

Kinder- und Jugendgynäkologie

Genitale Fehlbildungen bei Mädchen

Fehlbildungen des Genitales kommen je nach Autor zwischen 0,5 bis 5 % in der weiblichen Gesamtbevölkerung vor.

Embryologische Entwicklung: Das genetische Geschlecht des Embryos ist mit der Befruchtung bestimmt. Die Gonaden entwickeln sich erst ab der 7. Woche in die geschlechtsspezifische Morphologie. Diese wird durch den am Y-Chromosom befindlichen SRY-Faktor bestimmt, dessen Aktivierung ein männliches Geschlecht mit Rückbildung der Müller'schen Gänge bewirkt, das Fehlen des SRY-Faktors hingegen eine weibliche Entwicklung. Zwischen dem 44. und 56. Tag der weiblichen Embryonalentwicklung kommt es zu einer Veränderung der paarig angelegten Müller'schen Gänge, die sich im oberen Anteil zu den Tuben entwickeln. Im unteren Anteil fusionieren sie und bilden einen gemeinsamen Schlauch mit einer kaudalen Spitze – die Anlage des Uterus sowie den obere Anteil der Scheide. Das

durch diese Vereinigung entstehende Uterusseptum bildet sich in der 9. Woche zurück.

Die Differenzierung der äußeren Geschlechtsorgane findet ab der 7. Woche statt. Davor liegt das „indifferente Stadium“ mit zwei Genitalfalten, zwei Genitalwülsten und einem Genitalhöcker. Daraus entwickeln sich die Schamlippen, die Klitoris und der äußere Anteil der Scheide. Die Scheide entsteht also aus zwei Teilen, den Müller'schen Gängen sowie der Vaginalplatte, zum Septum urovaginales hin ist sie durch das Hymen verschlossen. Im Rahmen der Embryonalentwicklung verbinden sich diese beiden Teile der Scheide. Ausgehend von einer embryonalen Entwicklungsstörung kommt es so zu unterschiedlichen Ausprägungen von Fehlbildungen am weiblichen Genitale.

Störungen der Geschlechtsentwicklung: Die beiden häufigsten Ursachen für eine Differenz zwischen dem genotypischen und



Dr. Sigrid Schmidl-Amann
 Fachärztin für Gynäkologie und Geburtshilfe,
 St. Pölten;
 gerichtlich beeidete
 Sachverständige

dem phänotypischen Geschlecht sind einerseits biochemische Veränderungen in der Steroidhormonproduktion wie beim CAH oder AGS, das zumeist durch einen 21-Hydroxylase-Defekt verursacht wird. Andererseits führen Androgenresistenzen (AIS) unterschiedlicher Ausprägung oder Gonadendysgenesien wie das Swyer-Syndrom zu phänotypisch weiblichem Genitale bei männlichem Chromosomensatz.

Hymen imperforatus: Beim Hymen imperforatus ist die Verbindung der Vagina zum Sinus urogenitalis nicht geöffnet. Daraus resultiert ein Rückstau von Schleim ▶

(Mukokolpos), nach der Menarche von Blut (Hämatokolpos).

Durch die mütterlichen Östrogene kommt es zu vaginaler Schleimbildung des Neugeborenen und zur Ausbildung eines Mukokolpos. Dies ist sehr leicht zu erkennen und damit als Hymen imperforatus zu diagnostizieren.

Deshalb sollte die erste Inspektion des Hymens im Kreißaal erfolgen

Eine Eröffnung des Hymens sollte nach Beginn der Thelarche, der Brustentwicklung, durchgeführt werden. Zu diesem Zeitpunkt ist das Hymen schon östrogenisiert und die Menarche kann nach der Hymenalplastik ungestört stattfinden. Ein Hämatokolpos und Hämatometra kann mit diesem rechtzeitigen Eingriff vermieden werden.

Vaginalsepten: Die häufigste Form von Septen in der Vagina sind longitudinale Septen, diese werden frühestens in der Pubertät und nach Eintritt in der Menarche diagnostiziert, wenn Probleme beim Einführen der Tampons oder beim Geschlechtsverkehr auftreten. Häufig wird ein longitudinales Vaginalseptum erst unter der Geburt oder in der Schwangerschaft diagnostiziert.

