst werden würden, hätte das entweder die chirurgische Intervention in der späten Schwangerschaft oder die Planung eines primären Kaiserschnitts zur Folge.

Bei jungen Mädchen kommt es häufiger zu einer Synergie oder Aggressionen der Labia minora, aufgrund des niedrigen Östrogenspiegels präpubertär. In der Regel ist keine Therapie notwendig, da mit steigendem Östrogenspiegel die Adhäsionen wieder reversibel sind. Nur in sehr seltenen Fällen ist eine chirurgische Intervention postpubertär erforderlich[5-7].

14.3.4 Adrenogenitale Syndrom (AGS)

Der 21-Hydroxylase-Defekt in der homozygoten Form führt auch zu einer in der Regel ausgeprägten Klitoromegalie. Die chirurgische Korrektur umfasst die Klitorisreduktionsplastik, einer Labienkorrektur und eine vaginalen Erweiterungsplastik. In der Regel wird die Operation in Deutschland im ersten Lebensjahr durchgeführt; sie hat meist keine Auswirkung auf das geburtshilfliche Management. Die adäquate Behandlung in einer zukünftigen Schwangerschaft hängt davon ab, inwieweit der Fötus von erhöhten Androgen-Spiegeln betroffen ist. In Abhängigkeit der vorangegangenen chirurgischen Behandlung, wird dennoch der Kaiserschnitt der bevorzugte Entbindungsmodus sein, bei kleinen operativen Korrekturen ist auch ein vaginaler Geburtsmodus möglich.

14.3.5 Late-onset AGS

Diese sogenannten nicht klassischen AGS-Formen (Defekte der 21-Hydroxylase, 11-Beta-Hydroxylase, 3-Beta-Hydroxysteroid-dehydrogenase) können während der Pubertät und danach zu zunehmend erhöhten Androgen-Spiegeln führen, die dann ihrerseits in unterschiedlichem Ausmass zu einer Klitorishypertrophie führen können.

Eine Klitoris-Reduktion bei Adoleszenten hat in der Regel keine Auswirkungen auf einen späteren Geburtsmodus [8].

14.3.6 Kongenitale venöse Malformationen

Vaskuläre Anomalien können in 2 Kategorien eingeteilt werden. Einerseits die Hämangiome und andererseits vaskuläre Malformationen. Venöse Malformationen sind für 2/3 aller vaskulären Malformationen verantwortlich. Sie können gut mittels Dopplersonografie klassifiziert und diagnostiziert werden. Typischerweise werden solche venösen Konglomerate, die kosmetisch aber auch sensorisch stören können, durch intravaskuläre Injektion von Polidocanol in der Regel im Erwachsenenalter behandelt. Diese kongenitalen Veränderungen müssen von einer schwangerschaftsinduzierten Varikosis im Bereich der Vulva unterschieden werden, die sich aufgrund der Stausituation in der fortgeschrittenen Schwangerschaft entwickeln kann und geburtshilflich keinerlei Behandlung bedarf. Kongenitale, nicht behandelte Läsionen können sich im Verlauf der Schwangerschaft deutlich verstärken. Allenfalls bei einer sehr ausgeprägten Varikosis oder Malformation ist der Geburtsmodus zu überdenken und individuell festzulegen [9].

Konsensbasiertes Statement 11.S61

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
-----------------	---------------------

Fehlbildungen und Synechien der Labia minora bzw. majora bedürfen selten einer chirurgischen Intervention. Häufiger muss beim AGS eine chirurgische Intervention erfolgen. Venöse Malformationen der Vulva sind von einer Varikosis in graviditatem unterschieden werden. Das geburtshilfliche Management wird in der Regel nicht durch kongenitale Veränderungen der Labia minora bzw. majora bestimmt.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E58

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
-----------------	---------------------

Wurde beim AGS eine operative Korrektur des äußeren Genitales durchgeführt, hat sie selten einen Einfluß auf die Wahl des Geburtsmodus. Nur bei sehr ausgeprägten Gefäßveränderungen der Vulva ist eine individuelle Geburtsplanung vonnöten.

14.4 Vagina

14.4.1 Hymenalanomalien

Eine der häufigsten kongenitalen Läsionen des weiblichen Genitaltrakts ist das unperforierte Hymen. Die Therapie vor einer Schwangerschaft ist eine Inzision, ggf. partielle Resektion. Weniger ausgeprägte Formen werden unterschiedlich und meist chirurgisch behandelt. Es gibt keine Kontraindikation bezüglich einer vaginalen Geburt.

14.4.2 Transverse Vaginalsepten

Diese Septen werden im Verlauf der Vagina in unterschiedlichen Höhen gefunden. Die meisten finden sich im proximalen und mittleren Anteil der Vagina. Falls die Therapie eine (Teil)Resektion und eine Anastomose der vaginalen Anteile erlaubt, ist eine Konzeption möglich. Ca. 30-40 Schwangerschaften wurden in der Literatur erwähnt. Von diesen Frauen wurden ca. 50% per sectionem entbunden. Bei einer anulären Stenose kann es zu einem Dystokie-bedingten Geburtsstillstand kommen [10]. Erwähnt werden die instrumentelle Dilatation und Inzision (Z-Plastik) unter der Geburt [11]. Das Outcome ist generell gut.

14.4.3 Longitudinale Vaginalsepten

Diese Form der Septierung ist häufig mit uterinen Anomalien assoziiert. Selten betrifft diese Form ausschließlich die Vagina. Bei asymptomatischen Frauen einer weiten Vagina kann auf eine Resektion verzichtet werden. Eine Resektion im Vorfeld kann aber eine vaginale Entbindung erleichtern und auch blutende Einrisse unter der Geburt vermeiden helfen [12, 13].

14.4.4 Vaginale (partielle) Agenesie

Frauen mit einer Agenesie oder partiellen Agenesie sind auch nach einer operativen Vaginalplastik in der Lage, vaginal zu entbunden zu werden [14, 15].

Konsensbasiertes Statement 11.S62

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Transverse und longitudinale Vaginalsepten werden meist vor der Konzeption diagnostiziert. Zu beachten ist die Koinzidenz insbesondere der uterinen Anomalien.

Konsensbasierte Empfehlung 11.E59

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Bei bestimmten, bei ausgeprägten Formen sollte eine Entfernung der Septen erfolgen. Grundsätzlich ist eine vaginale Geburt möglich. Die Entscheidung kann nur individuell getroffen werden.

14.5 Kongenitale Anomalien des Uterus

Das allgemeine Risiko kongenitaler Uterusanomalien für einen Abort im 1.+2 Trimester wird in einer aktuellen Metaanalyse mit 1,56/2,31/1,68 angegeben. Das relative Risiko einer Frühgeburt vor der 37./34./28. Schwangerschaftswoche wurde in einer Subgruppenanalyse mit 2,25/4,90/3,15 als deutlich erhöht eingestuft. Auch Fehleinstellungen/Fehllagen, Wachstumsrestriktionen und Plazentaanomalien waren erhöht [16-18].

14.5.1 Uterus arcuatus

Diese Anomalie ist häufig, dennoch gibt es keine Daten zum geburtshilflichen Management, da die Frauen in der Regel problemlos vaginal entbunden werden können. Bei nicht operiertem Uterus kann mit Aborten/vorzeitigen Wehen/Erreichen des Termins in folgenden Frequenzen gerechnet werden: 26%/8%/63%.

