

1 **Diagnostik und Therapie weiblicher genitaler Fehlbildungen. Leitlinie der DGGG, OEGGG**
2 **und SGGG (S2k Level, AWMF-Registriernummer 015/052, Mai 2019)**

3
4 **Diagnosis and therapy of female genital malformations. Guideline of DGGG, OEGGG and**
5 **SGGG (S2k Level, AWMF Register Number 015/052, May 2019)**

6
7 **Autoren**

8 Peter Oppelt¹, Helge Binder¹, Jacques Birraux², Sara Bruckner³, Irene Dingeldein⁴, Ruth
9 Draths⁵, Felicitas Eckoldt⁶, Ulrich Füllers⁷, Olaf Hiort⁸, Dorit Hoffmann⁹, Markus Hoopmann³,
10 Jürgen Huckle¹⁰, Matthias Korell¹¹, Susanne Krege¹², Maritta Kühnert¹³, Barbara Ludwikowski¹⁴,
11 Hans-Joachim Mentzel¹⁵, Dan mon O'Dey¹⁶, Katharina Rall³, Michael Riccabona¹⁷, Stefan
12 Rimbach¹⁸, Norbert Schäffeler¹⁹, Sandra Shavit²⁰, Raimund Stein²¹, Boris Utsch²², Rene
13 Wenzl²³, Peter Wieacker²⁴, Mazen Zeino²⁵

14
15 ¹ Universitätsklinik für Gynäkologie, Geburtshilfe & gynäkologische Endokrinologie, Kepler
16 Universitätsklinikum Linz, Austria

17 ² Klinik für Kinderchirurgie, Universitätsklinikum Genf, Swiss

18 ³ Universitäts-Frauenklinik, Tübingen, Germany

19 ⁴ Universitätsklinik für Frauenheilkunde, Insel Spital, Swiss

20 ⁵ Frauenpraxis Buchenhof, Sursee, Swiss

21 ⁶ Klinik für Kinderchirurgie, Universitätsklinikum Jena, Germany

22 ⁷ Gynäkologische Tagesklinik, Krefeld, Germany

23 ⁸ Hormonzentrum für Kinder und Jugendliche - Lübeck, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein,
24 Germany

25 ⁹ Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Kantonsspital Winterthur, Swiss

26 ¹⁰ Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Agaplesion Bethesda Krankenhaus, Wuppertal,
27 Germany

28 ¹¹ Klinik für Gynäkologie und Geburtshilfe, Johanna Etienne Krankenhaus, Neuss, Germany

29 ¹² Klinik für Urologie, Kinderurologie & Urologische Onkologie, Evangelische Kliniken Essen-
30 Mitte, Germany

31 ¹³ Klinik für Geburtshilfe und Perinatalmedizin, Universitätsklinikum Marburg, Germany

32 ¹⁴ Klinik für Kinderchirurgie und -urologie, Kinder- und Jugendkrankenhaus auf der Bult,
33 Hannover, Germany

- 34 ¹⁵ Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie, Universitätsklinikum Jena, Germany
- 35 ¹⁶ Klinik für Plastische, Rekonstruktive und Ästhetische Chirurgie und Handchirurgie,
36 Luisenspital Aachen, Germany
- 37 ¹⁷ Klinische Abteilung für Kinderradiologie, Universitätsklinikum Graz, Austria
- 38 ¹⁸ Abteilung für Gynäkologie und Geburtshilfe, Krankenhaus Agatharied, Hausham, Germany
- 39 ¹⁹ Klinik für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie, Universitätsklinikum Tübingen,
40 Germany
- 41 ²⁰ Klinik für Kinderchirurgie, Luzerner Kantonspital, Swiss
- 42 ²¹ Zentrum für Kinder-, Jugend- und Rekonstruktive Urologie, Universitätsmedizin Mannheim,
43 Germany
- 44 ²² Abteilung für Allgemeine Pädiatrie und Neonatologie, Universitätsklinikum Geißen/ Marburg,
45 Gießen, Germany
- 46 ²³ Universitätsklinik für Frauenheilkunde, Wien, Austria
- 47 ²⁴ Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Münster, Germany
- 48 ²⁵ Universitätsklinik für Kinderchirurgie, Insel Spital, Bern, Swiss
- 49
- 50
- 51
- 52

53 **Zusammenfassung**

54 Ziel: Darstellung eines Überblicks weiblicher genitaler Fehlbildungen hinsichtlich Klinik,
55 Diagnostik und Therapie

56 Methoden: Nach den Vorgaben der AWMF wurde eine S2K Leitlinie zu diesem Thema erstellt

57

58 **Schlüsselwörter:**

59 genital malformation, genital reconstruction, MRKH, vaginal septum, uterus subseptus, bladder
60 electrophy, cloakae

61

62 **I. Leitlinieninformationen**

63

64 **Leitlinienprogramm der DGGG, OEGGG und SGGG**

65 Informationen hierzu finden Sie am Ende der Leitlinie.

66

67 **Zitierweise**

68

69 **Leitliniendokumente**

70 Die vollständige Langfassung und eine DIA-Version
71 dieser Leitlinien sowie eine Aufstellung der Interessenkonflikte
72 aller Autoren befinden sich auf der Homepage der AWMF:
73 <http://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/015-052.html>

74

75

76

77 **Leitliniengruppe**

78 Siehe Tab. 1 und Tab. 2

79 Tabelle 1: Federführender und/oder koordinierender Leitlinienautor:

Autor	AWMF-Fachgesellschaft
Prof. Dr. Peter Oppelt	Arbeitsgemeinschaft gynäkologische Endoskopie in DGGG, Österreichische Gesellschaft für Gynäkologie & Geburtshilfe

80

81

82

83

84 Tabelle 2: beteiligte Leitlinienautoren/innen:

Autor/in Mandatsträger/in	DGGG-Arbeitsgemeinschaft (AG)/ AWMF/Nicht-AWMF-Fachgesellschaft/ Organisation/Verein
Binder Helge, Prof. Dr.	Arbeitsgemeinschaft gyn. Endoskopie in DGGG
Birraux Jacques, Dr.	Schweizerischen Gesellschaft für Kinderchirurgie
Brucker Sara, Prof. Dr.	Arbeitsgemeinschaft gyn. Endoskopie in DGGG
Dingeldein Irene, Dr.	Schweizer Gesellschaft für Gynäkologie & Geburt
Draths Ruth, Dr.	Schweizerische Arbeitsgemeinschaft für Kinder- und Jugendgynäkologie
Eckoldt Felicitas, Prof. Dr.	Deutsche Gesellschaft für Kinderchirurgie
Füllers Ulrich, Dr.	Arbeitsgemeinschaft gyn. Endoskopie in DGGG
Hiort Olaf, Prof. Dr.	Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin
Hoffmann Dorit, Dr.	Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrie
Hoopmann Markus, PD Dr.	Arbeitsgemeinschaft für Ultraschalldiagnostik in DGGG
Hucke Jürgen, Prof. Dr.	Arbeitsgemeinschaft gyn. Endoskopie in DGGG
Korell Matthias, PD Dr.	Arbeitsgemeinschaft gyn. Endoskopie in DGGG
Krege Susanne, Prof. Dr.	Deutsche Gesellschaft für Urologie
Kühnert Maritta, Prof. Dr.	Arbeitsgemeonschaft Geburtshilfe & Pränatalmedizin in DGGG
Ludwikowski Barbara PD Dr.	Deutsche Gesellschaft für Kinderchirurgie
Mentzel Hans-Joachim, Prof. Dr.	Gesellschaft für Pädiatrische Radiologie
O'Dey Dan mon, PD Dr.	Deutsche Gesellschaft der Plastischen, Rekonstruktiven und Ästhetischen Chirurgen

Autor/in Mandatsträger/in	DGGG-Arbeitsgemeinschaft (AG)/ AWMF/Nicht-AWMF-Fachgesellschaft/ Organisation/Verein
Rall Katharina, Dr.	AG Kinder- und Jugendgynäkologie in DGGG
Rimbach Stefan, PD Dr.	Arbeitsgemeinschaft gyn. Endoskopie in DGGG
Schäffeler Norbert, Dr.	Deutsches Kollegium für Psychosomatische Medizin
Shavit Sandra, Dr.	Schweizerischen Gesellschaft für Kinderchirurgie
Stein Raimund, Prof. Dr.	Deutsche Gesellschaft für Urologie
Utsch Boris, PD Dr.	Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin
Wenzl Rene, Prof. Dr.	Österreichische Gesellschaft für Gynäkologie & Geburtshilfe
Wieacker Prof. Dr.	Deutsche Gesellschaft für Humangenetik
Zeino Mazen, Dr.	Schweizerischen Gesellschaft für Kinderurologie

