

Diagnosis and Therapy of Female Genital Malformations (Part 2). Guideline of the DGGG, OEGGG and SGGG (S2k Level, AWMF Registry Number 015/052, May 2019)

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

Authors

Peter Oppelt¹, Helge Binder¹, Jacques Birraux², Sara Brucker³, Irene Dingeldein⁴, Ruth Draths⁵, Felicitas Eckoldt⁶, Ulrich Füllers⁷, Olaf Hiort⁸, Dorit Hoffmann⁹, Markus Hoopmann³, Jürgen Hucke¹⁰, Matthias Korell¹¹, Maritta Kühnert¹², Barbara Ludwikowski¹³, Hans-Joachim Mentzel¹⁴, Dan mon O'Dey¹⁵, Katharina Rall³, Michael Riccabona¹⁶, Stefan Rimbach¹⁷, Norbert Schäffeler¹⁸, Sandra Shavit¹⁹, Raimund Stein²⁰, Boris Utsch²¹, Rene Wenzl²², Peter Wieacker²³, Mazen Zeino²⁴

Affiliations

- 1 Universitätsklinik für Gynäkologie, Geburtshilfe & gynäkologische Endokrinologie, Kepler Universitätsklinikum Linz, Linz, Austria
- 2 Klinik für Kinderchirurgie, Universitätsklinikum Genf, Genf, Switzerland
- 3 Universitäts-Frauenklinik, Tübingen, Germany
- 4 Universitätsklinik für Frauenheilkunde, Insel Spital, Bern, Switzerland
- 5 Frauenpraxis Buchenhof, Sursee, Switzerland
- 6 Klinik für Kinderchirurgie, Universitätsklinikum Jena, Jena, Germany
- 7 Gynäkologische Tagesklinik, Krefeld, Germany
- 8 Hormonzentrum für Kinder und Jugendliche – Lübeck, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Lübeck, Germany
- 9 Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Kantonsspital Winterthur, Winterthur, Switzerland
- 10 Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Agaplesion Bethesda Krankenhaus, Wuppertal, Germany
- 11 Klinik für Gynäkologie und Geburtshilfe, Johanna Etienne Krankenhaus, Neuss, Germany
- 12 Klinik für Geburtshilfe und Perinatalmedizin, Universitätsklinikum Marburg, Marburg, Germany
- 13 Klinik für Kinderchirurgie und -urologie, Kinder- und Jugendkrankenhaus auf der Bult, Hannover, Germany
- 14 Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie, Universitätsklinikum Jena, Jena, Germany
- 15 Klinik für Plastische, Rekonstruktive und Ästhetische Chirurgie und Handchirurgie, Luisenspital Aachen, Aachen, Germany
- 16 Klinische Abteilung für Kinderradiologie, Universitätsklinikum Graz, Graz, Austria
- 17 Abteilung für Gynäkologie und Geburtshilfe, Krankenhaus Agatharied, Hausham, Germany
- 18 Klinik für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie, Universitätsklinikum Tübingen, Tübingen, Germany
- 19 Klinik für Kinderchirurgie, Luzerner Kantonsspital, Luzern, Switzerland
- 20 Zentrum für Kinder-, Jugend- und Rekonstruktive Urologie, Universitätsmedizin Mannheim, Mannheim, Germany
- 21 Abteilung für Allgemeine Pädiatrie und Neonatologie, Universitätsklinikum Gießen/Marburg, Gießen, Germany
- 22 Universitätsklinik für Frauenheilkunde, Medizinische Universität Wien, Wien, Austria
- 23 Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Münster, Münster, Germany
- 24 Universitätsklinik für Kinderchirurgie, Insel Spital, Bern, Switzerland

Key words

guideline, genital malformations, subseptate uterus, septate uterus, bicornuate uterus, unicornuate uterus, malformations of the uterine adnexa, uterine vascular malformations

Schlüsselwörter

Leitlinie, genitale Fehlbildungen, Uterus subseptus, Uterus septus, Uterus bicornis, Uterus unicornis, Fehlbildungen Adnexe, Fehlbildungen Gefäße

received 28.3.2021

accepted after revision 28.3.2021

Bibliography

Geburtsh Frauenheilk 2021; 81: 1329–1347

DOI 10.1055/a-1471-4988

ISSN 0016-5751

© 2021. Thieme. All rights reserved.

Georg Thieme Verlag KG, Rüdigerstraße 14, 70469 Stuttgart, Germany

Correspondence

Prof. Peter Oppelt
 Johannes Kepler University Linz, Gynecology, Obstetrics and
 gyn. Endocrinology
 Altenberger Straße 69, 4040 Linz, Austria
 peter.oppelt@kepleruniklinikum.at

ABSTRACT

Objectives Female genital malformations may be present in the form of individual entities, they may involve neighboring organs or they may occur in the context of complex syndromes. Given the anatomical structures of the vulva, vagina, uterus and uterine appendages, the clinical picture of malformations varies greatly.

Methods This S2k-guideline was developed by representative members from different medical specialties and professions as part of the guidelines program of the DGGG, SGGG and OEGGG. The recommendations and statements were developed and voted on using a structured consensus process with neutral moderation.

Recommendations This guideline is the first comprehensive summary of female genital malformations from infancy to adulthood which covers clinical examinations, diagnostic

workups and treatment options. Additional chapters have been included on complex urogenital malformations, vascular malformations, psychosomatic care, and tumor risk.

ZUSAMMENFASSUNG

Ziele Weibliche genitale Fehlbildungen treten z. T. singulär, organübergreifend oder im Zusammenhang mit komplexen Syndromen auf. Unter der Berücksichtigung der anatomischen Strukturen von Vulva, Scheide, Uterus und Adnexen kann sich die Fehlbildung in unterschiedlichsten klinischen Bildern darstellen. Je nach Ausprägung der Malformation können auch Organe des harnableitenden Systems oder assoziierte Malformationen mit einbezogen sein.

Methoden Diese S2k-Leitlinie wurde durch repräsentative Mitglieder verschiedener Professionen im Leitlinienprogramm der DGGG, SGGG und OEGGG entwickelt. Die Empfehlungen und Statements wurden in einen strukturierten Konsens unter neutraler Moderation abgestimmt.

Empfehlungen In der Leitlinie werden erstmals weibliche genitale Fehlbildungen vom Säugling bis hin zur adulten Frau gemeinsam in Klinik, Diagnostik und Therapieoption abgehandelt. Weiter wurden Kapitel bez. komplexe urogenitale Fehlbildungen, Gefäßmalformationen, psychosomatische Begleitung und das Tumorrisiko mit aufgenommen.

I Guideline Information**Guidelines program of the DGGG, OEGGG and SGGG**

For information on the guidelines program, please refer to the end of this guideline.

Citation format

Diagnosis and Therapy of Female Genital Malformations (Part 2). Guideline of the DGGG, OEGGG and SGGG (S2k Level, AWMF Registry Number 015/052, May 2019). Geburtsh Frauenheilk 2021; 81: 1329–1347

Guideline documents

The complete German-language long version of this guideline and a slide version of these guidelines as well as a list of the conflicts of interest of all of the authors are available on the homepage of the AWMF: <http://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/015-052.html>

Guideline authors

See ► **Tables 1 and 2.**

► **Table 1** Lead author and/or coordinating guideline author.

Author	AWMF professional society
Prof. Dr. Peter Oppelt	Arbeitsgemeinschaft gynäkologische Endoskopie in DGGG [Gynecologic Endoscopy Working Group of the DGGG], Österreichische Gesellschaft für Gynäkologie & Geburtshilfe [Austrian Society of Gynecology and Obstetrics]

► **Table 2** Contributing guideline authors.