14.5.2 Uterus subseptus/septus

Die Septen können partiell oder komplett sein. Uterussepten sind mit einer Sterilitätsanamnese und vermehrten Aborten (21-44%) assoziiert. Daher wird in der Regel die hysteroskopische Resektion der Septen bei Kinderwunsch empfohlen. Eine Schwangerschaft kann aber auch mit einem nichtoperierten Uterus auf vaginalem Weg beendet werden, wobei die Frühgeburtlichkeit in der Gruppe der nicht-operierten Patienten mit 12-33% deutlich erhöht ist. Bei nicht operiertem Uterus kann mit Aborten/vorzeitigen Wehen/Erreichen des Termins in folgenden Frequenzen gerechnet werden: 44%/22%/83%. 48% dieser Frauen benötigen eine Tokolyse wegen vorzeitiger Wehen.

14.5.3 Uterus unicornis unicollis

Diese Variante ist das Beispiel eines asymmetrischen lateralen Fusionsdefekts. Ein Uterus unicornis kann mit einem ektopen Ovar assoziiert sein. Außerdem ist das Risiko von z.B. renalen Anomalien, Sterilität, Endometriose, vorzeitige Wehen, Wachstumsrestriktion und Steißlagen erhöht. In 60% wurde der Geburtstermin erreicht. Das geburtshilfliche Management richtet sich nach den individuellen Gegebenheiten, aber grundsätzlich ist die vaginale Geburt möglich. Bei nicht operiertem Uterus kann mit Aborten/vorzeitigen Wehen/Erreichen des Termins in folgenden Frequenzen gerechnet werden: 37%/16%/45% [19-22].

14.5.4 Uterus bicornis unicollis

Diese Variante ist als Beispiel eines symmetrischen, partiellen Fusionsdefekts anzusehen. Das Outcome von Schwangerschaften mit diesen kongenitalen Fehlbildungen sollte mit dem Ergebnis der Normalbevölkerung vergleichbar sein. Dennoch gibt es Fallberichte über Komplikationen wie Aborte, vorzeitige Wehen oder Lageanomalien des Feten. Einige dieser Fälle und das gilt auch auch für den Uterus bicornis bicollis (siehe unten) können rudimentäre, nicht kommunizierende Hörner haben. Das ist in 7,3 % aller Müllerschen Uterusanomalien der Fall. Funktionell ist der Uterus dann ein Uterus unicornis. Eine Schwangerschaft in dem nicht kommunizierenden Horn ist extrem selten und potentiell hinsichtlich einer Uterusruptur gefährlich [11]. Empfehlenswert ist eine rechtzeitige Identifikation der Anomalie, wenn möglich bereits vor einer Schwangerschaft (MRI, 3-D Ultraschall, HSG), [23-26]. Bei nicht operiertem Uterus kann mit Aborten/vorzeitigen Wehen/Erreichen des Termins in folgenden Frequenzen gerechnet werden: 36%/23%/41%. 39% dieser Frauen brauchen eine Tokolyse wegen vorzeitiger Wehen. Je nach Ausprägung der Uterus-Muskulatur besteht eine Rupturgefahr von bis zu 70-90% [27]

14.5.5 Uterus didelphys (bicornis bicollis)

15-20% haben auch unilaterale Anomalien wie eine Hemivagina oder eine ipsilaterale Nierenagenesie. Das Schwangerschaftsoutcome ist normalerweise gut. Eine vaginale Geburt kann angestrebt werden. Bei nicht operiertem Uterus kann mit Aborten/vorzeitigen Wehen/Erreichen des Termins in folgenden Frequenzen gerechnet werden: 32%/28%/36%. Ein obstruktives oder rudimentäres Uterushorn birgt eine höhere Gefahr einer Uterusruptur und von Plazentaimplantationsstörungen z.B. Placenta increta oder percreta [28, 29].

Konsensbasiertes Statement 14.S63

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Geburtshilfliche Komplikationen sind häufiger beim Uterus septus und am geringsten beim Uterus arcuatus.

Postpartale Blutungen durch Plazentarettention können auftreten.

Bei begleitenden Nierenfehlbildungen oder einseitiger Nierenagenesie ist ein schwangerschaftsinduzierter Hypertonus häufiger.

Aborte treten gehäuft im ersten und zweiten Trimester auf.

Während einer Schwangerschaft bei einem Uterus mit obstruiertem oder rudimentärem Horn beträgt die Gefahr einer Uterusruptur fast 90%.

Konsensbasierte Empfehlung 14.E60

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Nach transzervikaler Dissektion eines uterinen Septums kann eine vaginale Geburt angestrebt werden.

Ein rudimentäres Horn sollte vor einer Schwangerschaft entfernt werden

Die Entscheidung über das geburtshilfliche Vorgehen kann nur individuell und nach sorgfältiger Abwägung aller Optionen getroffen werden.

1. Lin PC, Bhatnagar KP, Nettleton GS, Nakajima ST: Female genital anomalies affecting reproduction. *Fertility and sterility* 2002, 78(5):899-915.
2. Ludmir J, Samuels P, Brooks S, Mennuti MT: Pregnancy outcome of patients with uncorrected uterine anomalies managed in a high-risk obstetric setting. *Obstet Gynecol* 1990, 75(6):906-910.
3. Oppelt P, von Have M, Paulsen M, Strissel PL, Strick R, Brucker S, Wallwiener D, Beckmann MW: Female genital malformations and their associated abnormalities. *Fertility and sterility* 2007, 87(2):335-342.
4. Congenital Malformations
5. Labial fusion
6. Fleisher Gary R.; Ludwig S: *Textbook of Pediatric Emergency Medicine*; 2010.
7. Bacon JL, Romano ME, Quint EH: Clinical Recommendation: Labial Adhesions. *Journal of pediatric and adolescent gynecology* 2015, 28(5):405-409.
8. Edmonds DK: Congenital malformations of the genital tract and their management. *Best practice & research Clinical obstetrics & gynaecology* 2003, 17(1):19-40.
9. Marrocco-Trischitta MM, Nicodemi EM, Nater C, Stillo F: Management of congenital venous malformations of the vulva. *Obstet Gynecol* 2001, 98(5 Pt 1):789-793.
10. Blanton EN, Rouse DJ: Trial of labor in women with transverse vaginal septa. *Obstet Gynecol* 2003, 101(5 Pt 2):1110-1112.
11. Acien P, Acien M: The presentation and management of complex female genital malformations. *Hum Reprod Update* 2016, 22(1):48-69.
12. Haddad B, Louis-Sylvestre C, Poitout P, Paniel BJ: Longitudinal vaginal septum: a retrospective study of 202 cases. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1997, 74(2):197-199.
13. Heinonen PK: Complete septate uterus with longitudinal vaginal septum. *Fertility and sterility* 2006, 85(3):700-705.
14. Bates GW, Wiser WL: A technique for uterine conservation in adolescents with vaginal agenesis and a functional uterus. *Obstet Gynecol* 1985, 66(2):290-294.
15. Smith NA, Laufer MR: Obstructed hemivagina and ipsilateral renal anomaly (OHVIRA) syndrome: management and follow-up. *Fertility and sterility* 2007, 87(4):918-922.
16. Venetis CA, Papadopoulos SP, Campo R, Gordts S, Tarlatzis BC, Grimbizis GF: Clinical implications of congenital uterine anomalies: a meta-analysis of comparative studies. *Reprod Biomed Online* 2014, 29(6):665-683.