85

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

88

89

90 **II. Leitlinienverwendung**

91 **Fragestellung und Ziele**

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

94

95 **Versorgungsbereich**

- 96 1. Stationärer Versorgungssektor
- 97 2. Ambulanter Versorgungssektor
- 98 3. Teilstationärer Versorgungssektor
- 99 4. Primärärztliche / spezialisierte Versorgung

100

101 **Anwenderzielgruppe / Adressaten**

102 Diese Leitlinie richtet sich an folgende Personenkreise

- 103 ○ Gynäkologinnen/Gynäkologe in der Niederlassung
- 104 ○ Gynäkologinnen/Gynäkologe mit Klinikanstellung
- 105 ○ Ärztinnen/ Ärzte für Kinder- und Jugendheilkunde in der Niederlassung
- 106 ○ Ärztinnen/ Ärzte für Kinder- und Jugendheilkunde mit Klinikanstellung
- 107 ○ Ärztinnen/ Ärzte für Kinderchirurgie in der Niederlassung
- 108 ○ Ärztinnen/ Ärzte für Kinderchirurgie mit Klinikanstellung
- 109 ○ Ärztinnen/ Ärzte für Kinderradiologie in der Niederlassung
- 110 ○ Ärztinnen/ Ärzte für Kinderradiologie mit Klinikanstellung
- 111 ○ Ärztinnen/ Ärzte für Kinderurologie in der Niederlassung
- 112 ○ Ärztinnen/ Ärzte für Kinderurologie mit Klinikanstellung
- 113 ○ Psychosomatische tätige Ärztinnen/Ärzte und Psychologinnen/ Psychologen in der
- 114 Niederlassung
- 115 ○ Psychosomatisch tätige Ärztinnen/Ärzte und Psychologinnen/ Psychologen mit
- 116 Klinikanstellung

117

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

120

121 **Verabschiedung und Gültigkeitsdauer**

122 Die Gültigkeit dieser Leitlinie wurde durch die Vorstände/Verantwortlichen der
123 beteiligten Fachgesellschaften/Arbeitsgemeinschaften/Organisationen/Vereine, sowie
124 durch den Vorstand der DGGG und der DGGG-Leitlinienkommission sowie der SGGG
125 und OEGGG im 4. Quartal 2019 bestätigt und damit in seinem gesamten Inhalt
126 genehmigt. Diese Leitlinie besitzt eine Gültigkeitsdauer von 1.5.2019 bis 30.05.2024.
127 Diese Dauer ist aufgrund der inhaltlichen Zusammenhänge geschätzt.

128 III. Methodik

129 Grundlagen

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

138 Diese Leitlinie entspricht der Stufe: **S2k**

139

140 Empfehlungsgraduierung

141 Die Evidenzgraduierung nach systematischer Recherche, Selektion, Bewertung und
 142 Synthese der Evidenzgrundlage und eine daraus resultierende
 143 Empfehlungsgraduierung einer Leitlinie auf S2k-Niveau ist nicht vorgesehen. Es werden
 144 die einzelnen Statements und Empfehlungen nur sprachlich – nicht symbolisch –
 145 unterschieden (siehe Tabelle 3 und 4):

146 Tabelle 3: 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

147

148 Tabelle 4: Graduierung von Empfehlungen (englischsprachig)
 149 (englischsprachig nach Lomotan et al. Qual Saf Health Care.2010)

Description of binding character	Expression
Strong recommendation with highly binding character	must / must not

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

150

151 **Statements**

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

155

156 **Konsensusfindung –und Konsensusstärke**

157 Im Rahmen einer strukturierten Konsenskonferenz nach dem NIH Typ (S2k/S3-Niveau)
 158 stimmen die berechtigten Teilnehmer der Sitzung die ausformulierten Statements und
 159 Empfehlungen ab. Der Ablauf war wie folgt: Vorstellung der Empfehlung, Inhaltliche
 160 Nachfragen, Vorbringen von Änderungsvorschlägen, Abstimmung aller
 161 Änderungsvorschläge. Bei nicht Erreichen eines Konsensus (>75% der Stimmen),
 162 Diskussion und erneute Abstimmung. Abschließend wird abhängig von der Anzahl der
 163 Teilnehmer die Stärke des Konsensus ermittelt (siehe Tabelle 5).

164

165 Tabelle 5: Einteilung zur Zustimmung der Konsensusbildung

166

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

167 Expertenkonsens

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

177

178 **IV. Leitlinie**179 **1 Epidemiologie**

180 Die Daten zur Epidemiologie genitaler Fehlbildungen sind oft älter und stammen
 181 meist aus retrospektiven Studien und Fallberichten.(6, 38)

Konsensbasiertes Statement 1.S1	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
<p>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</p> <p>Im Vergleich zur Normalbevölkerung resultieren bei vorhandener, insbesondere uteriner Fehlbildung signifikant höhere Abortraten.</p>	

182

183

184

185 2 Ätiologie von Störungen der Müllerschen Gänge

186

187

188

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.

189

190

191

192

193

194 **3 Klassifikation**

195
 196 Über viele Jahre wurde die Fehlbildungsklassifikation der American Fertility
 197 Society“ (AFS) als Standard angesehen. Da Fehlbildungen sich in einer großen
 198 Varianz zeigen wurden die Klassifikationen VACUAM (33) und die der ESHRE/
 199 ESGE (20) entwickelt. Beide orientieren sich an den Anatomischen Strukturen.
 200 In diesem Zusammenhang ist es ebenfalls wichtig assoziierte Fehlbildungen mit
 201 zu berücksichtigen

202

Konsensbasierte Empfehlung 3.E1	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Um eine Fehlbildung replizierbar zu erfassen, sollten die Klassifikationen ESHRE/ ESGE oder VCUAM benutzt werden.	

203

Konsensbasiertes Statement 3.S3	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Die anatomischen Klassifikationen ESHRE/ ESGE & VCUAM bieten derzeit die beste Option eine Fehlbildung suffizient abzubilden.	

204

205

206

207 4 Diagnostik

208
209
210

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.

211

Konsensbasiertes Statement 4.S4

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Im Rahmen der Ultraschallscreeninguntersuchungen erhobene Befunde können auf Genitalfehlbildungen hinweisen.

212

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.

213

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.

214

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.

215

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.

216

217

218 5 Transition

219 5.1 Einführung und Begriffserklärung

220

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.

221

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.

222

223

224

225

226

5.2 Assoziierte Fehlbildungen

227

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.

228

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.

229

5.3 Multidisziplinäres Team

230

231

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.

232

233

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.

234

235
236
237
238

5.4 Konkrete Aufgaben der Transition

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)	

239

Konsensbasiertes Statement 5.S10	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Für Mädchen mit genitaler, urogenitaler oder anogenitaler Fehlbildung ist die korrekte Begleitung und Unterstützung in der Transition essentiell.	

240

241

242 **6 Fehlbildungen der Vulva**

243
244 Die Wiederherstellung von Form und Funktion des äußeren weiblichen Genitals basiert
245 auf der Re-Etablierung morphologischer Eigenschaften (32).

246

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 anatomischer Einheiten verstehen	

247

248

249 Aufgrund der Komplexität möglicher anatomischer Beeinträchtigungen sollte die
250 rekonstruktive Chirurgie der äußeren weiblichen Genitalien neben generell-operativen
251 Prinzipien insbesondere spezialisierte Verfahren berücksichtigen, um ein optimales
252 Outcome zu erreichen (27).

253

254

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	

255

256

257 **7 Fehlbildungen der Vagina**

258 **7.1 Vaginalsepten**

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

260 **7.1.1 Longitudinales nicht-obstruierendes Septum (V1)**

261 (ESHRE/ESGE Class V1; VCUAM V2)*

262 **7.1.1.1 Diagnostik**

263 Für die sichere Diagnose eines longitudinalen Vaginalseptums ist eine
264 Speculumuntersuchung meist unersetzlich.

265 Vaginale Septen sind in mehr als 87% mit uterinen Fehlbildungen assoziiert.
266 Auch auf häufig vorkommende Anomalien der Nieren und des ableitenden
267 Harnsystems hin muss untersucht werden (14, 23).

268 **7.1.1.2 Therapie**

269 Die Dissektion des Septums entlang zweier langer gerader Klemmen stellt die
270 Therapie der Wahl dar.

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

271

Konsensbasiertes Statement 7.S12

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Longitudinale nicht-obstruierende Vaginalsepten sind nicht selten asymptomatisch.