Author Mandate holder	DGGG working groups/AWMF/non-AWMF professional society/organization/association
Binder Helge, Prof. Dr.	Arbeitsgemeinschaft gyn. Endoskopie in DGGG [Gynecologic Endoscopy Working Group of the DGGG]
Birraux Jacques, Dr.	Schweizerische Gesellschaft für Kinderchirurgie [Swiss Society for Pediatric Surgery]
Brucker Sara, Prof. Dr.	Arbeitsgemeinschaft gyn. Endoskopie in DGGG [Gynecologic Endoscopy Working Group of the DGGG]
Dingeldein Irene, Dr.	Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe [Swiss Society of Gynecology and Obstetrics]
Draths Ruth, Dr.	Schweizerische Arbeitsgemeinschaft für Kinder- und Jugendgynäkologie [Swiss Working Group on Pediatric and Adolescent Gynecology]
Eckoldt Felicitas, Prof. Dr.	Deutsche Gesellschaft für Kinderchirurgie [German Society for Pediatric Surgery]
Füllers Ulrich, Dr.	Arbeitsgemeinschaft gyn. Endoskopie in DGGG [Gynecologic Endoscopy Working Group of the DGGG]
Hiort Olaf, Prof. Dr.	Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin [German Society of Pediatrics and Adolescent Medicine]

Continued next page

► **Table 2** Contributing guideline authors. (Continued)

Author Mandate holder	DGGG working groups/AWMF/non-AWMF professional society/organization/association
Hoffmann Dorit, Dr.	Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrie [Swiss Society of Pediatrics]
Hoopmann Markus, PD Dr.	Arbeitsgemeinschaft für Ultraschalldiagnostik in DGGG [Working Group for Ultrasound Diagnostics in the DGGG]
Hucke Jürgen, Prof. Dr.	Arbeitsgemeinschaft gyn. Endoskopie in DGGG [Gynecologic Endoscopy Working Group of the DGGG]
Korell Matthias, PD Dr.	Arbeitsgemeinschaft gyn. Endoskopie in DGGG [Gynecologic Endoscopy Working Group of the DGGG]
Kühnert Maritta, Prof. Dr.	Arbeitsgemeinschaft Geburtshilfe & Pränatalmedizin in DGGG [Obstetrics and Prenatal Medicine Working Group of the DGGG]
Ludwikowski Barbara PD Dr.	Deutsche Gesellschaft für Kinderchirurgie [German Society for Pediatric Surgery]
Mentzel Hans-Joachim, Prof. Dr.	Gesellschaft für Pädiatrische Radiologie [Society for Pediatric Radiology]
O'Dey Dan mon, PD Dr.	Deutsche Gesellschaft der Plastischen, Rekonstruktiven und Ästhetischen Chirurgen [German Society of Plastic, Reconstructive and Aesthetic Surgeons]
Rall Katharina, Dr.	AG Kinder- und Jugendgynäkologie in DGGG [Pediatric and Adolescent Gynecology Working Group of the DGGG]
Riccabona Michael, Univ.-Prof. Dr.	Gesellschaft für Pädiatrische Radiologie [Society for Pediatric Radiology]
Rimbach Stefan, PD Dr.	Arbeitsgemeinschaft gyn. Endoskopie in DGGG [Gynecologic Endoscopy Working Group of the DGGG]
Schäffeler Norbert, Dr.	Deutsches Kollegium für Psychosomatische Medizin [German Collegium of Psychosomatic Medicine]
Shavit Sandra, Dr.	Schweizerische Gesellschaft für Kinderchirurgie [Swiss Society for Pediatric Surgery]
Stein Raimund, Prof. Dr.	Deutsche Gesellschaft für Urologie [German Society of Urology]
Utsch Boris, PD Dr.	Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin [German Society of Pediatrics and Adolescent Medicine]
Wenzl Rene, Prof. Dr.	Österreichische Gesellschaft für Gynäkologie & Geburtshilfe [Austrian Society of Gynecology and Obstetrics]
Wieacker Peter, Prof. Dr.	Deutsche Gesellschaft für Humangenetik [German Society of Human Genetics]
Zeino Mazen, Dr.	Schweizerische Gesellschaft für Kinderurologie [Swiss Society for Pediatric Urology]

The guideline was moderated by Dr. med. Monika Nothacker (AWMF-certified guideline moderator).

II Guideline Application

Purpose and objectives

This guideline aims to present feasible diagnostic and therapeutic approaches for patients with congenital malformations of the female genital tract.

Targeted areas of patient care

1. Hospital care
2. Outpatient care
3. Day-patient care
4. Senior consultant/medical specialist care

Target user group/target audience

This guideline is aimed at the following groups of people:

- Practice-based gynecologists
- Hospital-based gynecologists
- Practice-based physicians of pediatric and adolescent medicine
- Hospital-based physicians of pediatric and adolescent medicine
- Practice-based pediatric surgeons
- Hospital-based pediatric surgeons
- Practice-based pediatric radiology physicians
- Hospital-based pediatric radiology physicians
- Practice-based pediatric urologists
- Hospital-based pediatric urologists
- Practice-based physicians of psychosomatic medicine and psychologists
- Hospital-based physicians of psychosomatic medicine and psychologists

The guideline also aims to provide information to other medical professionals who care for female patients with genital malformations, e.g., nursing staff.

Adoption and period of validity

The validity of this guideline was confirmed by the executive boards/heads of the participating medical professional societies, working groups, organizations and associations as well as the boards of the DGGG, the DGGG guidelines commission, the SGGG and the OEGGG in the 4th quarter of 2019 and was thus approved in its entirety. This guideline is valid from 1st May 2019 through to 30th May 2024. Because of the contents of this guideline, this period of validity is only an estimate.

III Methodology

Basic principles

The method used to prepare this guideline was determined by the class to which this guideline was assigned. The AWMF Guidance Manual (version 1.0) has set out the respective rules and requirements for different classes of guidelines. Guidelines are differentiated into lowest (S1), intermediate (S2), and highest (S3) class. The lowest class is defined as consisting of a set of recommenda-

tions for action compiled by a non-representative group of experts. In 2004, the S2 class was divided into two subclasses: a systematic evidence-based subclass (S2e) and a structural consensus-based subclass (S2k). The highest S3 class combines both approaches.

This guideline has been classified as: **S2k**

Grading of recommendations

The grading of evidence based on the systematic search, selection, evaluation and synthesis of an evidence base which is then used to grade recommendations is not envisaged for S2k guidelines. The different individual statements and recommendations are only differentiated linguistically, not by the use of symbols (► **Table 3**):

► **Table 3** Grading of recommendations (based on Lomotan et al., Qual Saf Health Care 2010)).

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

Statements

Expositions or explanations of specific facts, circumstances or problems without any direct recommendations for action included in this guideline are referred to as “statements”. It is **not** possible to provide any information about the grading of evidence for these statements.

Achieving consensus and level of consensus

At structured NIH-type consensus-based conferences (S2k/S3 level), authorized participants attending the session vote on draft statements and recommendations. The process is as follows. A recommendation is presented, its contents are discussed, proposed changes are put forward, and finally, all proposed changes are voted on. If a consensus (> 75% of votes) is not achieved, there is another round of discussions, followed by a repeat vote. Finally, the extent of consensus is determined based on the number of participants (► **Table 4**).

► **Table 4** Level of consensus based on extent of agreement.

Symbol	Level of consensus	Extent of agreement in percent
+++	Strong consensus	> 95% of participants agree
++	Consensus	> 75–95% of participants agree
+	Majority agreement	> 50–75% of participants agree
–	No consensus	< 51% of participants agree

Expert consensus

As the term already indicates, this refers to consensus decisions taken specifically with regard to recommendations/statements issued without a prior systematic search of the literature (S2k) or where evidence is lacking (S2e/S3). The term “expert consensus” (EC) used here is synonymous with terms used in other guidelines such as “good clinical practice” (GCP) or “clinical consensus point” (CCP). The strength of the recommendation is graded as previously described in the chapter on the grading of recommendations but without the use of symbols; it is only expressed semantically (“must”/“must not” or “should”/“should not” or “may”/“may not”).

