

Weibliche genitale Fehlbildungen



Federführender Autor/en:

Autor*in	DGGG-Arbeitsgemeinschaft (AG)/ AWMF/Nicht-AWMF-Fachgesellschaft/ Organisation/Verein
Univ.-Prof. Dr. Peter Oppelt	AGE, DGGG, ÖGGG

Beteiligte Fachgesellschaft/en:

DGGG-Arbeitsgemeinschaft (AG)/ AWMF/Nicht-AWMF-Fachgesellschaft/ Organisation/Verein	
DGGG	AGG
SGKC	DGPRÄC
SGGG	OEGGG
Gynea	AGE
DGKCH	AKKU
DGKJ	ÖGU
SGP	AGKJ
ARGUS	DGU
DGU	DKPM
GFH	Swiss PU
AG FIDE	

Mitglieder der Arbeitsgruppe:

Autor*in Mandatsträger*in	
Binder Helge, Prof. Dr.	Kühnert Maritta, Prof. Dr.
Birraux Jacques, Dr.	Ludwikowski Barbara, Priv.-Doz. Dr.
Brucker Sara, Prof. Dr.	O´Dey Dan mon, Priv.-Doz. Dr.
Dingeldein Irene, Dr.	Oppelt Peter, Prof. Dr.
Draths Ruth, Dr.	Oswald Josef, Univ.-Doz.Dr.
Eckoldt Felicitas, Prof. Dr.	Rall Katharina, Dr.
Füllers Ulrich, Dr.	Rimbach Stefan, Priv.-Doz. Dr.
Hiort Olaf, Prof. Dr.	Rohrmann Dorothea, Prof. Dr.
Hoffmann Dorit, Dr.	Römer Thomas, Prof. Dr.
Hoopmann Markus, Priv.-Doz.	Schäffeler Norbert, Dr.
Hucke Jürgen, Prof. Dr.	Shavit Sandra, Dr.
Korell Matthias, Priv.-Doz. Dr.	Stein Raimund, Prof. Dr.
Krege Susanne, Prof. Dr.	Utsch Boris, Priv.-Doz. Dr.
Wenzl Rene, Prof. Dr.	Wieacker Prof. Dr.
Zeino Mazen, Dr.	Zerm Christoph, Dr.

Konsensbasiertes Statement 1.S1

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die Inzidenz genitaler Fehlbildungen liegt in der weiblichen Allgemeinbevölkerung bei 3,0–6,7 %, über 7 % bei Sterilitätspatientinnen und ca. 17% bei Patientinnen mit habituellen Aborten

Im Vergleich zur Normalbevölkerung resultieren bei vorhandener, insbesondere uteriner Fehlbildung signifikant höhere Abortraten.

Ätiologie v. Störungen d. Müllerschen Gänge

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.	

Klassifikation

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

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

Diagnostik I

Konsensbasierte Empfehlung 4.E2

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 4.S4

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Im Rahmen der Ultraschallscreeninguntersuchungen erhobene Befunde können auf Genitalfehlbildungen hinweisen.

Konsensbasierte Empfehlung 4.E3

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Diagnostik II

Konsensbasiertes Statement 4.S5

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 4.E4

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 4.S6

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Transition

Konsensbasierte Empfehlung 5.E5

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 5.S7

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Viele Jugendliche mit chronischen Erkrankungen und Medikamenteneinnahme entziehen sich während der Pubertät zunehmend der ärztlichen Kontrolle, zeigen eine schlechtere Compliance und gehen oft in der Transition verloren („Lost in Transition“), was sich negativ auf Gesundheit und Lebenserwartung der Betroffenen auswirkt.

Transition

Konsensbasierte Empfehlung 5.E6

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

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

Konsensbasiertes Statement 5.S8

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Transition

Konsensbasierte Empfehlung 5.E7

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 5.S9

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

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)

Konsensbasiertes Statement 5.S10

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Tabelle 12: Checkliste Transition bei Mädchen mit genitalen Fehlbildungen

Fehlbildungen der Vulva

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.

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.

Fehlbildungen der Vagina I

Konsensbasierte Empfehlung 7.E10

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 7.S12

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Longitudinale nicht-obstruierende Vaginalsepten sind nicht selten asymptomatisch.

Fehlbildungen der Vagina II

Konsensbasierte Empfehlung 7.E11

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 7.S13

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Fehlbildungen der Vagina III

Konsensbasierte Empfehlung 7.E12

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 7.S14

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Anwendbar vor geplanter Uterustransplantation.