272

273 **7.1.2 Longitudinales obstruierendes Vaginalseptum**

274 (ESHRE/ESGE Class V2; VCUAM V5a)*

275 **7.1.2.1 Diagnostik**

276 Für die sichere Diagnose eines obstruierenden longitudinalen Septums,
277 welches sich meist zervixnah befindet, und zur Festlegung des therapeutischen
278 Vorgehens, ist eine Speculumuntersuchung unersetzlich. Sonografisch zeigt
279 sich ein Hämatokolpos und ggf. eine Hämatomera auf der obstruierten Seite,
280 sowie häufig eine Nierenanomalie. In letzter Zeit bekommt auch hier die 3D-
281 Sonografie einen immer größeren Stellenwert (2, 19).
282 Eine Kernspintomographie (MRT) kann bei der Differentialdiagnose der
283 verschiedenen obstruierenden Fehlbildungen helfen (10, 49) .

284 **7.1.2.2 Therapie**

285 Die Therapie besteht aus einer Resektion des Septums, indem an der sich
286 vorwölbenden Stelle zunächst mit einer Kanüle aspiriert und dann der partielle
287 Anteil des Septums scharf reseziert wird. Eine Stenosierung muss vermieden
288 werden.

289 **7.1.3 Hymenalatresie und transversales Vaginalseptum**

290 (ESHRE/ESGE Class V3; VCUAM V1b)*

291 **7.1.3.1 Hymenalatresie**

292 7.1.3.1.1 Diagnostik:

293 Bei der Inspektion fällt das vorgewölbte Hymen auf. Sonografisch lässt sich ein
294 Hämatokolpos und ggf. auch bereits eine Hämatometra darstellen.

295 7.1.3.1.2 Therapie:

296 Die operative Korrektur wird durch mittige Inzision des Hymens und Resektion
297 über einem in der Scheide geblockten Blasenkatheter mit einem Laser oder
298 monopolarer Stromnadel vorgenommen. Meist erfolgt eine kreuzförmige oder
299 zirkuläre Exzision. (8, 10)

300

301 **7.1.3.2 Transversales Vaginalseptum**

302 7.1.3.2.1 Diagnostik:

303 Die Diagnose wird mit Hilfe einer Speculumuntersuchung in Kombination mit
304 einer Sonografie und ggf. einem MRT gestellt.

305 7.1.3.2.2 Therapie:

306 Die operative Therapie besteht in der Exzision des Septums. In komplexen Fällen
307 und bei dickwandigen Septen muss die Therapie häufig mit einem abdominalen

308 Zugang (per Laparoskopie oder Laparotomie) sowie ggf. mit Lappenplastiken
309 kombiniert werden (45).

310

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.	

311

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.	

312

313 **7.2 Vaginalaplasie**

314 (ESHRE/ESGE Class V4; VCUAM V5b)*

315 **7.2.1 Diagnostik**

316 Es finden sich meist ein blind endendes Vaginalgrübchen von ein bis wenigen
317 Zentimetern Länge sowie sonografisch ein komplett fehlender oder nur
318 rudimentär ausgebildeter Uterus in Form von beidseitigen Uterusanlagen. Durch
319 eine Sonografie der Nieren können assoziierte Fehlbildungen diagnostiziert
320 werden. Mit einem MRT ist es zudem möglich weitere assoziierte Fehlbildungen
321 zu erkennen und rudimentäre Müllergangstrukturen zu charakterisieren (25, 36).

322 **7.2.2 Therapie**

323 Ziel der Therapie bei Vaginalaplasie ist die Anlage einer adäquat langen und
324 weiten Neovagina. Konservative und zahlreiche operative Methoden zur
325 Neovagina-Anlage sind bislang beschrieben worden.

326

327 **7.2.2.1 Nicht-operative Methoden**

328 Die vaginale Selbstdehnung wurde erstmals 1938 von Frank beschrieben (15).

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.

329

330

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.

331

332 **7.2.2.2 Operative Methoden**

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

335 *7.2.2.2.1 McIndoe-Technik und Modifikationen*

336 Die Tunnelung der Neovagina erfolgt bis zum Douglasperitoneum. Ein
 337 Spalthauttransplantat, welches meist von Gesäß oder Oberschenkel der Patientin
 338 stammt, wird zur Deckung der Neovagina verwendet.

339

340

341

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.

342

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.

343

344 7.2.2.2.2 Davydov-Technik

345 Die ursprüngliche Technik wurde weitgehend durch ein laparoskopisches
346 Vorgehen ersetzt, was zu geringerem Blutverlust und postoperativen Schmerzen,
347 kürzerem Krankenhausaufenthalt, schnellerer Genesung und besseren
348 kosmetischen Ergebnissen führte. (7, 40)

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.

349

350

351

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 Tabaksbeutelnaht.

352

353 **7.2.2.3 Operative Methoden**

354 *Neovaginaanlage durch Dissektion (Vaginale Tunnelung) zwischen Blase und*
 355 *Rektum ohne Verwendung eines Transplantates*

356

357 **7.2.2.3.1 Wharton-Sheares-George**

358 Die Vereinfachung nach Wharton-Sheares-George (39) kommt nunmehr ohne primäre
 359 Überkleidung des operativ erzeugten Hohlraumes mit Fremdewebe (weder auto- noch
 360 heterolog) aus und vermeidet somit auch Probleme durch diese Transplantation.

361

Konsensbasierte Empfehlung 7.E15

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die Methode nach Wharton-Sheares kann bei sichtbaren obliterierten Müllersch'schen Gängen als eine der primären Methode 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.

362

363

364

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.

365

366 **7.2.2.4 Lappenplastiken**367 *7.2.2.4.1 Vollhauttransplantate und Lappenplastiken zur vaginalen Auskleidung*

368 Die meisten dieser Methoden leiden darunter, dass sie sichtbare Narben
369 hinterlassen, sich Keloid bildet und die Lubrikation insuffizient ist.

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.	

370

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.	

371

372 *7.2.2.4.2 Vulvovaginale Rekonstruktion*

373 Einwand gegen diese Methode ist die abnorme Lage der Vagina, der dadurch
374 resultierende für den Koitus ungünstige Winkel, sowie ggf. die fehlende
375 Lubrikation.

376

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.

377

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 zusammennähte, dass sie eine kurze vertikale Vagina bildeten.

378

379 7.2.2.5 Darmscheiden

380 Nach Bildung eines Tunnels zwischen Rektum und Blase wird ein
381 ausgeschaltetes Darmsegment als Schleife in die Neovagina gebracht und am
382 Introitus befestigt(16).

383

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.

384

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.

385

386 **7.2.2.6 Operative Dehnung durch Zug**

387 Vecchiotti-Methode und Modifikationen

388 Durch Verbindung der Dehnungsolive über Zugfäden mit einem Spannapparat,
 389 der subumbilikal oder suprapubisch auf der Bauchdecke zu liegen kommt, kann
 390 der Zug täglich erhöht werden, so dass innerhalb von 4-7 Tagen eine Neovagina
 391 von 10-12cm Länge erreicht wird (5, 37).

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.

392

Konsensbasiertes Statement 7.S21

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Das Prinzip besteht darin, dass mit Hilfe einer Dehnungsolive oder eines Steckgliedphantoms passiver Zug auf das Vaginalgrübchen ausgeübt wird. Anwendbar vor geplanter Uterustransplantation.

393

394 Tabelle 6: 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, schmerzhaft, erfordert höchste Motivation und stringente Anleitung, dauerhafte Anwendung nötig, da Schrumpfungstendenz, wenn kein regelmäßiger GV, eher geringere Neovaginallänge	Risiko der falschen Technik mit z.B. Dilatation der Urethra, urethrovaginale/ rektovaginale Fistel, Prolapsgefahr

Methode	Vorteile	Nachteile	Komplikationen
<p>Operative Methoden</p> <p>1. Neovaginaanlage durch Dissektion (Vaginale Tunnelung) zwischen Blase und Rektum <u>und Verwendung eines Transplantates</u></p>		<p>Schrumpfungstendenz mit regelmäßiger postoperativer Dilatationsnotwendigkeit oder sexueller Aktivität, ggf. sichtbare Narbe an der Transplantat-Entnahmestelle (Spalthaut), fehlende bis mäßige Lubrikation, Haarwachstum</p>	<p>Prolaps, Fisteln, Darm- und Harnblasen-verletzung, Karzinomentstehung, häufiger Granulationsgewebe</p>
<p>1.1 McIndoe-Technik und Modifikationen</p>	<p>bei McIndoe: relativ einfache Methode, kein abdominaler Zugang nötig, bei funktionsfähigem Uterus möglich</p>		
<p>1.2 Davydov-Technik</p>	<p>Bei Davydov gute Vaginallängen, auch bei genitalen Narben nach Vor-OPs möglich</p>		

Methode	Vorteile	Nachteile	Komplikationen
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 Dilatationsnotwendigkeit oder sexueller Aktivität, Granulationsgewebe	Zystozelen-/Rektozelenbildung, Dehiszenz
3. Lappenplastiken 3.1 Vollhauttransplantate 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

Methode	Vorteile	Nachteile	Komplikationen
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 Vecchiotti-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

395

396

397 **8 Fehlbildungen Zervix**398 **8.1 Zervix Duplex**

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

400 **8.1.1 Spezielle Diagnostik**

401 Kongenitale Anomalien der Zervix sind insgesamt sehr seltene Fehlbildungen.

402 Die Zervix duplex bezeichnet den kompletten Müllerschen Fusionsdefekt auf der
 403 Höhe der Zervix. Die Diagnose erfolgt durch klinische Untersuchung, Bildgebung
 404 mit Ultraschall und MRT sowie invasiv endoskopisch.