17. Heinonen PK: Gestational hypertension and preeclampsia associated with unilateral renal agenesis in women with uterine malformations. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2004, 114(1):39-43.
18. Henriet E, Roman H, Zanati J, Lebreton B, Sabourin JC, Loic M: Pregnant noncommunicating rudimentary uterine horn with placenta percreta. *J SLS* 2008, 12(1):101-103.
19. Jayasinghe Y, Rane A, Stalewski H, Grover S: The presentation and early diagnosis of the rudimentary uterine horn. *Obstet Gynecol* 2005, 105(6):1456-1467.
20. Reichman D, Laufer MR, Robinson BK: Pregnancy outcomes in unicornuate uterus: a review. *Fertility and sterility* 2009, 91(5):1886-1894.
21. Samuels TA, Awonuga A: Second-trimester rudimentary uterine horn pregnancy: rupture after labor induction with misoprostol. *Obstet Gynecol* 2005, 106(5 Pt 2):1160-1162.
22. Daskalakis G, Pilalis A, Lykeridou K, Antsaklis A: Rupture of noncommunicating rudimentary uterine horn pregnancy. *Obstet Gynecol* 2002, 100(5 Pt 2):1108-1110.
23. Mazouni C, Girard G, Deter R, Haumonte JB, Blanc B, Bretelle F: Diagnosis of Mullerian anomalies in adults: evaluation of practice. *Fertility and sterility* 2008, 89(1):219-222.
24. Pui MH: Imaging diagnosis of congenital uterine malformation. *Comput Med Imaging Graph* 2004, 28(7):425-433.
25. Troiano RN, McCarthy SM: Mullerian duct anomalies: imaging and clinical issues. *Radiology* 2004, 233(1):19-34.
26. Baramki TA: Hysterosalpingography. *Fertility and sterility* 2005, 83(6):1595-1606.
27. Juneja SK, Gupta S, Tandon P, Gumber N: Rupture of Noncommunicating Rudimentary Horn of Uterus. *International journal of applied & basic medical research* 2017, 7(2):146-147.
28. Grimbizis GF, Camus M, Tarlatzis BC, Bontis JN, Devroey P: Clinical implications of uterine malformations and hysteroscopic treatment results. *Hum Reprod Update* 2001, 7(2):161-174.
29. Fedele L, Bianchi S, Frontino G, Ciappina N, Fontana E, Borruto F: Laparoscopic findings and pelvic anatomy in Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Obstet Gynecol* 2007, 109(5):1111-1115.

15 Psychosomatische Begleitung

15.1 Lebensqualität, psychische Komorbidität, belastende Themen

Frauen mit genitaler Fehlbildung scheinen belastet und weisen eine u.U. deutliche Einschränkung der Lebensqualität auf. Die Belastung scheint bei denjenigen Frauen höher, bei welchen die Fertilität unklar ist (z.B. PCOS), die Geschlechtsidentität in Frage steht (z.B. cAIS) oder die Wahrnehmung der Weiblichkeit eingeschränkt ist [1-17]. Die Diagnose einer genitalen Fehlbildung kann insbesondere bei Betroffenen mit cAIS das Selbstwertgefühl beeinträchtigen bzw. das weibliche Selbstbild in Frage stellen [6, 16-18]. Da die Diagnose häufig als sehr persönlich und tabuisiert wahrgenommen wird ist die Kommunikation im sozialen Umfeld erschwert [18]. Zudem gehen Betroffene insbesondere nach wiederholten Operationen, bei Inkontinenzproblemen (Stuhl/ Urin) sowie bei Fehlbildungen des äußeren Genitals seltener bzw. später sexuelle Beziehungen oder Partnerschaften ein [19-21]. Das kosmetische Ergebnis wird durch die Betroffenen häufig negativer eingeschätzt als durch die Operateure, vor allem bei wiederholten Operationen.

Die betroffenen Frauen scheinen trotz erhöhter Belastung und geringerer Lebensqualität im Vergleich mit der Allgemeinbevölkerung nicht auffällig häufiger an psychischen Erkrankungen zu leiden [2].

Zentrale Themen für die Betroffenen wie auch für ihre Partner und Familien sind Sexualität (Unsicherheit bei/ Angst vor sexuellem Kontakt, Dyspareunie) und (ggf. nicht erfüllbarer) Schwangerschaftswunsch [22, 23]. Bei Diagnosestellung sind für die Betroffenen die Themen Umgang mit der Fehlbildung, Kommunikation der Fehlbildung innerhalb der Familie und im Freundeskreis sowie medizinische Informationen wichtig [2, 6, 15, 16, 18]. Kritische belastende Zeitpunkte für die Betroffenen sind [18, 22]:

- ⇒ initiale Diagnostik/ Diagnosemitteilung
- ⇒ Pubertät und körperliche Veränderungen
- ⇒ operative Interventionen (z.B. Vaginalanlage)
- ⇒ Beziehungsaufnahme zu Partnern/ Paarkonflikte
- ⇒ Familiengründung
- ⇒ Schwangerschaften im (näheren) sozialen Umfeld

Nicht nur die Betroffene selbst, sondern auch deren soziales Umfeld (insbesondere Eltern) kann durch die Diagnose belastet sein [22, 24].

Konsensbasiertes Statement 15.S64

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Frauen mit genitaler Fehlbildung scheinen häufig psychisch belastet und weisen eine u.U. deutliche Einschränkung ihrer Lebensqualität auf. Dennoch scheinen sie im Vergleich mit der Allgemeinbevölkerung nicht häufiger an psychischen Erkrankungen zu leiden. Belastbare Aussagen zur psychischen Belastung von Frauen mit genitalen Fehlbildungen sind aufgrund bislang nicht ausreichender Studienlage schwierig.

Konsensbasierte Empfehlung 15.E61

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die zentralen belastenden Themen Weiblichkeit, Sexualität und (ggf. nicht erfüllbarer) Schwangerschaftswunsch sollten in der Begleitung der Mädchen bzw. Frauen durch die Primärbehandler (welche die Betroffenen wohnortnah in Vor- und Nachbehandlung begleiten) altersentsprechend angesprochen werden. Der Respekt vor der Intimität und die Verschwiegenheit sind auch bei Minderjährigen unbedingt zu gewährleisten. Zum Zeitpunkt der Diagnosestellung stehen medizinische Informationen sowie emotionales Erleben, Umgang mit der Fehlbildung und Kommunikation der Fehlbildung innerhalb der Familie sowie im Freundeskreis im Vordergrund.

Bei Bedarf soll ein passendes Hilfsangebot vermittelt werden.

15.2 Psychosomatische Aspekte im Diagnose- und Behandlungsverlauf

Die Diagnose erfolgt häufig in der sensiblen Phase der Pubertät, welche durch Unsicherheit im Selbstbild, Entwicklung der eigenen Identität sowie physische, soziale und kognitive Veränderungen gekennzeichnet ist [18]. Insbesondere Fehlbildungen, bei welchen eine Schwangerschaft nicht möglich oder unsicher ist (z.B. MRKHS) bzw. bei fehlender Übereinstimmung von genetischem Geschlecht und ausgebildeter Genitale (z.B. cAIS), verunsichern [6, 22]. Gleichwohl verunsichert sie das soziale Umfeld der Betroffenen. Daher sind eine behutsame Diagnostik und Diagnosemitteilung erforderlich: Die behandelnden Ärzte sollen in der Wortwahl bei der Bezeichnung und Beschreibung der Fehlbildung darauf achten, diese in nicht stigmatisierender oder verletzender Weise darzustellen [22]. Sie sind sowohl für die Betroffene als auch ihr soziales Umfeld ein erstes Rollenvorbild in der Kommunikation von und im Umgang mit der Fehlbildung und können so vor allem Betroffene unterstützen, die einen schambesetzten oder tabuisierten Umgang mit Sexualität haben. Dies kann (bei Zustimmung der Betroffenen) durch die Einladung von Eltern oder Partnern zu gemeinsamen Gesprächsterminen weiter gefördert werden. Wichtig scheint ferner eine gleichwertige Darstellung aller derjenigen (Geschlechts-) Merkmale, in welchen die Betroffene mit anderen Mädchen/ Frauen gleich ist [25]. Diese normalisierende Darstellung darf jedoch eine anzunehmende Belastung der Betroffenen und ihres sozialen Umfeldes nicht verharmlosen. Ein frühzeitiges Aufgreifend der Emotionen und Belastungen der Betroffenen durch die Primärbehandler fördert einen positiven Umgang mit der Fehlbildung, während die ausschließliche Fokussierung auf somatische Aspekte ungünstig scheint. Eine akute Belastungsreaktion sowie Anpassungsstörung mit überwiegend depressiver Symptomatik und teilweise Suizidgedanken bei/ nach Diagnosemitteilung scheint häufig [13]. Aufgrund der psychischen Ausnahmesituation der Betroffenen bei Diagnosemitteilung ist eine spätere Wiederholung der Informationen zur Fehlbildung notwendig, ggf. unterstützt durch schriftliches Informationsmaterial [26].