IV Guideline

9 Malformations of the uterus

Arcuate uterus/subseptate uterus/septate uterus
(VCUAM U1a–c; ESHRE/ESGE Class U 1–2)

9.1 Definition

Fusion of the Mullerian ducts has occurred but in cases with a single uterus, resorption of the sagittal septum either did not occur or was only partial. A subseptate uterus is defined as an outwardly almost normally shaped, often slightly wider uterus with a sagittal septum which does not create a separation across the entire length of the uterine cavity. A subseptate septum is longer than the indentation occurring with an arcuate uterus but shorter than the septum of a septate uterus. Septate uterus is used to describe a uterus in which the septum separates more than half of the uterine cavity, often extending down to the uterine cervix.

9.2 Diagnostic imaging

The initial suspicion of uterine malformation is often based on two-dimensional ultrasound. A more precise differentiation can be obtained with 3D vaginal sonography and magnetic resonance imaging (MRI). Invasive diagnostic methods include hysteroscopy and laparoscopy. The outer contour of the uterus, thickness of the myometrial wall, a thickened fundus of uterus, the presence and extent of the central fundal indentation and the shape of the uterine cavity are diagnostic criteria. The key concern is to differentiate this malformation from bicornuate uterus.

9.3 Arcuate uterus

(VCUAM U1a; ESHRE/ESGE Class U1)

Arcuate uterus may also be interpreted as the smallest manifestation of a uterine septum.

9.3.1 Specific features

There are no confirmed data on whether an arcuate uterus may cause sterility.

9.3.2 Therapy

Surgical correction of an arcuate uterus should be carried out in patients with recurrent miscarriage. The procedure consists of a median incision of a wide septum using hysteroscopic scissors or the needle electrode of a resectoscope.

9.4 Subseptate uterus

(VCUAM U1b; ESHRE/ESGE Class U2)

9.4.1 Specific features

A subseptate uterus has a negative impact on fertility due to increased rates of early and late miscarriage. This is compounded by higher numbers of cases with malpresentation and higher rates of fetal growth restriction, stillbirth and dystocia. Women with a septate uterus and idiopathic sterility benefit from dissection of the septum.

9.4.2 Specific diagnostic workup

3D ultrasound and MRI are non-invasive methods which can be used to obtain a differential diagnosis. Hysteroscopy is used to assess the size of the intracavitary septum. A laparoscopy to obtain an external evaluation of the uterus and differentiate it from bicornuate uterus is recommended.

9.4.3 Therapy

As hysteroscopy for surgical correction is now a simple procedure, a preventive incision of the septum should be considered in women wanting to have children. The dissection should be carried out before starting assisted reproductive technology procedures and in cases with recurrent miscarriage. The septum is incised using hysteroscopic scissors or the needle electrode of a resectoscope. The incision should be extended until the shape of the uterine cavity appears normal. Whether this is carried out under simultaneous laparoscopic monitoring depends on the surgeon's experience. Dissection is recommended in cases with a low proliferative endometrium.

9.4.4 Specific follow-up care

Special follow-up care after surgical correction is not necessary. Reliable contraception for the duration of the healing period of three months is advised.

9.5 Septate uterus

(VCUAM U1c; ESHRE/ESGE Class U2)

9.5.1 Specific features

A septate uterus has a negative impact on fertility due to the increased rates of early and late miscarriage. In addition, higher numbers of cases with malpresentation, higher rates of fetal growth restriction, stillbirth and dystocia are observed in these patients. There are no confirmed data but some indications that a septate uterus may cause sterility. As noted above for subseptate uterus, the data is limited.

9.5.2 Specific diagnostic workup

3D ultrasound and MRI are non-invasive methods used to obtain a differential diagnosis which differentiates between septate and bicornuate uterus. Direct visualization is possible with a hysteroscopy. A laparoscopy to obtain an external assessment of the uterus and differentiate this malformation from bicornuate uterus is strongly recommended.

9.5.3 Therapy

Compared to a subseptate uterus (9.4.3), the septum in a septate uterus usually extends from the fundus down to the cervix. The cervical part of the septum should not be dissected as cervical insufficiency in a subsequent pregnancy is possible. It requires particular skill on the part of the surgeon to find the correct level of dissection when the contralateral cavity cannot be visualized. To avoid complications, carrying out this procedure under laparoscopic control is strongly recommended. The procedure should be carried out in a low proliferative endometrium. If necessary, prior hormone suppressive treatment using a GnRH agonist or ovulation inhibitors should be considered at the time of the surgical procedure. Abdominal metroplasty has been entirely replaced by surgical hysteroscopy and the technique is therefore obsolete.

9.5.4 Specific follow-up care

Special follow-up care after surgical correction is not necessary. Reliable contraception for the duration of the healing period of three months is advised. The fetus may be delivered vaginally. The medical center where the patient gives birth must be informed about the surgical intervention.

Consensus-based Recommendation 9.E22

Expert consensus

Level of consensus +++

Prophylactic surgery should not be carried out in patients with arcuate uterus.

Surgical correction of arcuate uterus should be carried out in patients with recurrent miscarriage.

The decision to carry out prophylactic surgery must be discussed on a case-by-case basis, and depends on the patient's age and how much she wishes to have children. The procedure is not recommended for patients with septate uterus because of the relatively common complications of pregnancy.

Hysteroscopic surgery should be carried out to treat subseptate and septate uterus in patients with sterility and patients with recurrent miscarriage.

Hysteroscopic dissection of the septum should be carried out when the endometrium is flat. The simplest way of achieving this is if the procedure is carried out after menstruation. Prior treatment with drugs is not absolutely necessary but using drugs is acceptable to ensure optimal timing of the surgical procedure.

Consensus-based Statement 9.S24

Expert consensus

Level of consensus +++

The definition of arcuate uterus is imprecise and is generally based on the examiner's subjective assessment.

The significance of arcuate uterus on patients' reproductive capacity is not clear.

The currently available evidence on the impact of surgical treatment of subseptate and septate uterus on pregnancy rates is insufficient.

Consensus-based Statement 9.S25

Expert consensus	Level of consensus +++
------------------	------------------------

Placement of an intrauterine foreign body after dissection of the septum does not offer any proven benefits. It is not clear whether treatment with hormonal drugs after surgery to improve wound healing is useful and/or necessary.

Transcervical dissection of the septum is not a contraindication for vaginal delivery.

9.6 Bicornuate uterus

(VCUAM U2; ESHRE/ESGE Class U 3)

9.6.1 Specific features

Formation of a bicornuate unicollis or bicollis uterus with or without vaginal duplication is the result of impairment in the fusion of the two Mullerian ducts. Bicornuate unicollis uterus is the most common anomaly.

9.6.2 Specific diagnostic workup

The same diagnostic methods are used to diagnose subseptate and septate uterus. The use of 3D ultrasound and MRI are non-invasive methods to obtain a differential diagnosis which differentiates between septate and bicornuate uterus. A laparoscopy for external assessment of the uterus is strongly recommended.

9.6.3 Therapy**Consensus-based Statement 9.S26**

Expert consensus	Level of consensus +++
------------------	------------------------

Abdominal metroplasty is associated with a better birth rate and lower miscarriage and preterm birth rates in patients with bicornuate uterus and a history of recurrent miscarriage or preterm birth. The decision whether surgery is indicated should be made after carefully weighing up the available still inconclusive data on benefits and risks.

If hematometra is present and symptomatic in a patient with bicornuate uterus and horns equal in shape and volume on each side, metroplasty should be carried out even if the patient has an uneventful obstetric history.

Delivery in patients who have had abdominal metroplasty must be by primary cesarean section.

9.7 Unicornuate uterus

(VCUAM U4a; ESHRE/ESGE Class U 4)

9.7.1 Specific features

Unicornuate uterus may be associated with impaired fertility. Treatment depends in the first instance on the specific features of the rudimentary horn. If a communicating or noncommunicating rudimentary horn with endometrial tissue is present, it must be resected. Pregnancy in a rudimentary horn often has dramatic consequences, with uterine rupture occurring in the 2nd trimester of pregnancy; this is a potentially life-threatening situation for the patient.