405 **8.1.2 Therapie**

406 Im Vordergrund steht die Therapie der Begleitfehlbildungen der Vagina und des
 407 Uterus.

408

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.	

409

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.	

410 **8.2 Zervixaplasie**

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

412 **8.2.1 Spezielle Diagnostik**

413 Eine fehlende Zervix stellt das Vollbild der Zervixaplasie im Sinne einer
414 kompletten Agenesie dar. Gefunden werden aber auch eine Obstruktion bei
415 vorhandener Zervix, Zervixresiduen oder ein bindegewebiger Strang (31).

416 In Abhängigkeit von der Form der Fehlbildung besteht die Symptomatik in einer
417 primären Amenorrhoe oder Kryptomenorrhoe mit zyklischen
418 Unterbauchschmerzen bei obstruktiver Fehlbildung, sie kann auch ganz fehlen
419 oder sich auf eine primäre Sterilität beschränken (35).

420 Die Diagnose erfolgt durch klinische Untersuchung, Bildgebung mit Ultraschall
421 und MRT sowie invasiv endoskopisch.

422

423 **8.2.2 Therapie**

424 Die Therapie ist chirurgisch, entweder als Hysterektomie oder Rekonstruktion
425 durch zerviko-zervikale bzw. uterovaginale Anastomose (21, 22).

426 Bei der Entscheidungsfindung müssen auch potentielle Komplikationen bei
427 Eintritt einer Schwangerschaft berücksichtigt werden, etwa eine mögliche
428 Assoziation mit Plazentationsstörungen (16).

429

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.	

430

431

432

433

Konsensbasiertes Statement 8.S23	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
<p>1) Zervixaplasie bezeichnet das komplette Fehlen der Zervix; gefunden werden aber auch dysgenetische Formen mit unterschiedlicher Ausprägung einer Zervixanlage.</p> <p>Die Zervixaplasie kommt isoliert oder kombiniert mit anderen Müllerschen Fehlbildungen vor.</p> <p>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.</p>	

434

435

436 **9 Fehlbildungen des Uterus**

437 Uterus arcuatus/ Uterus subseptus/ Uterus septus
438 (VCUAM U1a-c; ESHRE/ESGE Class U 1-2)

439 **9.1 Definition**

440 Die Fusion der Müller'schen Gänge hat stattgefunden, jedoch ist bei singulärem
441 Gebärmutterkörper die Resorption des sagittal verlaufenden Septums entweder
442 gar nicht oder partiell abgelaufen. Der Uterus subseptus ist definiert als ein
443 äußerlich fast normal geformter, meist etwas breiter ausladender Uterus mit
444 einem sagittalen Septum, welches nicht die gesamte Länge des Kavum uteri
445 unterteilt. Dieses Septum ist länger als beim Uterus arcuatus, aber kürzer als
446 beim Uterus septus. Als Uterus septus wird der Uterus bezeichnet, bei dem das
447 Septum über die Hälfte des Kavums hinaus oft bis in die Zervix uteri hinabzieht.

448 **9.2 Bildgebende Diagnostik**

449 Mittels zweidimensionalem Ultraschall wird häufig die Verdachtsdiagnose
450 gestellt. Per 3D-Vaginalsonographie und Magnet-Resonanz-Tomographie (MRT)
451 ist eine genauere Differenzierung möglich. Als invasive Methoden stehen
452 Hysteroskopie und Laparoskopie zur Verfügung. Als diagnostische Kriterien
453 gelten die äußere Uteruskontur, die myometrane Wanddicke, die Fundusdicke,
454 das Vorhandensein und die Ausprägung einer zentralen Funduseinziehung und
455 die Form des Cavum uteri. Zentraler Punkt ist dabei die Abgrenzung zum Uterus
456 bicornis.

457

458 **9.3 Uterus arcuatus**

459 (VCUAM U1a; ESHRE/ESGE Class U1)

460 Der Uterus arcuatus kann als die kleinste Form eines uterinen Septums
461 interpretiert werden.

462 **9.3.1 Besonderheiten**

463 Es gibt keine gesicherten Daten darüber, ob der Uterus arcuatus eine
464 Sterilitätsursache darstellt.

465

466 **9.3.2 Therapie**

467 Bei Patientinnen mit habituellen Aborten sollte die operative Korrektur eines
468 Uterus arcuatus erfolgen. Dabei wird das in der Regel breit ausladende Septum
469 in der Medianlinie mit der hysteroskopischen Schere oder mit der Nadelelektrode
470 des Resektoskopes inzidiert.

471

472 **9.4 Uterus subseptus**

473 (VCUAM U1b; ESHRE/ESGE Class U2)

474 **9.4.1 Besonderheiten**

475 Der Uterus subseptus wirkt sich durch die erhöhte Rate früher und später Aborte
476 negativ auf die Fertilität aus. Dazu kommen vermehrt Lageanomalien, eine
477 erhöhte Rate an Wachstumsretardierungen, Totgeburten und Dystokien. Frauen
478 mit einem Uterusseptum und idiopathischer Sterilität profitierten von einer
479 Septumdissektion.

480

481 **9.4.2 Spezielle Diagnostik**

482 Nichtinvasiv ermöglichen 3D-Ultraschall und MRT eine Differenzierung. Das
483 Ausmaß des intrakavitären Septums wird mittels Hysteroskopie beurteilt. Eine
484 Laparoskopie zur äußeren Beurteilung des Uterus mit Abgrenzung zum Uterus
485 bicornis ist anzuraten.

486 **9.4.3 Therapie**

487 Auf Grund der heute einfachen Form der operativen Korrektur mittels
488 Hysteroskopie sollte eine präventive Septumdurchtrennung bei Frauen mit
489 Kinderwunsch in Erwägung gezogen werden. Vor Einleitung von Maßnahmen der
490 assistierten Reproduktion und bei habituellem Abortgeschehen sollte eine
491 Dissektion erfolgen. Das Septum wird mit der hysteroskopischen Schere oder der
492 Nadelelektrode des Resektoskopes durchtrennt. Die Inzision wird soweit
493 ausgeführt, bis eine normal erscheinende Form des Kavum uteri resultiert. Es
494 hängt von der Erfahrung des Operateurs ab, ob dies unter simultaner
495 laparoskopischer Kontrolle stattfindet. Die Durchführung empfiehlt sich bei
496 gering proliferiertem Endometrium durchgeführt werden.

497

498 **9.4.4 Spezifische Nachsorge**

499 Eine spezifische Nachbehandlung nach der operativen Korrektur ist nicht
500 notwendig. Eine sichere Antikonception für die Dauer der Heilungsphase von drei
501 Monaten erscheint ratsam.

502

503 **9.5 Uterus septus**

504 (VCUAM U1c; ESHRE/ESGE Class U2)

505 **9.5.1 Besonderheiten**

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

512 **9.5.2 Spezielle Diagnostik**

513 3D-Ultraschall und MRT ermöglichen eine genauere Differenzierung, um
514 nichtinvasiv eine Abgrenzung zwischen einem septierten Uterus und einem
515 Uterus bicornis zu ermöglichen. Eine direkte Visualisierung ist mittels der
516 Hysteroskopie möglich. Eine Laparoskopie zur äußeren Beurteilung des Uterus
517 mit Abgrenzung zum Uterus bicornis ist dringend anzuraten.

518 **9.5.3 Therapie**

519 Ergänzend zur Therapie des Uterus subseptus (9.4.3) ist beim Uterus septus das
520 Septum meist durchgehend vom Fundus bis zur Zervix ausgebildet. Der zervikale
521 Septumanteil sollte nicht durchtrennt werden, da sonst bei einer späteren
522 Schwangerschaft eine Zervixinsuffizienz denkbar ist. Es erfordert eine besondere
523 Expertise des Operateurs, um bei fehlender Visualisierbarkeit des
524 kontralateralen Kavums die korrekte Dissektionsebene zu finden. Zu Vermeidung
525 von Komplikationen wird dringend anzuraten, den Eingriff unter simultaner
526 laparoskopischer Kontrolle durchzuführen. Der Eingriff sollte bei gering
527 proliferiertem Endometrium durchgeführt werden. Ggf. ist eine
528 hormonsuppressive Vorbehandlung mittels GnRH-Agonisten oder die
529 Ovulationshemmereinnahme zum Timing der Operation zu überlegen. Die

530 Technik der abdominalen Metroplastik ist vollkommen durch die operative
531 Hysteroskopie ersetzt worden und damit heute obsolet.