Sowohl aus somatischer (zur Behandlung und Nachsorge eventueller operativer Behandlungen) wie auch psychosomatischer Sicht ist eine langfristige Begleitung durch ein möglichst personell stabiles Behandlungsteam (Behandlungszentrum und/ oder niedergelassene Behandler) wichtig [26]. Eine routinemäßige psychosomatische Behandlung aller Betroffenen ist weder notwendig noch sinnvoll [13]. Stattdessen sollen psychosomatische Behandler in das Team eines Zentrums eingebunden sein und sowohl die Personen als auch ihre Behandlungsmöglichkeiten routinemäßig vorgestellt werden. Das frühzeitige Ermöglichen von Kontakten zu anderen Betroffenen scheint äußerst wichtig (vgl. 15.10).

Konsensbasiertes Statement 15.S65

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die Diagnose erfolgt häufig in der sensiblen Phase der Pubertät, welche durch Unsicherheit im Selbstbild, Entwicklung der eigenen Identität sowie physische, soziale und kognitive Veränderungen gekennzeichnet ist. Die behandelnden Ärzte sind sowohl für die Betroffene als auch ihre Begleiter ein erstes Rollenvorbild in der Kommunikation von und im Umgang mit der Fehlbildung.

Konsensbasierte Empfehlung 15.E62

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

In der somatischen Diagnostik und bei Diagnosemitteilung soll behutsam vorgegangen werden. Es soll besonders auf die Wortwahl in der Bezeichnung und Beschreibung der Fehlbildung geachtet werden, um einer möglichen Verunsicherung der Betroffenen in ihrem Selbstbild entgegenzuwirken. Gleichzeitig soll eine anzunehmende Belastung der Betroffenen angesprochen und ggf. aufgegriffen werden.

Es soll darauf geachtet werden, dass neben ausführlichen, altersgemäßen, Iaienverständlichen, medizinischen Informationen zur diagnostizierten Fehlbildung gleichwertig dargestellt wird, worin die Betroffene allen anderen Mädchen/ Frauen gleicht.

Zur emotionalen und sozialen Unterstützung der Betroffenen soll je nach Alter den Eltern/ Vertrauenspersonen sowie eventuellen Partnern/ Partnerinnen bei Zustimmung der Betroffenen angeboten werden, bei Arztgesprächen anwesend zu sein. Auf ihre Themen und Fragen soll ebenfalls eingegangen werden.

15.3 Psychosomatische Diagnostik

- ⇒ Eine eingehende psychosomatische Diagnostik und ggf. psychosomatisch-psychotherapeutische Behandlung ist indiziert bei
- ⇒ anhaltenden Schwierigkeiten in der Krankheitsverarbeitung bzw. im Umgang mit der Fehlbildung, Einschränkung der Lebensqualität
- ⇒ Compliance-Problemen
- ⇒ Problemen in der Alltagsstrukturierung (Schlaf-Wach-Rhythmus, Essstruktur, Konzentrationsschwierigkeiten, belastungsbedingte Probleme in Schule / Beruf / Haushaltsführung)
- ⇒ Persistenz niedergeschlagener oder ängstlicher Stimmung über zwei Wochen oder rezidivierender Symptomatik im Verlauf
- ⇒ aktuell gravierender depressiver oder ängstlicher Symptomatik
- ⇒ vorbestehender psychosomatischer oder psychiatrischer Erkrankung
- ⇒ sowie auf Wunsch der Patientin.

Bei Jugendlichen ist verstärkt auf Belastungssymptome wie sozialer Rückzug, Identifikationsprobleme oder Aggressivität gegen sich oder andere zu achten.

Eine weiterführende psychosomatische Diagnostik soll nicht nur auf die Diagnose einer (evtl. vorbestehenden) psychischen Erkrankung fokussieren, sondern ferner die psychische Belastung aufgrund der Fehlbildung sowie die Minderung der Lebensqualität erfassen und in passende supportive sowie psychotherapeutische Angebote vermitteln. Die individuelle Erfassung spezifischer Problemlagen in einem diagnostischen Gespräch ist hierfür Voraussetzung.

Konsensbasierte Empfehlung 15.E63	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
<p>Patientinnen sollen bei anhaltender psychischer Belastung, bei vorhandenen Risikofaktoren für die Entwicklung einer psychischen Erkrankung (psychosoziale Belastungen, frühere psychosomatische/ psychiatrische Erkrankung), bei aktueller psychischer Komorbidität oder auf Wunsch der Betroffenen eine eingehende psychosomatische Diagnostik und ggf. psychosomatisch-psychotherapeutische Behandlung erhalten. Eine routinemäßige psychosomatische Untersuchung bzw. Behandlung aller Patientinnen scheint nicht notwendig.</p>	

15.4 Spezielle Vorgehensweisen/ Situationen: Kinder und Jugendliche

Die Besprechung der Diagnose einer genitalen Fehlbildung mit Kindern und Jugendlichen soll durch die gynäkologischen Behandler altersgemäß und wiederholt erfolgen. In Bezug auf die psychische Belastung können zwei Hauptproblemkreise der Fehlbildung unterschieden werden:

1. Fehlbildung des äußereren Genitales: äußerlich sichtbar, frühe Diagnosestellung möglich, i.d.R. seit Kindheit bekannt
2. Fehlbildung des Genitales mit Auswirkungen auf die Pubertät (Amenorrhoe, Dysmenorrhoe, Tampongebrauch, Inkontinenz) und/oder Sexualität (Introitus, Klitoris, Vagina), d.h. späte Diagnosestellung (meist in der Pubertät)

15.5 Fehlbildung des äußereren Genitales

Mädchen mit äußerlich sichtbaren Fehlbildungen und deren Angehörige werden bereits im Neugeborenenalter oder der frühen Kindheit mit dem „Anders-sein“ konfrontiert, wobei die Diagnose zunächst primär mit den Eltern besprochen wird. Es bedarf einer kontinuierlichen Unterstützung und altersgemäßen Hilfestellung für die Betroffenen. Besonders wichtig ist die Begleitung in der Präpubertät und Pubertät mit Vorbereitung auf die körperlichen Veränderungen und Ausbau einer Vertrauensbeziehung, um auch Themen wie Sexualität und Fertilität sowie ggf. Korrekturoperationen oder Dehnungen zu besprechen (wir verweisen auf das Kapitel Transition). Bei Vaginoplastik ist eine umfassende Nachbetreuung notwendig, ggf. muss auf die Notwendigkeit einer länger andauernden vaginalen Dehnung (Phantom/Dilatator) hingewiesen werden. In wieweit in der Jugendzeit die Eltern noch einbezogen werden, muss individuell mit der Betroffenen entschieden werden. Hierbei ist die Wahrung der Intimität als zentral wichtig zu bewerten. Bei Auftreten von Belastungssymptomen (z.B. sozialer Rückzug, Pubertätskrise, Identifikationsprobleme oder Selbst- bzw. Fremd-Aggressivität) sollte frühzeitig eine psychologische Unterstützung initiiert werden.