Insgesamt macht das longitudinale Vaginalseptum 12 % der vaginalen Fehlbildungen aus. Bedeutend ist es deshalb, weil es in einem sehr hohen Prozentsatz mit weiteren Fehlbildungen vergesellschaftet ist – auf solche muss daher ein deutliches Augenmerk gelegt werden.

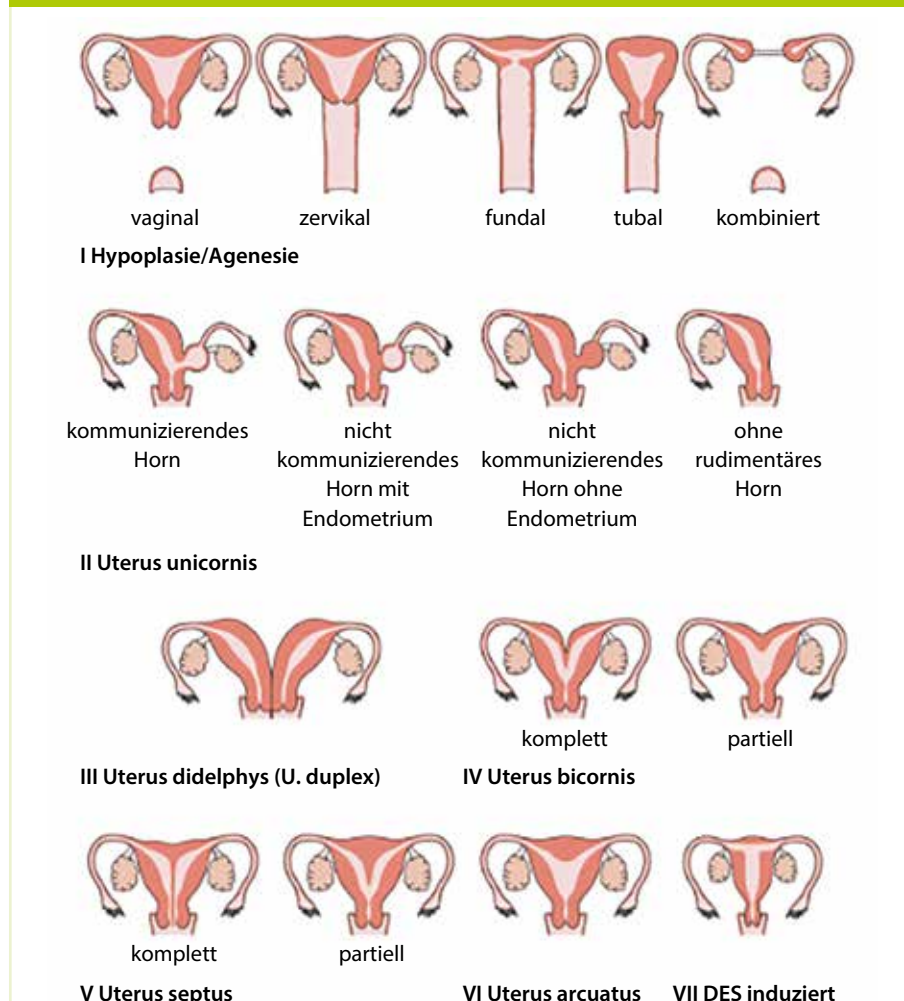
Wesentlich seltener tritt ein transversales

Vaginalseptum mit einer Inzidenz von 1:70.000 auf. Zu 40 % liegt es im oberen Drittel, zu 45 % im mittleren und zu 15 % im unteren Drittel der Vagina. Sie können komplett oder inkomplett sein und sind die Folge einer Kanalisationsstörung der Verbindung der beiden Vaginalteile.

Die operative Behandlung des longitudinalen Vaginalseptums, wenn es als einzelne Fehlbildung auftritt, ist abhängig von den Beschwerden der Patientin.