532

533 **9.5.4 Spezifische Nachsorge**

534 Eine spezifische Nachbehandlung nach der operativen Korrektur ist nicht
535 notwendig. Eine sichere Antikonzeption für die Dauer der Heilungsphase von drei
536 Monaten erscheint ratsam. Die Entbindung kann vaginal erfolgen. Die
537 entbindende Klinik ist über den erfolgten Eingriff in Kenntnis zu setzen.

538

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.

539

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.

540

541

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.

542

543 **9.6 Uterus bicornis**

544 (VCUAM U2; ESHRE/ESGE Class U 3)

545 **9.6.1 Besonderheiten**

546 Eine Störung in der Fusion des unteren Teils der beiden Müller-Gänge führt zur
547 Ausbildung eines Uterus bicornis uni- oder bicollis mit oder ohne Verdoppelung
548 der Vagina. Der Uterus bicornis unicollis kommt am häufigsten vor.

549

550 **9.6.2 Spezielle Diagnostik**

551 Es werden dieselben Methoden analog wie beim Uterus mit innerer Septierung
552 eingesetzt. 3D-Ultraschall und MRT ermöglichen eine genauere Differenzierung,
553 um nicht invasiv eine Abgrenzung zwischen einem septierten Uterus und einem
554 Uterus bicornis zu ermöglichen. Eine Laparoskopie zur äußeren Beurteilung des
555 Uterus ist dringend anzuraten.

556

557

558 **9.6.3 Therapie**

559

Konsensbasiertes Statement 9.S26	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
<p>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</p> <p>Beim Vorliegen einer Hämatometra bei einem gleichwertigen Uterushorn beim Uterus bicornis mit Beschwerden sollte eine Metroplastik auch bei unauffälliger geburtshilflicher Anamnese durchgeführt werden.</p> <p>Nach einer abdominalen Metroplastik soll eine primäre sectio caesarea erfolgen.</p>	

560

561 **9.7 Uterus unicornis**

562 (VCUAM U4a; ESHRE/ESGE Class U 4)

563 **9.7.1 Besonderheiten**

564 Der Uterus unicornis kann mit einer Beeinträchtigung der Fertilität einhergehen.
 565 Die Therapie hängt in erster Linie von den Besonderheiten des rudimentären
 566 Horns ab. Liegt ein kommunizierendes oder nichtkommunizierendes rudimentäres
 567 Horn mit Endometriumanteilen vor, so ist eine Entfernung notwendig. Eine
 568 Schwangerschaft im rudimentären Horn führt oft im 2. Trimenon zur dramatischen
 569 Situation einer Uterusruptur und ist somit für die Patientin potentiell
 570 lebensbedrohend.

571

Konsensbasierte Empfehlung 7.E23	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++

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

572

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 endometriumenthaltenden, kommunizierenden oder nicht kommunizierenden Hörnern zur Vermeidung von Dysmenorrhoeen, Hämatometra und Endometriose sowie zur Vermeidung von Problemen im Falle einer Schwangerschaft.

573

574

575

576 **10 Fehlbildungen der Adnexe**

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

578

579

Konsensbasiertes Statement 10.S28

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

- 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.

580

581

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

582

583 **11 Komplexe urogenitale Fehlbildungen**

584

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

588 **11.1 Sinus urogenitalis**

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

590 Bei Persistenz des Sinus urogenitalis handelt es sich um eine unvollständige
591 Trennung von Vagina und Urethra mit einer gemeinsamen vestibulären Öffnung.
592 Diese kann isoliert wie auch bei Patienten mit Varianten der
593 Geschlechtsentwicklung oder anorektalen Fehlbildungen auftreten (29). Die
594 Inzidenz des isolierten Sinus urogenitalis ist unklar. Begleitfehlbildungen der
595 Nieren und ableitenden Harnwege, des Uterus, der Cervix, der Wirbelsäule
596 und/oder des Rückenmarks können auftreten (48).

597 Durch die unvollständige Trennung von Vagina und Urethra bildet sich ein
598 gemeinsamer Kanal von unterschiedlicher Länge. Abflussstörungen im Bereich
599 der einmündenden Vagina oder des Blasenhales/Urethra können auftreten,
600 welche rasch mittels Drainage zu beheben sind.

601 Das Operationsverfahren ist individuell entsprechend den anatomischen
602 Gegebenheiten und dem Vorhandensein von urogenitalen Fehlbildungen zu
603 wählen.

604 Eine lebenslange Nachsorge zusammen mit dem Operateur, auch nach erfolgter
605 Transition, erscheint angebracht.

606

607

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.

608

Konsensbasiertes Statement 11.S29

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

609

Konsensbasierte Empfehlung 11.E26

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Bei Obstruktion soll eine rasche Entlastung erfolgen

610

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.

611

612

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.

613

614

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.	

615

Konsensbasierte Empfehlung 11.E28	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Operationen des Sinus urogenitalis sind anspruchsvoll und sollten in spezialisierten Zentren von erfahrenen Chirurgen durchgeführt werden.	

616

617

618

619

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.	

620

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.	

621

622

623 **11.3 Kloakenfehlbildung**

624 (ESHRE/ ESGE freie Beschreibung; VCUAM C)*

625 Die persistierende Kloake (PK), mit einer Inzidenz von 1 auf 50.000-100.000 Geburten, nimmt
626 einen eigenständigen Platz in der Klassifikation der anorektalen Malformationen (ARM) ein (43).

627 Sie entsteht durch die fehlende Trennung von Enddarm, Harnröhre und Vagina im Rahmen der
628 embryonalen Entwicklung zwischen der 5ten und 9ten SSW (17). Die drei Strukturen münden in
629 einen gemeinsamen Kanal, dem sogenannten „common channel“, der im Perineum lokalisiert ist.

630 Begleitfehlbildungen sind häufig: Nieren / Harnwege ca. 60-80%; innere Genitalien ca. 50%;
631 vertebrale, sakrale, spinale Fehlbildungen ca. 50- 80%; kardiovaskuläre Fehlbildungen ca. 18%.

632 Im Neugeborenenalter ist bei ca. 50% ein Hydrometrokolpos als abdominale Raumforderung
633 tastbar, welches meist pränatal erkannt werden kann (3). Eine Entlastung kann auch im Rahmen
634 der Anlage einer protektiven Kolostomie erfolgen. Die komplexe operative Versorgung sollte in
635 einem Zentrum erfolgen und die lebenslange Nachsorge durch ein interdisziplinäres Team von
636 Kinderchirurgen, Urologen, Gynäkologen (Kinder-) Nephrologen und Psychologen. Zudem ist der
637 frühzeitige Kontakt von Eltern zu einer Selbsthilfegruppe (z.B. www.soma-ev.de) zu unterstützen.

638

Konsensbasiertes Statement 11.S33	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Die Diagnose einer persistierenden Kloake ist klinisch zu stellen und kann pränatal vermutet werden.	

639

Konsensbasierte Empfehlung 11.E30	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Eine persistierende Kloake soll bei Mädchen mit einer anorektale Malformation (ARM) und auffällig hypoplastischem Genitale vermutet und die Diagnose klinisch gestellt werden.	

640

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.

641

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.

642

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.

643

Konsensbasierte Empfehlung 11.E32

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Präoperativ soll eine endoskopische Abklärung kombiniert mit Kloakographie erfolgen.

644

645

Konsensbasiertes Statement 11.S36

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

646

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.

647

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 komplette Separation der Blase und Harnröhre von den genitalen Organen.

648

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.

649

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.

650

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.

651

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.

652

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.

653

654

655

656

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.

657

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.

658

Konsensbasiertes Statement 11.S41

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

659

660

Konsensbasierte Empfehlung 11.E38

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Ein Darmmanagement soll frühzeitig initiiert werden.

661

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.	

662

Konsensbasierte Empfehlung 11.E9	
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.	

663

Konsensbasiertes Statement 11.S43	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Die vaginale Stenose als Folge rekonstruktiver Operation(en) ist häufig.	

664

Konsensbasierte Empfehlung 11.E40	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Vaginale Stenosen sollten einer Therapie zugeführt werden (vaginale Dilatationstherapie / rekonstruktive Vaginaloperationen).	

665

Konsensbasiertes Statement 11.S44	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++

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

666

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.

667

668

Konsensbasiertes Statement 11.S45

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

669

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.

670

671

Konsensbasiertes Statement 11.S46

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

672

Konsensbasierte Empfehlung 11.E43	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Der Kontakt zu Selbsthilfegruppen sollte für Eltern und Betroffene hergestellt werden.	