15.6 Fehlbildung des Genitales mit Auswirkungen auf die Pubertät und/ oder Sexualität

Die Diagnosebesprechung sollte im Beisein der Mutter oder einer anderen Vertrauensperson erfolgen und in Folgeterminen begleitet werden. Probleme mit der Sexualität sollen im vertraulichen Einzelgespräch oder, bei einer festen Beziehung und Einverständnis der Betroffenen, zusammen mit dem Partner besprochen werden.

Zur eingehenden Diagnostik und ggf. psychosomatisch-psychotherapeutischen Behandlung von Kindern und Jugendlichen sollen diese von ärztlichen bzw. psychologischen Mitarbeitern der Kinder- und Jugendpsychosomatik bzw. Kinder- und Jugendpsychiatrie oder kooperierende niedergelassene Kinder- und Jugendpsychotherapeuten betreut werden. Die Betreuung von älteren Jugendlichen kann in der Erwachsenenpsychosomatik erfolgen, wenn eine passende emotionale Reife vorhanden ist. Dies muss im Einzelfall beurteilt werden. Die Betreuung und Begleitung von Kindern und Jugendlichen soll zusammen mit einer Kinder- und Jugendgynäkologin erfolgen, welche die Behandlung im Übergang von der Kinder- und Jugend- in die Erwachsenenmedizin gewährleistet (Vergleiche Transition Kapitel 16) [15, 17].

Auch bei minderjährigen Betroffenen soll die Anwesenheit der Eltern/ Erziehungsberechtigten thematisiert und das Angebot von vertraulichen Einzelgesprächen gemacht werden, um die Schwelle zum Besprechen schambesetzter, intimer oder schwieriger Themen zu senken [17, 18].

Konsensbasiertes Statement 15.S66

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Die Diagnose einer genitalen Fehlbildung kann insbesondere Kinder und Jugendliche verunsichern und belasten. Die Themen berühren die Intimsphäre der Betroffenen, was schambesetzt sein kann.	

Konsensbasierte Empfehlung 15.E64

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Es soll auch bei minderjährigen Betroffenen die Anwesenheit der Eltern/ Erziehungsberechtigten thematisiert und den Betroffenen ein vertrauliches Gespräch.	

15.7 Spezielle Vorgehensweisen/ Situationen: Operative Behandlung zur Anlage einer Vagina

Eine operative Behandlung zur Anlage einer Vagina scheint im Alter von etwa 16-18 Jahren günstig [35-38]. Ausschlaggebend ist die emotionale/ sexuelle Reife, die ggf. durch Kinder- und Jugendpsychotherapeuten eruiert werden sollte. Während eine zu

frühe Operation Complianceprobleme insbesondere beim Tragen eines Dilatators provozieren kann scheint sich eine zu späte Operation negativ auf die psychische Belastung der Betroffenen auszuwirken [10, 39]. Eine Vaginalanlage kann die Betroffenen in der Entwicklung eines positiven weiblichen Selbstbildes unterstützen [17]. Die zitierten Quellen stellen Expertenmeinungen dar, Studien hierzu sind nicht publiziert.

Ein i.d.R. notwendiges Tragen eines Dilatators soll mit den Patientinnen vor Behandlungsbeginn ausführlich vorbesprochen und nach der Operation in der Klinik mit geschultem Fachpersonal eingeübt sowie die länger dauernde jugendgynäkologische Nachbetreuung bzw. Transition eingeleitet werden, um eine ausreichende Compliance zu sichern.

Bei komplexen Fehlbildungen ist die Primäroperation i.d.R. bereits in der Kindheit erfolgt. Häufig sind jedoch eine oder mehrere Re-Operationen im Jugendalter erforderlich (z.B. Sinus urogenitalis, kloakale Fehlbildung, Extrophie, Vaginalaplasie, MURCS-Syndrom etc.). Im Vorgespräch sollten mögliche Enttäuschungen (kosmetisch, funktionell), anhaltende Schmerzen (Dyspareunie) sowie Komplikationen (Narben, Fisteln, Inkontinenz) besprochen werden. Eine ggf. negative Wahrnehmung des Operationsresultates soll offen angesprochen werden und die Patientin insbesondere in der Pubertät/ Transitionsphase in der Akzeptanz des Genitales unterstützt werden [40-43].

Konsensbasiertes Statement 15.S67

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die emotionale bzw. sexuelle Reife ist für die Compliance der Betroffenen nach Operation einer Vaginalaplasie eine wichtige Voraussetzung.

Konsensbasierte Empfehlung 15.E65

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die operative Behandlung zur Anlage einer Vagina soll mit den Betroffenen zusammen geplant werden. Dabei scheint weder eine frühe (vor emotionaler/ sexueller Reife) noch späte Behandlung günstig.

Ein i.d.R. notwendiges Tragen eines Dilatators soll mit den Patientinnen vor Behandlungsbeginn ausführlich vorbesprochen und nach der Operation in der Klinik mit geschultem Fachpersonal eingeübt werden.

15.8 Psychosomatische Interventionen

Neben der Behandlung einer ggf. zugrundeliegenden psychischen Erkrankung soll eine psychosomatisch-psychotherapeutische Behandlung die Betroffenen in der Akzeptanz der Fehlbildung unterstützen, die Lebensqualität verbessern sowie ein positives Selbstbild fördern. Hierbei sollen die spezifischen Belastungen durch die Fehlbildung besonders berücksichtigt werden, insbesondere die zentralen Themen Sexualität, sexuelle Identität/ Selbstbild sowie (ggf. nicht erfüllbarer) Schwangerschaftswunsch.

Die Schwelle, ein psychosomatisches Beratungs- oder Unterstützungsangebot in Anspruch zu nehmen, scheint hoch [15]: Rückblickend wird von manchen Betroffenen ein Unterstützungsbedarf gesehen, der nicht gedeckt werden konnte – auch wenn entsprechende Angebote vorhanden waren bzw. abgelehnt wurden. Als wichtigster Zeitpunkt für ein Unterstützungsangebot wird die Zeit unmittelbar nach Diagnosestellung angesehen [22]. Der direkte Kontakt zu (altersgleichen) Betroffenen scheint niederschwellig und hilfreich (vgl. 15.10).

Für belastete Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom werden zwei evaluierte Gruppentherapieprogramme beschrieben [6, 16]. Die Programme berücksichtigen die Themenfelder:

- ⇒ Erleben und Reaktion auf Diagnosestellung ([16]und [6])
- ⇒ Reaktion des sozialen Umfeldes ([16])
- ⇒ Medizinische Informationen/ Behandlungsverfahren ([16]und [6])
- ⇒ Sexualität, sexuelle und romantische Beziehungen ([16]und [6])
- ⇒ Verluste durch die Fehlbildung (z.B. Unfähigkeit zur Schwangerschaft) ([16]und [6])
- ⇒ Weibliche Rolle und Weiblichkeit ([16])

Spezifische Therapieprogramme für Frauen mit anderen genitalen Fehlbildungen fehlen.

Konsensbasiertes Statement 15.S68

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Psychosomatische Interventionen können Betroffene unterstützen, mit der Fehlbildung besser zurechtzukommen. Die Schwelle, diese in Anspruch zu nehmen, scheint hoch.	