Fehlbildungen der Vagina IV

Konsensbasierte Empfehlung 7.E13

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 7.S15

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Fehlbildungen der Vagina V

Konsensbasierte Empfehlung 7.E14

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 7.S16

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Fehlbildungen der Vagina VI

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.

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.

Fehlbildungen der Vagina VII

Konsensbasierte Empfehlung 7.E16

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 7.S18

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 7.S19

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Fehlbildungen der Vagina VIII

Konsensbasierte Empfehlung 7.E18

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 7.S20

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Nicht sinnvoll vor geplanter Uterustransplantation aufgrund erhöhter Infektionsgefahr bei Darmflora.

Fehlbildungen der Vagina IX

Konsensbasierte Empfehlung 7.E19

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 7.S21

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Anwendbar vor geplanter Uterustransplantation.

Fehlbildungen Zervix I

Konsensbasierte Empfehlung 8.20

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 8.S22

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Fehlbildungen Zervix II

Konsensbasierte Empfehlung 8.E13

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 8.S15

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

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

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

Fehlbildungen des Uterus

Konsensbasierte Empfehlung 9.E14

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.

Fehlbildungen des Uterus II

Konsensbasiertes Statement 9.S24

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

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

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

Konsensbasiertes Statement 9.S25

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

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

Fehlbildungen des Uterus III

Konsensbasiertes Statement 9.S26

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

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

Nach einer abdominalen Metroplastik soll eine primäre sectio caesarea erfolgen.

Fehlbildungen des Uterus IV

Konsensbasierte Empfehlung 9.E23

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 9.S27

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die Abort- und Fehlgeburtenrate sind beim Uterus unicornis erhöht.

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

Fehlbildungen der Adnexe

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.

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

Komplexe urogenitale Fehlbildungen I

Konsensbasierte Empfehlung 11.E25

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 11.S29

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E26

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Bei Obstruktion soll eine rasche Entlastung erfolgen

Komplexe urogenitale Fehlbildungen II

Konsensbasiertes Statement 11.S30

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E27

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die Korrektur eines Sinus urogenitalis beim beschwerdefreien Neugeborenen/Kind sollte zusammen mit einer definitiven Introitusplastik erfolgen. Operationsverfahren sollten den anatomischen Gegebenheiten angepasst sein, wobei eine separate Öffnung von Urethra und Vagina an korrekter Lage mit Erhaltung der Urin-Kontinenz und einer gut durchgängigen Vagina Ziel sein sollte.

Komplexe urogenitale Fehlbildungen III

Konsensbasiertes Statement 11.S31

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E28

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Komplexe urogenitale Fehlbildungen IV

Konsensbasiertes Statement 11.S32

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E29

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Komplexe urogenitale Fehlbildungen V

Konsensbasiertes Statement 11.S33

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E30

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 11.S34

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Komplexe urogenitale Fehlbildungen VI

Konsensbasierte Empfehlung 11.E31

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 11.S35

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E32

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Präoperativ soll eine endoskopische Abklärung kombiniert mit Kloakographie erfolgen.

Komplexe urogenitale Fehlbildungen VII

Konsensbasiertes Statement 11.S36

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E33

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Komplexe urogenitale Fehlbildungen VIII

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.

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.

Komplexe urogenitale Fehlbildungen IX

Konsensbasiertes Statement 11.S38

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E35

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 11.S39

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Komplexe urogenitale Fehlbildungen X

Konsensbasierte Empfehlung 11.E36	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Harnwegsobstruktionen sollten frühzeitig entlastet, Infektionen vermieden und Blasenfunktionsstörungen behandelt werden. Eine frühzeitige Anbindung an einen Kinderurologie und -nephrologie wird empfohlen.	

Konsensbasiertes Statement 11.S40	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Urininkontinenz kann sekundär aufgrund von strukturellen Fehlbildungen der Harnblase, des Harnblasenhalses oder der Harnröhre, sowie in Folge der hohen Inzidenz an neurogenen Blasenfunktionsstörungen durch assoziierte lumbosakrale Begleitfehlbildungen auftreten.	

Komplexe urogenitale Fehlbildungen XI

Konsensbasierte Empfehlung 11.E29

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Aufgrund funktioneller und/oder anatomischer 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. Botuliunum-Toxin A -injektion in den Detrusor, Blasenaugmentation, Anlage eines Mitrofanoff-Stoma) therapiert werden.

Konsensbasiertes Statement 11.S33

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E30

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Ein Darmmanagement soll frühzeitig initiiert werden.