673

674 **11.4 Blasenektrophie-Epispadie-Komplex beim**

675 **weiblichen Geschlecht**

676

677 **11.4.1 Definition**

678

679

680 *Das Spektrum des Blasenektrophie-Epispadie-Komplexes (BEEK) beinhaltet*
 681 *verschieden stark ausgeprägte Fehlbildungen, wobei die Epispadie die „mildeste“ Form*
 682 *und die kloakale Ekstrophie, die meist mit weiteren Fehlbildungen einher geht, das*
 683 *andere Ende des Spektrums darstellt.*

684 Für die klassische Blasenektrophie (BE) wird weltweit mit einer Inzidenz von 1:10.000-
 685 50.000 Geburten angegeben (18); die weiblichen (inkontinenten) Epispadie ist ähnlich
 686 selten wie die kloakale Ekstrophie (1:200.000 bis 1:400.000) (12). Die exakte
 687 Embryologie der Fehlbildung ist weiterhin unklar. Der primäre Verschluss stellt das
 688 bevorzugte Verfahren dar, wobei Zeitpunkt des primären Verschlusses - innerhalb der
 689 ersten 24 – 72 Stunden oder nach 4-8 Wochen wird kontrovers, jedoch zu Gunsten des
 690 späteren Zeitpunktes, gesehen wird. Bei der operativen Versorgung erfolgt die
 691 Rekonstruktion der Mons pubis mit Vereinigung der gespaltenen Klitoris und die
 692 Rekonstruktion der kleinen Schamlippen (41). Der anterioren Beckenbodendefektes
 693 prädisponiert zu einem zu einem Descensus uteri bis hin zu einem Prolaps (11, 18). Beim

694 Prolaps ist meist die komplexere abdominelle Sakrokolpopexie am
 695 erfolversprechendsten, wobei hier der Zugangsweg problematisch ist (47). Mindestens
 696 ein gutes Drittel der Frauen (10%-92%) hat in den Studien einen Kinderwunsch (18), ca.
 697 1/3 der Frauen (26%-33%) gaben an, die Hilfe der Reproduktionsmedizin in Anspruch
 698 genommen zu haben (9).

699 Patienten mit dem BEEK haben lebenslang das Risiko, dass es zu einer
 700 Verschlechterung der Situation des oberen oder unteren Harntraktes mit der Gefahr der
 701 Einschränkung, bzw. weiteren Einschränkung der Nierenfunktion kommt. Weiterhin
 702 haben sie ein erhöhtes Risiko (maximal 5% nach 15-30 Jahren) für sekundäre Tumoren
 703 in der rekonstruierten bzw. augmentierten Blase (28).

704

Konsensbasiertes Statement 11.S47	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Neugeborene mit einer Fehlbildung aus dem BEEK stellen heutzutage keinen Notfall dar.	

705

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.	

706

707

Konsensbasiertes Statement 11.S48	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++

Begleitfehlbildungen sind bei der klassischen Blasenektrophie oder Epispadie selten.

708

Konsensbasierte Empfehlung 11.E45

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Begleitfehlbildungen sollten, obwohl selten, ausgeschlossen werden.

709

Konsensbasiertes Statement 11.S49

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

710

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 mehraktig erfolgen kann.

711

712

713

714

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.

715

Konsensbasierte Empfehlung 11.E47	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Die Harnableitung sollte insbesondere nach erfolglosen Rekonstruktionsversuchen erwogen werden.	

716

Konsensbasiertes Statement 11.S51	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Die Rekonstruktion des äußeren weiblichen Genitale ist eine ästhetisch anspruchsvolle Operation	

717

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.	

718

719

720

721

Konsensbasiertes Statement 11.S52	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++

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

722

Konsensbasierte Empfehlung 11.E49

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

723

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.

724

Konsensbasierte Empfehlung 11.E50

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

725

726

727

728

729

Konsensbasiertes Statement 11.S54

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

730

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.

731

Konsensbasiertes Statement 11.S55

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

732

Konsensbasierte Empfehlung 11.E52

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

733

734

735

736

Konsensbasiertes Statement 11.S56

737

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

738

Konsensbasierte Empfehlung 11.E53	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Der Kontakt zu Selbsthilfegruppen sollte für Eltern und Betroffene hergestellt werden.	

739

740 **12 Angeborene Gefäßmalformationen**

741

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>	

742

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>	

743

744

745 **13 Assoziierte Fehlbildungen**

746

747 Durch die zusammenhängenden Entwicklungsprozesse der paramesonephrischen (Müller),
 748 mesonephrischen (Wolff) Gänge und des Urogenitalsinus kommt es bei Malformationen der
 749 Müllergänge zu assoziierten Fehlbildungen (24, 46).

750 Der Prozess der weiblichen Urogenitalentwicklung beruht auf ein komplex ablaufendes
 751 Signaltransduktionssystem. Wnt- und Hox-Gene, sowie BMP (bone morphogenetic protein) und
 752 WT-1 (Wilms Tumor) Supressor - Gene spielen eine Schlüsselrolle (4, 30, 34). Die
 753 mesonephrischen Gänge und ihre zeitliche Interaktion mit dem Sinus urogenitalis beeinflussen
 754 die korrekte Entwicklung der paramesonephrischen Gänge und deren anatomische Beziehung
 755 zu den Harnwegen. Die Störung dieser Entwicklung kann zu einer grossen Anzahl von
 756 Begleitfehlbildungen führen, wie z.B im Bereich der Nieren, ableitenden Harnwege, Blase,
 757 Skelettsystem oder anorektalen Fehlbildungen.

758

759

Konsensbasiertes Statement 13.S58

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

760

Konsensbasierte Empfehlung 13.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.

761

762 **14 Geburtshilfliches Management**

763 Bei genitalen Anomalien stellt sich die Frage, ob eine vaginale Geburt möglich
 764 ist. Häufig ist eine Spontangeburt möglich. Grundsätzlich gilt, dass die Wahl des
 765 Geburtsmodus der Geburtshelfer zusammen mit der Schwangeren treffen soll. Je
 766 nach Fehlbildung und Ausprägung sind spezifische, individuelle Gegebenheiten
 767 zu berücksichtigen und dem geburtshilflichen Management anzupassen. Im
 768 Folgenden wird zu den jeweiligen Fehlbildungen Stellung genommen.(1, 13, 34)

769 **14.1 Kloake**

770

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.	

771

Konsensbasierte Empfehlung 14.E56	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Eine prinzipiell mögliche Schwangerschaft sollte als Risiko-Schwangerschaft gewertet werden und die Entbindung per Kaiserschnitt erfolgen.	

772

773

774

775

776

777 **14.2 Blasenekstrophie**

778

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.	

779

Konsensbasierte Empfehlung 14.E57	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Eine prinzipiell mögliche Schwangerschaft sollte als Risiko-Schwangerschaft gewertet werden und die Entbindung per Kaiserschnitt erfolgen.	

780

781 **14.3 Kongenitale Anomalien der Vulva**

782

Konsensbasiertes Statement 14.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 müssen von einer Varikosis in graviditatem unterschieden werden. Das geburtshilfliche Management wird in der Regel nicht durch kongenitale Veränderungen der Labia minora bzw. majora bestimmt.	

783

Konsensbasierte Empfehlung 14.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.

784

785 **14.4 Vagina**

786

Konsensbasiertes Statement 14.S62

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

787

Konsensbasierte Empfehlung 14.E59

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

788

789

790

791

792

793

794

795 **14.5 Kongenitale Anomalien des Uterus**

796

797

Konsensbasiertes Statement 14.S63	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
<p>Geburtshilfliche Komplikationen sind häufiger beim Uterus septus und am geringsten beim Uterus arcuatus.</p> <p>Postpartale Blutungen durch Plazentaretention können auftreten.</p> <p>Bei begleitenden Nierenfehlbildungen oder einseitiger Nierenagenesie ist ein schwangerschaftsinduzierter Hypertonus häufiger.</p> <p>Aborte treten gehäuft im ersten und zweiten Trimester auf.</p> <p>Während einer Schwangerschaft bei einem Uterus mit obstruiertem oder rudimentärem Horn beträgt die Gefahr einer Uterusruptur fast 90%.</p>	

798

799

Konsensbasierte Empfehlung 14.E60	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
<p>Nach transzervikaler Dissektion eines uterinen Septums kann eine vaginale Geburt angestrebt werden.</p> <p>Ein rudimentäres Horn sollte vor einer Schwangerschaft entfernt werden.</p> <p>Die Entscheidung über das geburtshilfliche Vorgehen kann nur individuell und nach sorgfältiger Abwägung aller Optionen getroffen werden.</p>	

800

801 **15 Psychosomatische Begleitung**802 **15.1 Lebensqualität, psychische Komorbidität, belastende**
803 **Themen**

804

805

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.