Konsensbasierte Empfehlung 15.E66

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Für ein regelhaftes psychosomatisches Beratungs- und Behandlungsangebot sollte ein niederschwelliger Zugang gewählt werden. Auf Beratungsangebote sollte baldmöglichst nach Diagnosestellung hingewiesen werden.

Für belastete Frauen mit MRKHS sind zwei evaluierte spezifische psychotherapeutische Interventionen beschrieben [6, 16], an welchen sich Unterstützungsangebote für belastete Patientinnen orientieren sollten. Für Frauen mit anderen genitalen Fehlbildungen fehlen bislang spezifische evaluierte Programme.

15.9 Selbsthilfeangebote/ Vernetzung

Für die Betroffenen scheint häufig das Gefühl schwer aushaltbar, mit der seltenen genitalen Fehlbildung alleine zu sein. Oft machen sie die Erfahrung, dass ihre Behandler noch nie einen vergleichbaren Fall behandelten. Als unterstützend im Umgang mit der Fehlbildung wird von vielen der Austausch mit anderen Betroffenen erlebt [8, 15, 18, 26], der sowohl persönlich als auch ggf. anonym (geschützte Internetforen) erfolgen kann. Ziel der Vernetzung Betroffener ist es, einen niederschwelligen Zugang zu Informationen über den Umgang mit der Fehlbildung im Alltag und in speziellen Situationen zu schaffen und durch den Kontakt mit möglichen Rollenvorbildern das Gefühl der „Fremdartigkeit“ zu mindern [18]. Nicht nur die Betroffenen selbst sondern auch deren Partner/ Partnerinnen oder Eltern wünschen sich eine Möglichkeit zum Austausch mit anderen Partnern bzw. Eltern [15].

Konsensbasiertes Statement 15.S69

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Es existieren Selbsthilfegruppen für verschiedene Fehlbildungen. Der Austausch mit anderen Betroffenen wird als sehr entlastend und hilfreich erlebt.

Konsensbasierte Empfehlung 15.E67

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Frauen mit genitalen Fehlbildungen sollen frühzeitig nach Diagnosesicherung mit anderen Betroffenen in Kontakt kommen können. Behandlungszentren sollen Kontakte von Betroffenen über z.B. Selbsthilfetage oder Online-Angebote (z.B. geschlossene Foren) ermöglichen.

Beispiele für Foren, Erfahrungsberichte und Informationsportale im Internet (Stand 8/2017, für den Inhalt der Seiten kann keine Verantwortung übernommen werden):

- www.neovagina.de (Informationsportal und Forum, MRKH, Universitätsfrauenklinik Tübingen)
- www.mrkh-betroffene.ch (Informationen und Forum, Betroffene mit MRKH, Schweiz)

1. Brunner, F., M. Fliegner, K. Krupp, K. Rall, S. Brucker, and H. Richter-Appelt, Gender Role, Gender Identity and Sexual Orientation in CAIS ("XY-Women") Compared With Subfertile and Infertile 46,XX Women. *J Sex Res*, 2016. 53(1): p. 109-24.
2. Fliegner, M., K. Krupp, F. Brunner, K. Rall, S.Y. Brucker, P. Briken, and H. Richter-Appelt, Sexual life and sexual wellness in individuals with complete androgen insensitivity syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome (MRKHS). *J Sex Med*, 2014. 11(3): p. 729-42.
3. Gingu, C., A. Dick, S. Patrascoiu, L. Domnisor, M. Mihai, M. Harza, and I. Sinescu, Testicular feminization: complete androgen insensitivity syndrome. Discussions based on a case report. *Rom J Morphol Embryol*, 2014. 55(1): p. 177-81.
4. Grinspon, R.P. and R.A. Rey, When hormone defects cannot explain it: malformative disorders of sex development. *Birth Defects Res C Embryo Today*, 2014. 102(4): p. 359-73.
5. Heidenreich, W., D. Langer, and I. Schildmann, [Psychosocial problems of young patients with aplasia vaginae (author's transl)]. *Geburtshilfe Frauenheilkd*, 1976. 36(9): p. 705-9.
6. Heller-Boersma, J.G., U.H. Schmidt, and D.K. Edmonds, A randomized controlled trial of a cognitive-behavioural group intervention versus waiting-list control for women with uterovaginal agenesis (Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: MRKH). *Hum Reprod*, 2007. 22(8): p. 2296-301.
7. Krupp, K., F. Brunner, M. Fliegner, K. Rall, S. Brucker, P. Briken, and H. Richter-Appelt, [A questionnaire for the assessment of women's perception of their own femininity: a study on women with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser-syndrome and women with polycystic ovary syndrome]. *Psychother Psychosom Med Psychol*, 2013. 63(8): p. 334-40.
8. Krupp, K., M. Fliegner, F. Brunner, S. Brucker, K. Rall, and H. Richter-Appelt, How do Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome, Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome or Polycystic Ovary Syndrome Experience Contact to Other Affected Persons? *Geburtshilfe Frauenheilkd*, 2012. 72(11): p. 1009-1017.
9. Laggari, V., S. Diareme, S. Christogiorgos, E. Deligeoroglou, P. Christopoulos, J. Tsiantis, and G. Creatsas, Anxiety and depression in adolescents with polycystic ovary syndrome and Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *J Psychosom Obstet Gynaecol*, 2009. 30(2): p. 83-8.
10. Lamont, E., Congenital absence of the vagina: diagnosis and plastic surgical reconstruction. *Ann Plast Surg*, 1978. 1(4): p. 380-91.

11. Leidolf, E.M., M. Curran, Scout, and J. Bradford, Intersex mental health and social support options in pediatric endocrinology training programs. *J Homosex*, 2008. 54(3): p. 233-42.
12. Negulici, E., D. Christodorescu, and S. Alexandru, Psychological aspects of the testicular feminization syndrome. *Psychosom Med*, 1968. 30(1): p. 45-50.
13. Poland, M.L. and T.N. Evans, Psychologic aspects of vaginal agenesis. *J Reprod Med*, 1985. 30(4): p. 340-4.
14. Riepe, F.G., N. Krone, M. Viemann, C.J. Partsch, and W.G. Sippell, Management of congenital adrenal hyperplasia: results of the ESPE questionnaire. *Horm Res*, 2002. 58(4): p. 196-205.
15. Simoes, E., A. Kronenthaler, N. Schäffeler, A. Wagner, K.K. Rall, A. Sokolov, H. Hiltner, E. Ueding, C. Emrich, L.-S. Pösch, M.-C. Baur, F. Gerlach, S. Mohr, E. Krebs, M. Eissler, S. Zipfel, M.A. Rieger, D. Wallwiener, and S. Brucker, Entwicklung eines Versorgungsmodells zur Verbesserung der Transitionsversorgung bei Selbtenen Erkrankungen am Beispiel weiblicher Jugendlicher mit genitaler Fehlbildung. *TransCareO Schlussbericht*, 2016.
16. Weijenborg, P.T. and M.M. ter Kuile, The effect of a group programme on women with the Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Bjog*, 2000. 107(3): p. 365-8.
17. Wagner, A., S.Y. Brucker, E. Ueding, D. Grober-Gratz, E. Simoes, K. Rall, A. Kronenthaler, N. Schaffeler, and M.A. Rieger, Treatment management during the adolescent transition period of girls and young women with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome (MRKHS): a systematic literature review. *Orphanet J Rare Dis*, 2016. 11(1): p. 152.
18. Patterson, C.J., R. Crawford, and A. Jahoda, Exploring the psychological impact of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome on young women: An interpretative phenomenological analysis. *J Health Psychol*, 2016. 21(7): p. 1228-40.
19. Jurgensen, M., E. Kleinemeier, A. Lux, T.D. Steensma, P.T. Cohen-Kettenis, O. Hiort, U. Thyen, B. Kohler, and D.S.D.N.W. Group, Psychosexual development in adolescents and adults with disorders of sex development--results from the German Clinical Evaluation Study. *J Sex Med*, 2013. 10(11): p. 2703-14.
20. Stikkelbroeck, N.M., C.C. Beerendonk, W.N. Willemse, C.A. Schreuders-Bais, W.F. Feitz, P.N. Rieu, A.R. Hermus, and B.J. Otten, The long term outcome of feminizing genital surgery for congenital adrenal hyperplasia: anatomical, functional and cosmetic outcomes, psychosexual development, and satisfaction in adult female patients. *J Pediatr Adolesc Gynecol*, 2003. 16(5): p. 289-96.
21. Davies, M.C., L.M. Liao, D.T. Wilcox, C.R. Woodhouse, and S.M. Creighton, Anorectal malformations: what happens in adulthood? *BJU Int*, 2010. 106(3): p. 398-404.