Komplexe urogenitale Fehlbildungen XII

Konsensbasiertes Statement 11.S42

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E39

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 11.S35

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Komplexe urogenitale Fehlbildungen XIII

Konsensbasierte Empfehlung 11.E40

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 11.S44

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E41

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Komplexe urogenitale Fehlbildungen XIV

Konsensbasiertes Statement 11.S45

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E42

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 11.S46

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E43

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Komplexe urogenitale Fehlbildungen XV

Konsensbasiertes Statement 11.S47

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E44

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 11.S48

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Begleitfehlbildungen sind bei der klassischen Blasenektrophie oder Epispadie selten.

Komplexe urogenitale Fehlbildungen XVI

Konsensbasierte Empfehlung 11.E45

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Begleitfehlbildungen sollten, obwohl selten, ausgeschlossen werden.

Konsensbasiertes Statement 11.S49

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E46

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Komplexe urogenitale Fehlbildungen XVII

Konsensbasiertes Statement 11.S50

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E47

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die Harnableitung sollte insbesondere nach erfolglosen Rekonstruktionsversuchen erwogen werden.

Konsensbasiertes Statement 11.S51

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Die Rekonstruktion des äußeren weiblichen Genitale ist eine ästhetisch anspruchsvolle Operation

Komplexe urogenitale Fehlbildungen XVIII

Konsensbasierte Empfehlung 11.E48

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 11.S52

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E49

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Komplexe urogenitale Fehlbildungen XIX

Konsensbasiertes Statement 11.S53

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E50

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 11.S54

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Komplexe urogenitale Fehlbildungen XX

Konsensbasierte Empfehlung 11.E51

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasiertes Statement 11.S55

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E52

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Komplexe urogenitale Fehlbildungen XXI

Konsensbasiertes Statement 11.S56

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E53

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Angeborene Gefäßmalformationen

Konsensbasiertes Statement 12.S57

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

1) Angeborene Gefäßanomalien im weiblichen Genitaltrakt sind sehr selten. Dazu gibt es nur sehr wenige Literaturberichte, meist in Form von Case Reports.

2) Uterine vaskuläre Malformationen scheinen bei präklimakterischen Blutungsstörungen in einer Frequenz von 3-4 % aufzutreten. Die Datenlage ist aber ungenügend.

Konsensbasierte Empfehlung 12.E54

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

Therapeutisch ist das abwartende Verhalten zu empfehlen. Bei größeren Malformationen kann die Katheter-Embolisation diskutiert werden.

Alternativ: Konservative Therapie bei Hämangiomen bei Kindern sollte mittels Betablocker erfolgen

Assoziierte Fehlbildungen

Konsensbasiertes Statement 12.S58

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 12.E55

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

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

Geburtshilfliches Management I

Konsensbasiertes Statement 14.S59

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 14.E56

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Geburtshilfliches Management II

Konsensbasiertes Statement 14.S60

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 14.E57

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Geburtshilfliches Management III

Konsensbasiertes Statement 11.S61

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E58

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Geburtshilfliches Management IV

Konsensbasiertes Statement 11.S62

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 11.E59

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Geburtshilfliches Management V

Konsensbasiertes Statement 14.S63

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Postpartale Blutungen durch Plazentaretention können auftreten.

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

Aborte treten gehäuft im ersten und zweiten Trimester auf.

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

Geburtshilfliches Management VI

Konsensbasierte Empfehlung 14.E60

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Ein rudimentäres Horn sollte vor einer Schwangerschaft entfernt werden

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

Psychosomatische Begleitung I

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.

Psychosomatische Begleitung II

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.

Psychosomatische Begleitung III

Konsensbasiertes Statement 15.S65

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Psychosomatische Begleitung IV

Konsensbasierte Empfehlung 15.E62

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

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

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

Psychosomatische Begleitung V

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.

Psychosomatische Begleitung VI

Konsensbasiertes Statement 15.S66

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 15.E64

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Psychosomatische Begleitung VII

Konsensbasiertes Statement 15.S67

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 15.E65

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

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

Psychosomatische Begleitung VIII

Konsensbasiertes Statement 15.S68

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 15.E66

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

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

Psychosomatische Begleitung IX

Konsensbasiertes Statement 15.S69

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Konsensbasierte Empfehlung 15.E67

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Tumorrisiko I

Konsensbasiertes Statement 16.S70

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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.

Konsensbasierte Empfehlung 16.E68

Expertenkonsens

Konsensusstärke ++

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

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

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

Tumorrisiko II

Konsensbasiertes Statement 16.S71

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

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

Konsensbasierte Empfehlung 16.E69

Expertenkonsens

Konsensusstärke ++

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