806

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.

807

808 **15.2 Psychosomatische Aspekte im Diagnose- und**
 809 **Behandlungsverlauf**

810

811

812

Konsensbasiertes Statement 15.S65	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
<p>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.</p>	

813

Konsensbasierte Empfehlung 15.E62	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
<p>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.</p> <p>Es soll darauf geachtet werden, dass neben ausführlichen, altersgemäßen, laienverständlichen, medizinischen Informationen zur diagnostizierten Fehlbildung gleichwertig dargestellt wird, worin die Betroffene allen anderen Mädchen/ Frauen gleicht.</p> <p>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.</p>	

814

815 **15.3 Psychosomatische Diagnostik**

816

817

Konsensbasierte Empfehlung 15.E63	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
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.	

818

819 **15.4 Spezielle Vorgehensweisen/ Situationen: Kinder und** 820 **Jugendliche**

821 Eine altersgemäße und wiederholte Besprechung der Diagnose mit Kindern und
822 Jugendlichen ist wichtig und unterscheidet sich nach Zeitpunkt der
823 Diagnosestellung und Auswirkungen der Fehlbildung:

824

825 **15.5 Fehlbildung des äußeren Genitales**

826 Durch die äußerliche Sichtbarkeit ist eine frühe Diagnosestellung möglich, i.d.R.
827 in der frühen Kindheit. Hier ist eine kontinuierliche altersgemäße Unterstützung
828 notwendig.

829 **15.6 Fehlbildung des Genitales mit Auswirkungen auf die** 830 **Pubertät und/ oder Sexualität**

831 Diese werden meist erst spät (in der Pubertät) diagnostiziert. Die
832 Diagnosebesprechung sollte im Beisein einer Vertrauensperson erfolgen. Die
833 Einbeziehung des Partners wird oft gewünscht und positiv erlebt.

834

Konsensbasiertes Statement 15.S66	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++

Konsensbasiertes Statement 15.S66

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

835

Konsensbasierte Empfehlung 15.E64

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Es soll auch bei minderjährigen Betroffenen die Anwesenheit der Eltern/ Erziehungsberechtigten thematisiert und den Betroffenen ein vertrauliches Gespräch angeboten werden.

836

837 **15.7 Spezielle Vorgehensweisen/ Situationen: Operative**
 838 **Behandlung zur Anlage einer Vagina**

839 Für die operative Anlage einer Vagina ist eine emotionale bzw. sexuelle Reife
 840 eine wichtige Voraussetzung. Hierzu scheint ein Alter von 16-18 Jahren günstig
 841 zu sein.

842

Konsensbasiertes Statement 15.S67

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

843

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.

Konsensbasierte Empfehlung 15.E65

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.

844

845 15.8 Psychosomatische Interventionen

846 Während rückblickend Betroffene von einem hohen Unterstützungsbedarf direkt nach
 847 Diagnosestellung sprechen scheint zu diesem Zeitpunkt die Hürde zur Inanspruchnahme hoch.
 848 Die regelhafte Vorstellung psychosomatischer Beratungs- und Unterstützungsangebote sowie
 849 die Herstellung des Kontakts zu (altersgleichen) Betroffenen scheint hilfreich (26, 44).

850

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.

851

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, an welchen sich Unterstützungsangebote für belastete Patientinnen orientieren sollten. Für Frauen mit anderen genitalen Fehlbildungen fehlen bislang spezifische evaluierte Programme.

852

853 **15.9 Selbsthilfeangebote/ Vernetzung**

854

Konsensbasiertes Statement 15.S69	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Es existieren Selbsthilfegruppen für verschiedene Fehlbildungen. Der Austausch mit anderen Betroffenen wird als sehr entlastend und hilfreich erlebt.	

855

856

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.	

857

858

859 **16 Tumorrisiko**

860

861 Risiko für Blasen Tumore bei Extrophie-Patienten

862

Konsensbasiertes Statement 16.S70	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
<p>Das Vorliegen einer genitalen Fehlbildung kann mit einem erhöhten Tumorrisiko (Blasenextrophie) assoziiert oder typische Symptome verschleiern (Endometriumkarzinom). Auch in einer Neovagina wurde die Entstehung eines Tumors beschrieben.</p>	

863

Konsensbasierte Empfehlung 16.E68	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
<p>An die Möglichkeit einer Koinzidenz von uterovaginaler Fehlbildung und Endometriumkarzinom sollte gedacht werden.</p> <p>Nach Neovagina-Anlage sollte eine Vorsorge wie bei Patientinnen ohne Fehlbildung erfolgen.</p> <p>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.</p>	

864

865

866 Tumorrisiko bei "Disorder of sex development" (DSD)

867

868

Konsensbasiertes Statement 16.S71	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
<p>Aktuelle Untersuchungen bestätigen ein erhöhtes Risiko für TSPY-positive DSD-Varianten.</p> <p>Siehe auch „Leitlinie variante Geschlechtsentwicklung“ (https://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/174-001I_S2k_Geschlechtsentwicklung-Varianten_2016-08_01.pdf)</p>	

869

Konsensbasierte Empfehlung 16.E69	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
<p>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.</p>	

870

871

872

873

874 Literatur

- 875
- 876 1. Acién P, Acién M. The presentation and management of complex female genital
877 malformations. *Hum Reprod Update*. 2016 Jan-Feb;22(1):48-69.
 - 878 2. Bermejo C, Martinez-Ten P, Recio M, Ruiz-Lopez L, Diaz D, Illescas T. Three-dimensional
879 ultrasound and magnetic resonance imaging assessment of cervix and vagina in women with
880 uterine malformations. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2014 Mar;43(3):336-45.
 - 881 3. Bischoff A, Levitt MA, Breech L, Loudon E, Pena A. Hydrocolpos in cloacal malformations.
882 *J Pediatr Surg*. 2010 Jun;45(6):1241-5.
 - 883 4. BM C. *Human Embryology & Developmental Biology*. 2019;6 ed.
 - 884 5. Brucker SY, Gegusch M, Zubke W, Rall K, Gauwerky JF, Wallwiener D. Neovagina creation
885 in vaginal agenesis: development of a new laparoscopic Vecchietti-based procedure and
886 optimized instruments in a prospective comparative interventional study in 101 patients. *Fertility
887 and sterility*. 2008 Nov;90(5):1940-52.
 - 888 6. Byrne J, Nussbaum-Blask A, Taylor WS, Rubin A, Hill M, O'Donnell R, et al. Prevalence of
889 Mullerian duct anomalies detected at ultrasound. *Am J Med Genet*. 2000 Sep 4;94(1):9-12.
 - 890 7. Callens N, De Cuyper G, De Sutter P, Monstrey S, Weyers S, Hoebeke P, et al. An update
891 on surgical and non-surgical treatments for vaginal hypoplasia. *Hum Reprod Update*. 2014 Sep-
892 Oct;20(5):775-801.
 - 893 8. Cetin C, Soysal C, Khatib G, Urunsak IF, Cetin T. Annular hymenotomy for imperforate
894 hymen. *J Obstet Gynaecol Res*. 2016 Aug;42(8):1013-5.
 - 895 9. Deans R, Banks F, Liao LM, Wood D, Woodhouse C, Creighton SM. Reproductive outcomes
896 in women with classic bladder exstrophy: an observational cross-sectional study. *Am J Obstet
897 Gynecol*. 2012 Jun;206(6):496 e1-6.
 - 898 10. Dietrich JE, Millar DM, Quint EH. Obstructive reproductive tract anomalies. *J Pediatr
899 Adolesc Gynecol*. 2014 Dec;27(6):396-402.
 - 900 11. Ebert AK, Bals-Pratsch M, Seifert B, Reutter H, Rosch WH. Genital and reproductive function
901 in males after functional reconstruction of the exstrophy-epispadias complex--long-term results.
902 *Urology*. 2008 Sep;72(3):566-9; discussion 9-70.
 - 903 12. Ebert AK, Reutter H, Ludwig M, Rosch WH. The exstrophy-epispadias complex. *Orphanet J
904 Rare Dis*. 2009;4:23.
 - 905 13. Edmonds DK. Congenital malformations of the genital tract and their management. *Best
906 Pract Res Clin Obstet Gynaecol*. 2003 Feb;17(1):19-40.
 - 907 14. Fedele L, Arcaini L, Parazzini F, Vercellini P, Di Nola G. Reproductive prognosis after
908 hysteroscopic metroplasty in 102 women: life-table analysis. *Fertility and sterility*. 1993
909 Apr;59(4):768-72.
 - 910 15. Frank R. The formation of an artificial vagina without operation. *American journal of
911 obstetrics and gynecology*. 1938;35:1053.
 - 912 16. Fraser IS. Successful pregnancy in a patient with congenital partial cervical atresia. *Obstet
913 Gynecol*. 1989 Sep;74(3 Pt 2):443-5.
 - 914 17. Fritsch H, Aigner F, Ludwikowski B, Reinstadler-Zankl S, Illig R, Urbas D, et al. Epithelial
915 and muscular regionalization of the human developing anorectum. *Anat Rec (Hoboken)*. 2007
916 Nov;290(11):1449-58.
 - 917 18. Grady R, Hafez AT, Mathews R, Ebert AK. Classic Exstrophy. In: deVries CR, Nijman R,
918 editors. *Congenital Anomalies in Children*. Montreal, Canada: Societe Internationale d'Urologie;
919 2013. p. 139-48.
 - 920 19. Graupera B, Pascual MA, Hereter L, Browne JL, Ubeda B, Rodriguez I, et al. Accuracy of
921 three-dimensional ultrasound compared with magnetic resonance imaging in diagnosis of
922 Mullerian duct anomalies using ESHRE-ESGE consensus on the classification of congenital
923 anomalies of the female genital tract. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2015 Nov;46(5):616-22.