22. Bean, E.J., T. Mazur, and A.D. Robinson, Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: sexuality, psychological effects, and quality of life. *J Pediatr Adolesc Gynecol*, 2009. 22(6): p. 339-46.
23. Huber, K., S. Hoffmann, and H. Richter-Appelt, Das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom. *Z Sex-Forsch*, 2009. 22(04): p. 318-339.
24. Loeser, E., P. Giffels, B. Schauf, and D. Wallwiener, Die Bedeutung einer stabilen Mutter-Tochter-Beziehung bei Patientinnen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Syndrom und Neovagina. *Geburtshilfe Frauenheilkd*, 2002. 62(12): p. 1193-1197.
25. Huffman, J.W., Principles of adolescent gynecology. *Obstet Gynecol Annu*, 1975. 4: p. 287-308.
26. Holt, R. and P. Slade, Living with an incomplete vagina and womb: an interpretative phenomenological analysis of the experience of vaginal agenesis. *Psychol Health Med*, 2003. 8(1): p. 19-33.
27. Gomez-Lobo, V., A.A. Oelschlager, P. North American Society for, and G. Adolescent, Gynecological challenges in the diagnosis and care of patients with DSD: The role of the obstetrician gynecologist in the multidisciplinary approach to the patient. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 2017. 175(2): p. 300-303.
28. Amies Oelschlager, A.M., M. Muscarella, and V. Gomez-Lobo, Transition to Adult Care in Persons With Disorders of Sexual Development: The Role of the Gynecologist. *Obstet Gynecol*, 2015. 126(4): p. 845-9.
29. Auchus, R.J. and E.H. Quint, Adolescents with Disorders of Sex Development (DSD)--Lost in Transition? *Horm Metab Res*, 2015. 47(5): p. 367-74.
30. Liao, L.M., E. Tacconelli, D. Wood, G. Conway, and S.M. Creighton, Adolescent girls with disorders of sex development: A needs analysis of transitional care. *J Pediatr Urol*, 2010. 6(6): p. 609-13.
31. Schober, J., A. Nordenstrom, P. Hoebelke, P. Lee, C. Houk, L. Looijenga, G. Manzoni, W. Reiner, and C. Woodhouse, Disorders of sex development: summaries of long-term outcome studies. *J Pediatr Urol*, 2012. 8(6): p. 616-23.
32. Gleeson, H. and A.B. Wisniewski, Working with adolescents and young adults to support transition. *Endocr Dev*, 2014. 27: p. 128-37.
33. Crouch, N.S. and S.M. Creighton, Transition of care for adolescents with disorders of sex development. *Nat Rev Endocrinol*, 2014. 10(7): p. 436-42.
34. Simoes, E., A. Kronenthaler, C. Emrich, M.A. Rieger, K.K. Rall, N. Schaffeler, H. Hiltner, E. Ueding, and S.Y. Brucker, Development of a provisional model to improve transitional care for female adolescents with a rare genital malformation as an example for orphan diseases. *Biomed Res Int*, 2014. 2014: p. 913842.
35. Eckoldt-Wolke, F., Timing of surgery for feminizing genitoplasty in patients suffering from congenital adrenal hyperplasia. *Endocr Dev*, 2014. 27: p. 203-9.

36. Creighton, S.M., C.L. Minto, and S.J. Steele, Objective cosmetic and anatomical outcomes at adolescence of feminising surgery for ambiguous genitalia done in childhood. *Lancet*, 2001. 358(9276): p. 124-5.
37. Creighton, S., S.D. Chernausek, R. Romao, P. Ransley, and J.P. Salle, Timing and nature of reconstructive surgery for disorders of sex development - introduction. *J Pediatr Urol*, 2012. 8(6): p. 602-10.
38. Burgu, B., P.G. Duffy, P. Cuckow, P. Ransley, and D.T. Wilcox, Long-term outcome of vaginal reconstruction: comparing techniques and timing. *J Pediatr Urol*, 2007. 3(4): p. 316-20.
39. Kaplan, E.H., Congenital absence of vagina. Psychiatric aspects of diagnosis and management. *N Y State J Med*, 1968. 68(14): p. 1937-41.
40. Thomas, J.C. and M.C. Adams, Female sexual function and pregnancy after genitourinary reconstruction. *J Urol*, 2009. 182(6): p. 2578-84.
41. Crouch, N.S. and S.M. Creighton, Long-term functional outcomes of female genital reconstruction in childhood. *BJU Int*, 2007. 100(2): p. 403-7.
42. Alizai, N.K., D.F. Thomas, R.J. Lilford, A.G. Batchelor, and N. Johnson, Feminizing genitoplasty for congenital adrenal hyperplasia: what happens at puberty? *J Urol*, 1999. 161(5): p. 1588-91.
43. Levitt, M.A. and A. Pena, Cloacal malformations: lessons learned from 490 cases. *Semin Pediatr Surg*, 2010. 19(2): p. 128-38.

16 Tumorrisiko

Ein per se erhöhtes Tumorrisiko durch das Vorliegen einer uterovaginalen Fehlbildung wird in der Literatur nicht berichtet. Allerdings sollte an die Koinzidenz mit Endometriumkarzinomen bei vorhandenem Endometrium gedacht werden. Die typische Symptomatik kann fehlen, wenn aus einem rudimentären Uterushorn kein Abfluss nach aussen erfolgen kann [1].

Als case report wurde über ein Karzinom nach Neovagina berichtet [2]. Patientinnen mit Neovagina sollten der regelmässigen jährlichen gynäkologischen Nachsorge mit Zytologie-Abstrich zugeführt werden mit spezieller Kontrolle der Neovagina.

16.1 Risiko für Blasentumore bei Extrophie-Patienten

Das Risiko für einen Blasentumor bei Extrophie-Patienten mit oder ohne Augmentation liegt bei 7%[3].

Weibliche Kinder mit genitaler Fehlbildung wie Blasenextrophie, Sinus Urogenitalis oder Kloakenfehlbildung könnten im Verlauf eine Blasenaugmentation oder Harnableitung im Dickdarm (Ureterosigmoidostomie, Mainz Pouch II) benötigen.

Die Inzidenz der Malignität nach einer Enterozystoplastie ist in der Literatur zwischen 1,2- 5,5% angegeben, bei Gastrozystoplastie sogar zwischen 3,5- 10%. Das minimale Intervall des Auftretens des Tumors nach der Operation ist mit 10 Jahren beschrieben. Die Betroffenen sind 20-25 Jahre jünger als die anderen Patienten mit Blasenkarzinom und der Tumor ist aggressiver[4-6].