Consensus-based Recommendation 7.E23

Expert consensus	Level of consensus +++
------------------	------------------------

Pregnancies occurring in a rudimentary horn must be resected together with the horn.

Consensus-based Statement 9.S27

Expert consensus	Level of consensus +++
------------------	------------------------

The miscarriage and preterm birth rates are higher in cases with unicornuate uterus.

Treatment (resection of the rudimentary horn) is only indicated if the communicating or noncommunicating horns contain endometrial tissue to prevent dysmenorrhea, hematometra and endometriosis and avoid problems occurring in the event of a pregnancy.

10 Malformations of the uterine adnexa

(ESHRE/ESGE free description; VCUAM A1–3)

Consensus-based Statement 10.S28

Expert consensus	Level of consensus +++
------------------	------------------------

1. Congenital malformations of the adnexa are rare.
2. Unilateral adnexal malformations often do not require treatment.
3. Hormone substitution must be considered in cases with ovarian insufficiency due to ovarian malformation, and the decision whether hormone substitution is indicated must be taken on an individual basis.
4. The standard method used to treat sterility is assisted reproduction technology.
5. Attempts at surgical reconstruction are only indicated in individual cases.

Consensus-based Recommendation 10.E24

Expert consensus	Level of consensus +++
------------------	------------------------

If there is a suspicion of congenital malformation of the adnexa, the patient should be referred to a center which has the necessary experience in this area for a further diagnostic workup and/or therapy.

11 Complex urogenital malformations

This chapter deals with female genital malformations in infants. The chapter covers malformations of the urogenital sinus, cloacal malformation and bladder exstrophy-epispadias complex, from their epidemiology to their treatment and follow-up care. For more details on Chapter 11, please refer to the long German-language version available on the homepage of the AWMF.

12 Congenital vascular malformations**Consensus-based Statement 12.S57**

Expert consensus	Level of consensus +++
------------------	------------------------

1. Congenital vascular anomalies of the female genital tract are very rare. There are very few reports in the literature, most of them in the form of case reports.
2. The frequency of uterine vascular malformations in premenopausal bleeding disorders appears to be 3–4%. However, the available data are insufficient.

Consensus-based Recommendation 12.E54	
Expert consensus	Level of consensus +++
The recommended therapeutic approach consists of watchful waiting. Catheter embolization may be discussed in cases with large malformations.	
Alternatively: Beta-blockers should be used for the conservative treatment of hemangiomas in children.	

13 Associated malformations

Because the developmental processes of the paramesonephric (Mullerian) ducts, mesonephric (Wolffian) ducts and the urogenital sinus are interconnected, malformations of the Mullerian ducts lead to associated malformations [1, 2].

The mechanisms of female urogenital development are based on a complex signal transduction system. Wnt and Hox genes along with BMP (bone morphogenetic protein) and WT-1 (Wilms' tumor) suppressor genes play a key role [3–5]. The mesonephric ducts and their interaction with the urogenital sinus over time affect the correct development of the paramesonephric ducts and their anatomical relationship to the urinary tract. Developmental disorders can lead to a large number of associated malformations, for example, of the kidneys, urinary tract, bladder and skeletal system as well as anorectal malformations.

Consensus-based Statement 13.S58	
Expert consensus	Level of consensus +++
Associated malformations (primarily of the renal system, skeletal system, adnexa, inguinal hernias) are found in around 30% of cases with female genital malformations.	

Consensus-based Recommendation 13.E55	
Expert consensus	Level of consensus +++
Renal ultrasound must also be carried out when investigating for potential urogenital malformations.	
Decisions about additional investigations should depend on the extent of findings, the clinical presentation, and the patient's planned approach.	

14 Obstetric management

In patients with genital anomalies, the question arises whether vaginal delivery is feasible. In many cases, spontaneous delivery is possible. The general rule is that the obstetrician must decide on the delivery mode together with the pregnant patient. The specific individual circumstances of the malformation and the extent of the malformation must be taken into account, and the obstetric management must be adapted accordingly. Below are statements and recommendations on the obstetric management of various malformations [4, 6, 7].

14.1 Cloaca

Consensus-based Statement 14.S59	
Expert consensus	Level of consensus +++
Cloacal malformation and its subsequent surgical correction do not constitute a contraindication for pregnancy per se. But on principle, the pregnancy must be classed as a high-risk pregnancy. Delivery by cesarean section is recommended for these patients, particularly patients who have had reconstructive vaginal surgery.	

Consensus-based Recommendation 14.E56	
Expert consensus	Level of consensus +++
In principle, pregnancy is possible, but all pregnancies should be classed as high-risk pregnancies and patients should be delivered by cesarean section.	

14.2 Bladder exstrophy

Consensus-based Statement 14.S60	
Expert consensus	Level of consensus +++
Patients who had primary reconstruction for bladder exstrophy and patients with primary or secondary urinary diversion may become pregnant. The malformation and subsequent surgical correction do not constitute a contraindication for pregnancy per se. But the pregnancy must, on principle, be classed as a high-risk pregnancy.	

Consensus-based Recommendation 14.E57	
Expert consensus	Level of consensus +++
In principle, pregnancy is possible, but all pregnancies should be classed as high-risk pregnancies and patients should be delivered by cesarean section.	

14.3 Congenital anomalies of the vulva

Consensus-based Statement 14.S61	
Expert consensus	Level of consensus +++
Malformations and synechiae of the lesser or greater labia rarely require surgical intervention. Surgical intervention is more often required to treat androgenital syndrome (AGS). Venous malformations of the vulva must be differentiated from vulvar varicosities during pregnancy. Obstetric management is usually not affected by congenital anomalies of the lesser or greater labia.	

Consensus-based Recommendation 14.E58	
Expert consensus	Level of consensus +++
If surgical correction of the external genitalia is carried out in a case with AGS, this rarely has an impact on the choice of delivery mode. Individualized birth planning is only required in cases with extensive vulvar vascular changes.	

14.4 Vagina

Consensus-based Statement 14.S62

Expert consensus	Level of consensus +++
------------------	------------------------

Transverse and longitudinal vaginal septa are usually diagnosed prior to conception. It is important to be aware of the possibility of coincidental anomalies, particularly uterine anomalies.

Consensus-based Recommendation 14.E59

Expert consensus	Level of consensus +++
------------------	------------------------

In specific cases and in cases with a large uterine septum, the septum should be resected. A vaginal birth is principally possible. The decision may only be taken on a case-by-case basis.

14.5 Congenital anomalies of the uterus

Consensus-based Statement 14.S63

Expert consensus	Level of consensus +++
------------------	------------------------

Obstetric complications are most common in patients with septate uterus and lowest in patients with arcuate uterus. Postpartum bleeding due to retained placenta may occur. Pregnancy-induced hypertension is common in pregnant patients with concomitant renal malformations or unilateral renal agenesis. Miscarriages occur most commonly in the first and second trimester of pregnancy. The risk of uterine rupture during pregnancy in cases with an obstructed or rudimentary uterine horn is around 90%.

Consensus-based Recommendation 14.E60

Expert consensus	Level of consensus +++
------------------	------------------------

A vaginal birth may be considered after transcervical dissection of a uterine septum. A rudimentary uterine horn should be resected before attempting pregnancy. The decision on the obstetric management of the pregnancy may only be taken on a case-by-case basis and after carefully weighing up all the options.

15 Psychosomatic care

15.1 Quality of life, psychological comorbidities, stressful issues

Consensus-based Statement 15.S64

Expert consensus	Level of consensus +++
------------------	------------------------

Women with genital malformations often appear to be under psychological stress and in some cases have been shown to have a significantly reduced quality of life. Nevertheless, compared to the general population, they do not appear to be more likely to suffer higher rates of mental illness. Reliable statements on the psychological stress of women with genital malformations are difficult to make because the data is still insufficient.