Ein transversales Vaginalseptum führt häufig zu Abflussstörungen des Menstruationsblutes und muss operativ behandelt werden. Allerdings führen diese Operationen nicht selten zu Stenosen und narbigen Strukturen in der Scheide. Eine Operationmethode mit geringerem Risiko der Stenosegefahr wurde von Grünberger publiziert (*Frauenarzt 2006; 47 [2]*).

Abb.: Klassifikation von Fehlbildungen des Uterus nach der American Fertility Society (AFS)



Fehlbildungen des Uterus: Der Uterus entsteht aus der Verbindung der beiden Müller'schen Gänge im kaudalen Anteil. Bleibt die Fusion inkomplett, kommt es zu unterschiedlichsten Doppelbildungen: doppelte Zervixanlage, doppelte Uterusanlage oder Septen des Uterus und der Scheide.

Die **Klassifikation von Fehlbildungen des Uterus nach der American Fertility Society (AFS)** zeigt die **Abb.**

Eine komplette Uterusaplasie kommt als Teil des komplexen Mayer-Rokitansky-Hauser-Syndroms vor, verbunden mit einer Vaginalatresie.

In 33 % ist es auch mit Nierenfehlbildungen und in 9 % mit Skelettfehlbildungen assoziiert. Meist wird das MRKH-Syndrom durch das Ausbleiben der Menarche auffällig.

Erstes Ziel ist es, eine funktionelle Vagina zu schaffen, neben operativen Techniken stehen auch die Dehnung mit Stiften als Therapie zur Verfügung. Aus Skandinavien wurden erste Versuche mit Uterustransplantationen bei Kinderwunsch mit anschließenden Lebendgeburten per sectionem berichtet.

Uteri unicornes sind selten, eine bekannte Komplikation dieser Fehlbildung sind Hämatometras im nicht kommunizieren-

den Uterushorn. Ein Ausbleiben der Verschmelzung der Müller'schen Gänge führt zu einem Uterus didelphys.

Wurde das uterine Septum nur teilweise resorbiert, entsteht ein Uterus septus completus, septus oder subseptus.

Habituelle Aborte können eine Folge davon sein, in diesem Fall wird eine hysteroskopische Abtragung des Uterusseptums empfohlen.

Schwangerschaften bei all diesen Uterusfehlbildungen sind als Risikoschwangerschaften mit höheren Abortus- und Frühgeburtsrisiko zu werten. Sie stellen jedoch per se keine Indikation zur Sectio dar.

Ein Uterus arcuatus gilt als leichteste Fehlbildung und wird mit Dysmenorrhö in Zusammenhang gebracht. Er kann bereits in der Kinder- und Jugendsprechstunde diagnostiziert werden.

Da viele Fehlbildungen komplexer Natur sind und mit den gängigen Klassifikationen nicht exakt beschrieben werden konnten, wurde die **VCUAM-Klassifikation** (Vagina, Cervix, Uterus, Adnexen, assoziierte Malformationen) von Univ.-Prof. Dr. Peter Oppelt, Kepler-Universitätsklinikum Linz, und seiner Arbeitsgruppe in „Ferti-

ly and Sterility“ 2005 publiziert. Damit können auch komplexe Veränderungen genau klassifiziert werden. ■

Literatur bei der Verfasserin

TAKE-HOME-MESSAGES

- Fehlbildungen des weiblichen Genitales verschiedener Ursachen können teilweise schon in der Neugeborenenphase entdeckt werden – eine Untersuchung des Neugeborenen sollte deshalb im Kreissaal stattfinden.
- Wenn bei einem Mädchen 2 Jahre nach Beginn der Brustentwicklung keine Blutungen aufgetreten sind, sollte es zu einer kinder- und jugendgynäkologischen Untersuchung überwiesen werden, da bei altersentsprechende Brust- und Schamhaarentwicklung ohne Eintreten der Menarche mit hoher Wahrscheinlichkeit eine Fehlbildung im Bereich der Gebärmutter oder der Scheide vorliegt.
- Aufgrund des häufig gemeinsamen Auftretens genitaler und harnableitender Fehlbildungen ist eine Nierenabklärung obligat.