Die kongenitale Blasenanomalie scheint ein 2-fach erhöhtes Malignitätsrisiko zu haben. Ob die Enterozystoplastie ein unabhängiger Faktor hinsichtlich des Malignitätsrisikos der Blasentumorentstehung ist, ist nach der aktuellen Datenlage fraglich. Zusätzliche Hauptrisikofaktoren sind Rauchen und Immunsuppression [6, 7].

Konsensbasiertes Statement 16.S70

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Das Vorliegen einer genitalen Fehlbildung kann mit einem erhöhen Tumorrisiko (Blasenextrophie) assoziiert oder typische Symptome verschleiern (Endometriumkarzinom). Auch in einer Neovagina wurde die Entstehung eines Tumors beschrieben.	

Konsensbasierte Empfehlung 16.E68

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

An die Möglichkeit einer Koinzidenz von uterovaginaler Fehlbildung und Endometriumkarzinom sollte gedacht werden.

Nach Neovagina-Anlage sollte eine Vorsorge wie bei Patientinnen ohne Fehlbildung erfolgen.

Bei asymptomatischen Patientinnen mit genitaler Fehlbildung und Blasenaugmentation, soll eine jährliche Nachsorge ab 10 Jahre postoperativ mit Endoskopie der Blase und Sonographie empfohlen werden. Liegen Symptome wie Makrohämaturie oder zunehmende Hydronephrose vor, soll eine zeitnahe diagnostische Abklärung erfolgen.

16.2 Tumorrisiko bei “Disorder of sex development” (DSD)

Das erhöhte gonadale Tumorrisiko bei DSD steht in direkter Korrelation zum Vorhandensein von Y chromosomal Material [8]. Zudem spielt der Nondescensus der Gonaden eine Rolle [9].

Mögliche (prä)maligne Veränderungen umfassen das Carcinoma in situ, Seminome, Nichtseminome, Gonadoblastome und Dysgerminome. Zudem sind als gutartige Varianten der juvenile Granulosazelltumor oder Tumoren aus versprengtem adrenalem Gewebe zu nennen [10, 11].

Die bisherigen Risikoeinschätzungen für die verschiedenen Varianten von DSD beruhen auf Auswertung kleiner Fallserien, was u.a. durch die Seltenheit einiger Diagnosen bedingt ist. Zudem sind oft nur die Fälle erfaßt, die sich in der Histologie entfernter Gonaden ergaben. In der Stellungnahme zur Konsensuskonferenz von Chicago 2004 wird das Tumorrisiko in vier Gruppen unterteilt: hoch, intermediär, niedrig und fehlend [12]. Dabei wird das Risiko mit 15-35% für TSPY (testis-specific protein Y) positive Gonadendysgenesien und mit 50% für die partielle Androgenresistenz mit intraabdomineller Lage der Gonaden am höchsten angegeben. Slowikowska-Hilczer et al. publizierten hierzu eine retrospektive Analyse von 94 Patienten mit TSPY positiven Gonaden-dysgenesien. Bei 73% wurden beide Gonaden entfernt, 27% erhielten eine einseitige Gonadektomie mit Biopsie der Gegenseite. Bei jeweils der Hälfte der Patienten erfolgte der Eingriff im Kindesalter (1-10 Jahre) bzw. im jugendlichen oder erwachsenen Alter (13-32 Jahre). Das Tumorrisiko für die Gesamtgruppe wurde mit 53% (50/94) errechnet. Für die im Kindesalter operierten Patienten lag es bei 51% (24/47), für die Jugendlichen und Erwachsenen bei 55% (26/47). Bei kompletter Gonadendysgenesie lag das Risiko bei 55% (Kinder 67%,

Jugendliche/Erwachsene 52%), bei asymmetrischer Gonadendysgenesie betrug es 42% (Kinder 33%, Jugendliche/Erwachsene 53%) und bei partieller Gonadendysgenesie wurde das Risiko mit 65% (Kinder 65%, Jugendliche/Erwachsene 67%) angegeben. Manifeste Keimzelltumore fanden sich in 12%, zu über 90% davon im jugendlichen bzw. Erwachsenenalter. Bei kompletter Gonadendysgenesie fand sich mit 73% am häufigsten das Gonadoblastom, bei partieller Dysgenesie das Carcinoma in situ mit 62%. Bei asymmetrischer Dysgenesie fanden sich neoplastische Veränderungen nur in unterentwickelten Gonaden [13].

Möglicherweise wurde in früheren Untersuchungen die Rate an prämaligen Veränderungen als zu hoch angegeben. Gerade Carcinoma in situ Zellen ähneln in ihrer Morphologie Gonocyten und präsentieren Antigene, die sich auch normalerweise während der Fetalperiode (1. Lebensjahr) finden. Hierzu gehören z.B. PLAP, OCT3/4 und c-KIT. Nach dem ersten Lebensjahr können diese Antigene als immunhistochemische Marker für (prä)maligne Keimzellen dienen [14, 15]. Cools konnte allerdings zeigen, dass besonders bei sehr jungen männlichen Patienten mit verminderter Virilisierung der Nachweis dieser Antigene nicht immer eine maligne Transformation der Zellen bedeutet. Bei diesen Patienten erfolgt oft eine verzögerte Maturation der Keimzellen, die dann auch prolongiert entsprechende foetale Marker produzieren. Gerade wenn die immunhistochemisch positiven Zellen im Zentrum der Keimzellen liegen, spricht dies für eine verzögerte Maturation, wohingegen eine basale Lokalisation eher für maligne Zellen spricht [16]. Eine weitere Methode zur Differenzierung maligner Keimzellen ist die Bestimmung der DNA Ploidie [17, 18].

Weitere Untersuchungen legen nahe, dass ein niedriger Testosteronspiegel und die entsprechend höhere Sekretion von Gonadotropinen die Ausbildung maligner Zellen in dysgenetischen Hoden fördert [19]. Sowohl FSH wie auch LH korrelierten positiv mit der Anzahl an CIS-Zellen bei Kindern mit Gonadendysgenesie [20].

In einer aktuellen Arbeit von Cools et al werden die Abhängigkeit des Tumorrisikos von klinischen Faktoren und die gonadale Pathologie für Betroffene mit 45,X/46,XY Mosaik ausführlich dargestellt [21].

Konsensbasiertes Statement 16.S71

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Aktuelle Untersuchungen bestätigen ein erhöhtes Risiko für TSPY-positive DSD-Varianten.

Siehe auch „Leitlinie variante Geschlechtsentwicklung“ (https://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/174-001I_S2k_Geschlechtsentwicklung-Varianten_2016-08_01.pdf)

Konsensbasierte Empfehlung 16.E69

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Da sich viele Tumore aber erst im Jugend- oder Erwachsenenalter entwickeln, sollten die Gonaden nicht mehr unreflektiert im Kindesalter entfernt werden. Im Kindesalter böte sich eine Biopsie im Rahmen einer Orchidopexie oder anderer chirurgischer Maßnahmen an. Wichtig ist dabei eine entsprechende Aufarbeitung der Proben wie o.g., um Fehleinschätzungen zu vermeiden [22]. Auch im Jugend- und Erwachsenenalter sollte jede Entscheidung zur Gonadektomie individuell erfolgen unter Berücksichtigung o.g. Risikofaktoren. Beläßt man Gonaden, die ein erhöhtes Risiko für eine Tumorentwicklung haben, sollte ein jährliches Screening erfolgen mittels Palpation und Ultraschall.