Consensus-based Recommendation 15.E61

Expert consensus	Level of consensus +++
------------------	------------------------

Key stressful issues around femininity, sexuality and a (possibly unattainable) wish to become pregnant should be addressed by the primary healthcare practitioner (who is based locally and provides care to the affected patient prior to treatment and post treatment) together with the affected patient in an age-appropriate manner. Respecting the patient's privacy and confidentiality are imperative, also when caring for under-age patients. When the patient is initially diagnosed, the main focus is on the medical information, the emotional experience, dealing with the malformation, and communicating the malformation to family members and friends. Suitable offers of care and support should be provided where required.

15.2 Psychosomatic considerations during diagnosis and treatment

Consensus-based Statement 15.S65

Expert consensus	Level of consensus +++
------------------	------------------------

Patients are often diagnosed at a sensitive stage in puberty which is characterized by insecurity about their self-image and developing their own identity, as well as physical, social, and cognitive changes. For both the affected patient and those caring for her, the treating physicians are the first role models on how to communicate and deal with the malformation.

Consensus-based Recommendation 15.E62

Expert consensus	Level of consensus +++
------------------	------------------------

A cautious approach must be taken during physical diagnostic examinations and when communicating the diagnosis. It is essential to be particularly careful when choosing words to refer to and describe the malformation to counteract the affected patient's possible insecurity about her self-image. At the same time, the assumed stress the diagnosis causes for the patient must be addressed and acted on, where necessary. It is important to ensure that, in addition to providing detailed, age-appropriate medical information in layman's terms about the diagnosed malformation, the patient is likewise given information on how much she resembles other girls/women. Depending on the patient's age, the patient's parent(s)/guardian/confidant or partner must be offered the option of being present during doctor-patient discussions to provide emotional and social support, if the patient agrees to this. Topics and questions raised by them must also be addressed.

15.3 Psychosomatic diagnosis

Consensus-based Recommendation 15.E63

Expert consensus	Level of consensus +++
------------------	------------------------

In cases with persistent mental stress or who have prior risk factors for developing a mental illness (psychosocial stresses, previous psychosomatic/psychiatric illness) or an ongoing psychological comorbidity or at the patient's request, the patient must undergo an extensive psychosomatic examination and receive psychosomatic-psychotherapeutic treatment, if necessary. Routine psychosomatic examination or treatment of all patients does not appear to be necessary.

15.4 Special approach/situation: children and adolescents

Age-appropriate and repeated discussions of the diagnosis with children and adolescents are important, and the approach which is taken will differ depending on the timepoint when the diagnosis is made and the impact of the malformation.

15.5 Malformation of the external genitalia

Because of its external visibility, early diagnosis of this type of malformation is possible, usually in early childhood. In this case, continuous age-appropriate support is required.

15.6 Genital malformations affecting puberty and/or sexuality

These are usually only diagnosed at a late stage (in puberty). When the diagnosis is discussed, the meeting should be attended by someone the patient trusts. The patient may often wish to include her partner and the inclusion of the partner is often experienced as positive.

Consensus-based Statement 15.S66	
Expert consensus	Level of consensus +++
A diagnosis of genital malformation may particularly unsettle and stress children and adolescents. The topic affects the personal and private space of affected patients and may be associated with feelings of shame.	

Consensus-based Recommendation 15.E64	
Expert consensus	Level of consensus +++
Even when the patient is underage, the presence of the parent(s)/guardian(s) must be addressed and the affected patient must be offered the opportunity for private discussion.	

15.7 Special approach/situation: surgical treatment to create a vagina

Emotional/sexual maturity are important preconditions for the surgical creation of a vagina. The suitable age for this appears to be 16–18 years.

Consensus-based Statement 15.S67	
Expert consensus	Level of consensus +++
Emotional/sexual maturity are important preconditions for compliance by the affected patient following surgery for vaginal aplasia.	

Consensus-based Recommendation 15.E65	
Expert consensus	Level of consensus +++
Surgery to create a vagina must be planned together with the affected patient. It appears that neither early surgery (before reaching emotional/sexual maturity) nor late surgery are good.	
The need to use a dilator, which is usually required, must be discussed in detail with the patient before starting treatment and must be practiced after surgery in hospital with the support of trained clinical staff.	

15.8 Psychosomatic interventions

While in retrospect, affected patients talk about having a great need of support after receiving the diagnosis, the obstacles to availing themselves of this support at the time of diagnosis appear to be high. Providing information on available psychosomatic counseling and support services as part of the standard care offered to affected patients and facilitating contacts to other affected (same-age) girls or women appears to be helpful [8, 9].

Consensus-based Statement 15.S68	
Expert consensus	Level of consensus +++
Psychosomatic interventions may help affected patients to cope better with the malformation. The barriers stopping people from accessing this support appear to be high.	

Consensus-based Recommendation 15.E66	
Expert consensus	Level of consensus +++
The threshold for accessing standard psychosomatic counseling and treatment services should be low. Patients should be informed about available counseling services as soon as possible after receiving the diagnosis.	
Two targeted evaluated psychotherapeutic interventions for affected women with Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser syndrome (MRKHS) have been described, and offers of support for affected patients should be guided by these approaches. Targeted evaluated programs for women with other genital malformations are still lacking.	

15.9 Self-help groups/networks

Consensus-based Statement 15.S69	
Expert consensus	Level of consensus +++
There are a number of self-help groups for different types of malformations. Communicating and exchanging experiences with other affected persons is felt to be very helpful and reduces the stress.	

Consensus-based Recommendation 15.E67	
Expert consensus	Level of consensus +++
Women with genital malformations must be able to contact other affected women early on after receiving the diagnosis. Treatment centers must facilitate contacts between affected women/girls, for example through self-help days or online services (e.g., closed discussion forums).	

16 Tumor risk

Risk of bladder tumors in patients with bladder exstrophy

Consensus-based Statement 16.S70	
Expert consensus	Level of consensus +++
The presence of a genital malformation may be associated with a higher tumor risk (bladder exstrophy) or may mask typical symptoms (endometrial carcinoma). There has also been a report of a tumor developing in a neovagina.	

Consensus-based Recommendation 16.E68**Expert consensus****Level of consensus +++**

It is important to consider the possibility of coincidental uterovaginal malformation and endometrial carcinoma.

After the neovagina has been created, the patient should attend regular screening appointments in the same way as women without malformations do.

An annual follow-up examination starting 10 years after surgery and which includes endoscopy of the bladder and an ultrasound examination must be recommended to asymptomatic patients with genital malformation and bladder augmentation. A prompt diagnostic workup must be carried out if they present with symptoms such as macrohematuria or increasing hydronephrosis.

Consensus-based Recommendation 16.E69**Expert consensus****Level of consensus +++**

As many tumors only develop in adolescence or adulthood, the gonads should no longer be simply resected in childhood without further thought. And orchidopexy or other surgical procedure in childhood could offer the option of carrying out a biopsy at the same time. Appropriate processing of the biopsy sample as described in the long version is important. Even in adolescence or adulthood, the decision to carry out a gonadectomy should be made on a case-by-case basis which takes account of the above-listed risk factors. Annual screening with palpation and ultrasound should be carried out if gonads with a higher risk of developing tumors are left unresected.

Tumor risk associated with disorders of sex development (DSD)

Consensus-based Statement 16.S71**Expert consensus****Level of consensus +++**

Current studies confirm a higher risk of TSPY-positive variants in persons with DSD.

See also the 174-001 German-language guideline on variants of sex development [German title: Varianten der Geschlechtsentwicklung].

Conflict of Interest

The conflicts of interest of all of the authors are listed in the German-language long version of the guideline.

I Leitlinieninformationen

Leitlinienprogramm der DGGG, OEGGG und SGGG

Informationen hierzu finden Sie am Ende der Leitlinie.