- 924 20. Grimbizis GF, Gordts S, Di Spiezio Sardo A, Brucker S, De Angelis C, Gergolet M, et al. The
925 ESHRE-ESGE consensus on the classification of female genital tract congenital anomalies.
926 Gynecological surgery. 2013 Aug;10(3):199-212.
- 927 21. Grimbizis GF, Tsalikis T, Mikos T, Papadopoulos N, Tarlatzis BC, Bontis JN. Successful end-
928 to-end cervico-cervical anastomosis in a patient with congenital cervical fragmentation: case
929 report. Hum Reprod. 2004 May;19(5):1204-10.
- 930 22. Gurbuz A, Karateke A, Haliloglu B. Abdominal surgical approach to a case of complete
931 cervical and partial vaginal agenesis. Fertility and sterility. 2005 Jul;84(1):217.
- 932 23. Haddad B, Louis-Sylvestre C, Poitout P, Paniel BJ. Longitudinal vaginal septum: a
933 retrospective study of 202 cases. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol. 1997 Aug;74(2):197-9.
- 934 24. Hall-Craggs MA, Kirkham A, Creighton SM. Renal and urological abnormalities occurring
935 with Mullerian anomalies. J Pediatr Urol. 2013 Feb;9(1):27-32.
- 936 25. Hall-Craggs MA, Williams CE, Pattison SH, Kirkham AP, Creighton SM. Mayer-Rokitansky-
937 Kuster-Hauser syndrome: diagnosis with MR imaging. Radiology. 2013 Dec;269(3):787-92.
- 938 26. Heller-Boersma JG, Schmidt UH, Edmonds DK. A randomized controlled trial of a cognitive-
939 behavioural group intervention versus waiting-list control for women with uterovaginal agenesis
940 (Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: MRKH). Hum Reprod. 2007 Aug;22(8):2296-301.
- 941 27. Höckel M, Dornhöfer N. Vulvovaginal reconstruction for neoplastic disease. Lancet Oncol.
942 2008 Jun;9(6):559-68.
- 943 28. Husmann DA, Rathbun SR. Long-term follow up of enteric bladder augmentations: the risk
944 for malignancy. J Pediatr Urol. 2008 Oct;4(5):381-5; discussion 6.
- 945 29. Krege S, Eckoldt F, Richter-Unruh A. S2k-Leitlinie, Varianten der Geschlechtsentwicklung.
946 <http://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/174-001.html>: AWMF; 2016 [cited 2016].
- 947 30. Ledig S, Wieacker P. Clinical and genetic aspects of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser
948 syndrome. Med Genet. 2018;30(1):3-11.
- 949 31. Lee CL, Jain S, Wang CJ, Yen CF, Soong YK. Classification for endoscopic treatment of
950 mullerian anomalies with an obstructive cervix. J Am Assoc Gynecol Laparosc. 2001 Aug;8(3):402-
951 8.
- 952 32. O'Dey DM, Bozkurt A, Pallua N. The anterior Obturator Artery Perforator (aOAP) flap:
953 surgical anatomy and application of a method for vulvar reconstruction. Gynecol Oncol. 2010
954 Dec;119(3):526-30.
- 955 33. Oppelt P, Strissel PL, Kellermann A, Seeber S, Humeny A, Beckmann MW, et al. DNA
956 sequence variations of the entire anti-Mullerian hormone (AMH) gene promoter and AMH protein
957 expression in patients with the Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser syndrome. Human reproduction
958 (Oxford, England). 2005 Jan;20(1):149-57.
- 959 34. Oppelt P, von Have M, Paulsen M, Strissel PL, Strick R, Brucker S, et al. Female genital
960 malformations and their associated abnormalities. Fertility and sterility. 2007 Feb;87(2):335-42.
- 961 35. Pavone ME, King JA, Vlahos N. Septate uterus with cervical duplication and a longitudinal
962 vaginal septum: a mullerian anomaly without a classification. Fertility and sterility. 2006
963 Feb;85(2):494.e9-10.
- 964 36. Preibsch H, Rall K, Wietek BM, Brucker SY, Staebler A, Claussen CD, et al. Clinical value of
965 magnetic resonance imaging in patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome:
966 diagnosis of associated malformations, uterine rudiments and intrauterine endometrium. Eur
967 Radiol. 2014 Jul;24(7):1621-7.
- 968 37. Rall K, Schickner MC, Barresi G, Schönfisch B, Wallwiener M, Wallwiener CW, et al.
969 Laparoscopically assisted neovaginoplasty in vaginal agenesis: a long-term outcome study in 240
970 patients. J Pediatr Adolesc Gynecol. 2014 Dec;27(6):379-85.
- 971 38. Saravelos SH, Cocksedge KA, Li TC. Prevalence and diagnosis of congenital uterine
972 anomalies in women with reproductive failure: a critical appraisal. Hum Reprod Update. 2008
973 Sep-Oct;14(5):415-29.
- 974 39. Schatz T, Huber J, Wenzl R. Creation of a neovagina according to Wharton-Sheares-George
975 in patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. Fertil Steril. 2005 Feb;83(2):437-41.

- 976 40. Soong YK, Chang FH, Lai YM, Lee CL, Chou HH. Results of modified laparoscopically
977 assisted neovaginoplasty in 18 patients with congenital absence of vagina. *Hum Reprod.* 1996
978 Jan;11(1):200-3.
- 979 41. Stein R, Fisch M, Bauer H, Friedberg V, Hohenfellner R. Operative reconstruction of the
980 external and internal genitalia in females with bladder exstrophy or incontinent epispadias. *J Urol.*
981 1995;154:1002 - 7.
- 982 42. Templeman CL, Lam AM, Hertweck SP. Surgical management of vaginal agenesis. *Obstet*
983 *Gynecol Surv.* 1999 Sep;54(9):583-91.
- 984 43. Tennant PW, Glinianaia SV, Wellesley D, Draper ES, Kurinczuk JJ, Tonks AM, et al.
985 Epidemiology of partial urorectal septum malformation sequence (or 'persistent cloaca'): a
986 population-based study in seven regions of England and Wales, 1985-2010. *Arch Dis Child Fetal*
987 *Neonatal Ed.* 2014 Sep;99(5):F413-8.
- 988 44. Weijnenborg PT, ter Kuile MM. The effect of a group programme on women with the Mayer-
989 Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Bjog.* 2000 Mar;107(3):365-8.
- 990 45. Williams CE, Nakhel RS, Hall-Craggs MA, Wood D, Cutner A, Pattison SH, et al. Transverse
991 vaginal septae: management and long-term outcomes. *BJOG.* 2014 Dec;121(13):1653-8.
- 992 46. Wu CQ, Childress KJ, Traore EJ, Smith EA. A Review of Mullerian Anomalies and Their
993 Urologic Associations. *Urology.* 2020 May 6.
- 994 47. Wunder N, Branscom J, Pulaski VA, Thüroff JW, Stein R. Sacrocolpopexy in patients with
995 bladder exstrophy and genital prolapse after urinary diversion. *J Urol.* 2016;195(4s):e1069.
- 996 48. Yerkes EB, Rink RC. Surgical Management of femal Genital Anomalies, Disorders of Sexual
997 Development, Urogenital Sinus and Cloacal Anomalies. In: Gearhart JG, Rink RC, P.D.E. M, editors.
998 *Pediatric Urology* 2nd ed: Elsevier 2010. p. 476-99.
- 999 49. Zhang H, Qu H, Ning G, Cheng B, Jia F, Li X, et al. MRI in the evaluation of obstructive
1000 reproductive tract anomalies in paediatric patients. *Clin Radiol.* 2017 Jul;72(7):612 e7- e15.

1001