Zitierweise

Diagnosis and Therapy of Female Genital Malformations (Part 2). Guideline of the DGGG, OEGGG and SGGG (S2k Level, AWMF Registry Number 015/052, May 2019). Geburtsh Frauenheilk 2021; 81: 1329–1347

Leitliniendokumente

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

Leitliniengruppe

Siehe ▶ **Tab. 1** und **2**.

▶ **Tab. 1** Federführender und/oder koordinierender Leitlinienautor.

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

▶ **Tab. 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.	Schweizerische Gesellschaft für Kinderchirurgie
Brucker Sara, Prof. Dr.	Arbeitsgemeinschaft gyn. Endoskopie in DGGG
Dingeldein Irene, Dr.	Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe
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

▶ **Tab. 2** Beteiligte Leitlinienautoren/innen. (Fortsetzung)

Autor/in Mandatsträger/in	DGGG-Arbeitsgemeinschaft (AG)/AWMF/Nicht-AWMF-Fachgesellschaft/Organisation/Verein
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
Kühnert Maritta, Prof. Dr.	Arbeitsgemeinschaft 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
Rall Katharina, Dr.	AG Kinder- und Jugendgynäkologie in DGGG
Riccabona Michael, Univ.-Prof. Dr.	Gesellschaft für Pädiatrische Radiologie
Rimbach Stefan, PD Dr.	Arbeitsgemeinschaft gyn. Endoskopie in DGGG
Schäffeler Norbert, Dr.	Deutsches Kollegium für Psychosomatische Medizin
Shavit Sandra, Dr.	Schweizerische 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 Peter, Prof. Dr.	Deutsche Gesellschaft für Humangenetik
Zeino Mazen, Dr.	Schweizerische Gesellschaft für Kinderurologie

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

II Leitlinienverwendung

Fragestellung und Ziele

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

Versorgungsbereich

1. stationärer Versorgungssektor
2. ambulanter Versorgungssektor
3. teilstationärer Versorgungssektor
4. primärärztliche/spezialisierte Versorgung

Anwenderzielgruppe/Adressaten

Diese Leitlinie richtet sich an folgende Personenkreise:

- Gynäkologinnen/Gynäkologe in der Niederlassung
- Gynäkologinnen/Gynäkologe mit Klinikanstellung
- Ärztinnen/Ärzte für Kinder- und Jugendheilkunde in der Niederlassung
- Ärztinnen/Ärzte für Kinder- und Jugendheilkunde mit Klinikanstellung
- Ärztinnen/Ärzte für Kinderchirurgie in der Niederlassung
- Ärztinnen/Ärzte für Kinderchirurgie mit Klinikanstellung
- Ärztinnen/Ärzte für Kinderradiologie in der Niederlassung
- Ärztinnen/Ärzte für Kinderradiologie mit Klinikanstellung
- Ärztinnen/Ärzte für Kinderurologie in der Niederlassung
- Ärztinnen/Ärzte für Kinderurologie mit Klinikanstellung
- psychosomatisch tätige Ärztinnen/Ärzte und Psychologinnen/Psychologen in der Niederlassung
- psychosomatisch tätige Ärztinnen/Ärzte und Psychologinnen/Psychologen mit Klinikanstellung

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

Verabschiedung und Gültigkeitsdauer

Die Gültigkeit dieser Leitlinie wurde durch die Vorstände/Verantwortlichen der beteiligten Fachgesellschaften/Arbeitsgemeinschaften/Organisationen/Vereine sowie durch den Vorstand der DGGG und der DGGG-Leitlinienkommission sowie der SGGG und OEGGG im 4. Quartal 2019 bestätigt und damit in ihrem gesamten Inhalt genehmigt. Diese Leitlinie besitzt eine Gültigkeitsdauer von 01.05.2019 bis 30.05.2024. Diese Dauer ist aufgrund der inhaltlichen Zusammenhänge geschätzt.

III Methodik

Grundlagen

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

Diese Leitlinie entspricht der Stufe: **S2k**

Empfehlungsgraduierung

Die Evidenzgraduierung nach systematischer Recherche, Selektion, Bewertung und Synthese der Evidenzgrundlage und eine daraus resultierende Empfehlungsgraduierung einer Leitlinie auf S2k-Niveau ist nicht vorgesehen. Es werden die einzelnen Statements und Empfehlungen nur sprachlich – nicht symbolisch – unterschieden (► **Tab. 3**):

► **Tab. 3** Graduierung von Empfehlungen.

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

Statements

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

Konsensusfindung und Konsensusstärke

Im Rahmen einer strukturierten Konsenskonferenz nach dem NIH-Typ (S2k/S3-Niveau) stimmen die berechtigten Teilnehmer der Sitzung die ausformulierten Statements und Empfehlungen ab. Der Ablauf war wie folgt: Vorstellung der Empfehlung, inhaltliches Nachfragen, Vorbringen von Änderungsvorschlägen, Abstimmung aller Änderungsvorschläge. Bei Nichterreichen eines Konsensus (> 75% der Stimmen) Diskussion und erneute Abstimmung. Abschließend wird abhängig von der Anzahl der Teilnehmer die Stärke des Konsensus ermittelt (► **Tab. 4**).

► **Tab. 4** Einteilung zur Zustimmung der Konsensusbildung.

Symbolik	Konsensusstärke	prozentuale Übereinstimmung
+++	starker Konsens	Zustimmung von >95% der Teilnehmer
++	Konsens	Zustimmung von >75–95% der Teilnehmer
+	mehrheitliche Zustimmung	Zustimmung von >50–75% der Teilnehmer
–	kein Konsens	Zustimmung von <51% der Teilnehmer

Expertenkonsens

Wie der Name bereits ausdrückt, sind hier Konsensusentscheidungen speziell für Empfehlungen/Statements ohne vorige systematische Literaturrecherche (S2k) oder aufgrund von fehlenden Evidenzen (S2e/S3) gemeint. Der zu benutzende Expertenkonsens (EK) ist gleichbedeutend mit den Begrifflichkeiten aus anderen Leitlinien wie „Good Clinical Practice“ (GCP) oder „klinischer Kon-

sensuspunkt“ (KKP). Die Empfehlungsstärke graduiert sich gleichermaßen wie bereits im Kapitel Empfehlungsgraduierung beschrieben ohne die Benutzung der aufgezeigten Symbolik, sondern rein semantisch („soll“/„soll nicht“ bzw. „sollte“/„sollte nicht“ oder „kann“/„kann nicht“).

IV Leitlinie

9 Fehlbildungen des Uterus

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

9.1 Definition

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

9.2 Bildgebende Diagnostik

Mittels zweidimensionalem Ultraschall wird häufig die Verdachtsdiagnose gestellt. Per 3-D-Vaginalsonografie und Magnetresonanztomografie (MRT) ist eine genauere Differenzierung möglich. Als invasive Methoden stehen Hysteroskopie und Laparoskopie zur Verfügung. Als diagnostische Kriterien gelten die äußere Uteruskontur, die myometrane Wanddicke, die Fundusdicke, das Vorhandensein und die Ausprägung einer zentralen Funduseinziehung sowie die Form des Cavum uteri. Zentraler Punkt ist dabei die Abgrenzung zum Uterus bicornis.

9.3 Uterus arcuatus

(VCUAM U1a; ESHRE/ESGE Class U1)

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

9.3.1 Besonderheiten

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

9.3.2 Therapie

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

9.4 Uterus subseptus

(VCUAM U1b; ESHRE/ESGE Class U2)

9.4.1 Besonderheiten

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

9.4.2 Spezielle Diagnostik

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

9.4.3 Therapie

Aufgrund der heute einfachen Form der operativen Korrektur mittels Hysteroskopie sollte eine präventive Septumdurchtrennung bei Frauen mit Kinderwunsch in Erwägung gezogen werden. Vor Einleitung von Maßnahmen der assistierten Reproduktion und bei habituellem Abortgeschehen sollte eine Dissektion erfolgen. Das Septum wird mit der hysteroskopischen Schere oder der Nadelelektrode des Resektoskops durchtrennt. Die Inzision wird soweit ausgeführt, bis eine normal erscheinende Form des Cavum uteri resultiert. Es hängt von der Erfahrung des Operateurs ab, ob dies unter simultaner laparoskopischer Kontrolle stattfindet. Die Durchführung empfiehlt sich bei gering proliferiertem Endometrium.

9.4.4 Spezifische Nachsorge

Eine spezifische Nachbehandlung nach der operativen Korrektur ist nicht notwendig. Eine sichere Antikonception für die Dauer der Heilungsphase von 3 Monaten erscheint ratsam.

9.5 Uterus septus

(VCUAM U1c; ESHRE/ESGE Class U2)

9.5.1 Besonderheiten

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

9.5.2 Spezielle Diagnostik

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

9.5.3 Therapie

Ergänzend zur Therapie des Uterus subseptus (9.4.3) ist beim Uterus septus das Septum meist durchgehend vom Fundus bis zur

Zervix ausgebildet. Der zervikale Septumanteil sollte nicht durchtrennt werden, da sonst bei einer späteren Schwangerschaft eine Zervixinsuffizienz denkbar ist. Es erfordert eine besondere Expertise des Operateurs, um bei fehlender Visualisierbarkeit des kontralateralen Kavums die korrekte Dissektionsebene zu finden. Zu Vermeidung von Komplikationen wird dringend anzuraten, den Eingriff unter simultaner laparoskopischer Kontrolle durchzuführen. Der Eingriff sollte bei gering proliferiertem Endometrium durchgeführt werden. Gegebenenfalls ist eine hormonsuppressive Vorbehandlung mittels GnRH-Agonisten oder die Ovulationshemmereinnahme zum Timing der Operation zu überlegen. Die Technik der abdominalen Metroplastik ist vollkommen durch die operative Hysteroskopie ersetzt worden und damit heute obsolet.

9.5.4 Spezifische Nachsorge

Eine spezifische Nachbehandlung nach der operativen Korrektur ist nicht notwendig. Eine sichere Antikonception für die Dauer der Heilungsphase von 3 Monaten erscheint ratsam. Die Entbindung kann vaginal erfolgen. Die entbindende Klinik ist über den erfolgten Eingriff in Kenntnis zu setzen.

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 Eingriffs. Eine medikamentöse Vorbehandlung ist nicht grundsätzlich notwendig, kann aber zum Timing des Eingriffs vertretbar durchgeführt werden.

Konsensbasiertes Statement 9.S24

Expertenkonsens Konsensusstärke +++

Die Definition des Uterus arcuatus ist unscharf und beruht in der Regel auf einer subjektiven Einschätzung des Untersuchers.
Die Bedeutung des Uterus arcuatus in Bezug auf das Reproduktionsvermögen ist unklar.
Für Eingriffe bei Uterus subseptus und septus liegt in Bezug auf Schwangerschaftsraten keine ausreichende Evidenz vor.

Konsensbasiertes Statement 9.S25

Expertenkonsens Konsensusstärke +++

Die Einlage eines intrauterinen Fremdkörpers nach Septumdissektion bietet keine erwiesenen Vorteile. Es ist unklar, ob eine hormonelle medikamentöse Nachbehandlung zur Förderung der Wundheilung sinnvoll und/oder notwendig ist.
Eine transzervikale Septumdissektion stellt keine Kontraindikation für eine vaginale Geburt dar.

9.6 Uterus bicornis

(VCUAM U2; ESHRE/ESGE Class U 3)

9.6.1 Besonderheiten

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

9.6.2 Spezielle Diagnostik

Es werden dieselben Methoden analog zum Uterus mit innerer Septierung eingesetzt. 3-D-Ultraschall und MRT ermöglichen eine genauere Differenzierung, um nichtinvasiv eine Abgrenzung zwischen einem septierten Uterus und einem Uterus bicornis zu ermöglichen. Eine Laparoskopie zur äußeren Beurteilung des Uterus ist dringend anzuraten.

9.6.3 Therapie

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.

9.7 Uterus unicornis

(VCUAM U4a; ESHRE/ESGE Class U 4)

9.7.1 Besonderheiten

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

Konsensbasierte Empfehlung 7.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.

10 Fehlbildungen der Adnexe

(ESHRE/ESGE freie Beschreibung; VCUAM A1–3)

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.

11 Komplexe urogenitale Fehlbildungen

Dieser Abschnitt widmet sich weiblichen genitalen Fehlbildungen des Säuglings. Fehlbildungen des Sinus urogenitalis, Kloakenfehlbildungen sowie der Blasenekstrophie-Epispadie-Komplex sind hier von Epidemiologie über Therapie bis hin zur Nachsorge abgebildet. Weitere Ausführungen zu Kapitel 11 bitte der Langversion auf der Seite der AWMF zu entnehmen.

12 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 Katheterembolisation diskutiert werden. Alternativ: Konservative Therapie bei Hämangiomen bei Kindern sollte mittels Betablocker erfolgen.

13 Assoziierte Fehlbildungen

Durch die zusammenhängenden Entwicklungsprozesse der paramesonephrischen (Müller), mesonephrischen (Wolff) Gänge und des Urogenitalsinus kommt es bei Malformationen der Müller-Gänge zu assoziierten Fehlbildungen [1, 2].

Der Prozess der weiblichen Urogenitalentwicklung beruht auf einem komplex ablaufenden Signaltransduktionssystem. Wnt- und Hox-Gene sowie BMP-(bone morphogenetic protein-) und WT-1-(Wilms-Tumor-)Suppressor-Gene spielen eine Schlüsselrolle [3–5]. Die mesonephrischen Gänge und ihre zeitliche Interaktion mit dem Sinus urogenitalis beeinflussen die korrekte Entwicklung der paramesonephrischen Gänge und deren anatomische Beziehung zu den Harnwegen. Die Störung dieser Entwicklung kann zu einer großen Anzahl von Begleitfehlbildungen führen, wie z. B. im Bereich der Nieren, ableitenden Harnwege, Blase, Skelettsystem oder anorektalen Fehlbildungen.

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.

Konsensbasierte Empfehlung 13.E55**Expertenkonsens****Konsensusstärke +++**

Im Rahmen der Fehlbildungsabklärung soll eine Sonografie der Nieren durchgeführt werden. Weitere Abklärungen sollten in Abhängigkeit von der Ausprägung der Befunde, dem Beschwerdebild und geplanten Vorgehen bei der Patientin entschieden werden.

14 Geburtshilfliches Management

Bei genitalen Anomalien stellt sich die Frage, ob eine vaginale Geburt möglich ist. Häufig ist eine Spontangeburt möglich. Grundsätzlich gilt, dass der Geburtshelfer zusammen mit der Schwangeren die Wahl des Geburtsmodus treffen sollen. Je nach Fehlbildung und Ausprägung sind spezifische, individuelle Gegebenheiten zu berücksichtigen und dem geburtshilflichen Management anzupassen. Im Folgenden wird zu den jeweiligen Fehlbildungen Stellung genommen [4, 6, 7].

14.1 Kloake**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 Risikoschwangerschaft 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 Risikoschwangerschaft gewertet werden und die Entbindung per Kaiserschnitt erfolgen.

14.2 Blasenektropie

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 Risikoschwangerschaft gewertet werden.

Konsensbasierte Empfehlung 14.E57

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

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

14.3 Kongenitale Anomalien der Vulva

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.

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.

14.4 Vagina

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.

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.

14.5 Kongenitale Anomalien des Uterus

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 1. und 2. Trimenon auf. Während einer Schwangerschaft bei einem Uterus mit obstruiertem oder rudimentärem Horn beträgt die Gefahr einer Uterusruptur fast 90%.

Konsensbasierte Empfehlung 14.E60

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

Nach transzervikaler Dissektion eines uterinen Septums kann eine vaginale Geburt angestrebt werden. Ein rudimentäres Horn sollte vor einer Schwangerschaft entfernt werden. Die Entscheidung über das geburtshilfliche Vorgehen kann nur individuell und nach sorgfältiger Abwägung aller Optionen getroffen werden.

15 Psychosomatische Begleitung

15.1 Lebensqualität, psychische Komorbidität, belastende Themen

Konsensbasiertes Statement 15.S64

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

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

Konsensbasierte Empfehlung 15.E61

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

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

15.2 Psychosomatische Aspekte im Diagnose- und Behandlungsverlauf

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 Rollenmodell in der Kommunikation von und im Umgang mit der Fehlbildung.

Konsensbasierte Empfehlung 15.E62

Expertenkonsens

Konsensusstärke +++

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

Es soll darauf geachtet werden, dass neben ausführlichen, altersgemäßen, 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.

15.3 Psychosomatische Diagnostik

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.

15.4 Spezielle Vorgehensweisen/Situationen: Kinder und Jugendliche

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

15.5 Fehlbildung des äußeren Genitales

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

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

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

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 angeboten werden.

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

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

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 Dilators soll mit den Patientinnen vor Behandlungsbeginn ausführlich vorbesprochen und nach der Operation in der Klinik mit geschultem Fachpersonal eingeübt werden.

15.8 Psychosomatische Interventionen

Während rückblickend Betroffene von einem hohen Unterstützungsbedarf direkt nach Diagnosestellung sprechen, scheint zu diesem Zeitpunkt die Hürde zur Inanspruchnahme hoch. Die regelhafte Vorstellung psychosomatischer Beratungs- und Unterstützungsangebote sowie die Herstellung des Kontakts zu (altersgleichen) Betroffenen scheint hilfreich [8, 9].

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 2 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.

15.9 Selbsthilfeangebote/Vernetzung**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 Diagnose-sicherung mit anderen Betroffenen in Kontakt kommen können. Behandlungszentren sollen Kontakte von Betroffenen über z. B. Selbsthilfetag oder Onlineangebote (z. B. geschlossene Foren) ermöglichen.

16 Tumorrisiko**Risiko für Blasentumoren bei Extrophiepatienten****Konsensbasiertes Statement 16.S70****Expertenkonsens****Konsensusstärke +++**

Das Vorliegen einer genitalen Fehlbildung kann mit einem erhöhten Tumorrisiko (Blasenextrophie) assoziiert sein 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 Koinkidenz von uterovaginaler Fehlbildung und Endometriumkarzinom sollte gedacht werden.

Nach Neovaginaanlage 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 Sonografie empfohlen werden. Liegen Symptome wie Makrohämaturie oder zunehmende Hydronephrose vor, soll eine zeitnahe diagnostische Abklärung erfolgen.

Tumorrisiko bei „Disorder of sex development“ (DSD)**Konsensbasiertes Statement 16.S71****Expertenkonsens****Konsensusstärke +++**

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

Siehe auch „174-001 Leitlinie variante Geschlechtsentwicklung“

Konsensbasierte Empfehlung 16.E69**Expertenkonsens****Konsensusstärke +++**

Da sich viele Tumoren 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 in der Langfassung beschrieben, um Fehleinschätzungen zu vermeiden. 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.

Interessenkonflikt

Die Interessenkonflikte der Autoren sind in der Langfassung der Leitlinie aufgelistet.

References

- [1] Hall-Craggs MA, Kirkham A, Creighton SM. Renal and urological abnormalities occurring with Mullerian anomalies. *J Pediatr Urol* 2013; 9: 27–32
- [2] Wu CQ, Childress KJ, Traore EJ et al. A Review of Mullerian Anomalies and Their Urologic Associations. *Urology* 2020. doi:10.1016/j.urology.2020.04.088
- [3] Ledig S, Wieacker P. Clinical and genetic aspects of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Med Genet* 2018; 30: 3–11
- [4] Oppelt P, von Have M, Paulsen M et al. Female genital malformations and their associated abnormalities. *Fertil Steril* 2007; 87: 335–342
- [5] Carlson BM. *Human Embryology and developmental Biology*. 6th ed. St. Louis, MO: Elsevier; 2019
- [6] Edmonds DK. Congenital malformations of the genital tract and their management. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol* 2003; 17: 19–40
- [7] Ación P, Ación M. The presentation and management of complex female genital malformations. *Hum Reprod Update* 2016; 22: 48–69
- [8] Weijnenborg PT, ter Kuile MM. The effect of a group programme on women with the Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *BJOG* 2000; 107: 365–368
- [9] Heller-Boersma JG, Schmidt UH, Edmonds DK. A randomized controlled trial of a cognitive-behavioural group intervention versus waiting-list control for women with uterovaginal agenesis (Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: MRKH). *Hum Reprod* 2007; 22: 2296–2301

Guideline Program

Editors

Leading Professional Medical Associations



**German Society of Gynecology and Obstetrics
(Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie
und Geburtshilfe e. V. [DGGG])**

Head Office of DGGG and Professional Societies
Jägerstraße 58–60, DE-10117 Berlin
info@dggg.de
<http://www.dggg.de/>

President of DGGG

Prof. Dr. med. Anton Scharl
Direktor der Frauenkliniken
Klinikum St. Marien Amberg
Mariahilfbergweg 7, DE-92224 Amberg
Kliniken Nordoberpfalz AG
Söllnerstraße 16, DE-92637 Weiden

DGGG Guidelines Representatives

Prof. Dr. med. Matthias W. Beckmann
Universitätsklinikum Erlangen, Frauenklinik
Universitätsstraße 21–23, DE-91054 Erlangen

Prof. Dr. med. Erich-Franz Solomayer
Universitätsklinikum des Saarlandes
Geburtshilfe und Reproduktionsmedizin
Kirrberger Straße, Gebäude 9, DE-66421 Homburg

Guidelines Coordination

Dr. med. Paul Gaß, Christina Meixner
Universitätsklinikum Erlangen, Frauenklinik
Universitätsstraße 21–23, DE-91054 Erlangen
leitlinien@dggg.de
<http://www.dggg.de/leitlinienstellungennahmen>

Stand: Juli 2021



**Austrian Society of Gynecology and Obstetrics
(Österreichische Gesellschaft für Gynäkologie
und Geburtshilfe [OEGGG])**

Frankgasse 8, AT-1090 Wien
stephanie.leutgeb@oeggg.at
<http://www.oeggg.at>

President of OEGGG

PD Dr. med. Gunda Pristauz-Telsnigg
Universitätsklinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe
Klinische Abteilung für Gynäkologie
Auenbruggerplatz 14, AT-8036 Graz

OEGGG Guidelines Representatives

Prof. Dr. med. Karl Tamussino
Universitätsklinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe Graz
Auenbruggerplatz 14, AT-8036 Graz

Prof. Dr. med. Hanns Helmer
Universitätsklinik für Frauenheilkunde Wien
Währinger Gürtel 18–20, AT-1090 Wien



**Swiss Society of Gynecology and Obstetrics
(Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie
und Geburtshilfe [SGGG])**

Gynécologie Suisse SGGG
Altenbergstraße 29, Postfach 6, CH-3000 Bern 8
sekretariat@sggg.ch
<http://www.sggg.ch/>

President of SGGG

Dr. med. Roger Rytz, eHnv hôpital d'Yverdon-les-Bains,
Entremonts 11, CH-1400 Yverdon-les-Bains

SGGG Guidelines Representatives

Prof. Dr. med. Daniel Surbek
Universitätsklinik für Frauenheilkunde
Geburtshilfe und feto-maternale Medizin
Inselspital Bern
Effingerstraße 102, CH-3010 Bern

Prof. Dr. med. René Hornung
Kantonsspital St. Gallen, Frauenklinik
Rorschacher Straße 95, CH-9007 St. Gallen