

Kinder- und Jugendgynäkologie

Fehlbildungen des äusseren und inneren Genitales

Der Nachweis oder der Ausschluss von Genitalfehlbildungen ist eine wichtige Aufgabe der Kinder- und Jugendgynäkologie. Dies bedingt die Beherrschung einer altersangemessenen, einfühlbaren Untersuchungstechnik und die Kenntnis der Normalbefunde, der Normvarianten und der Pathologien in den verschiedenen Altersgruppen, um, falls indiziert, die entsprechenden weiteren diagnostischen und therapeutischen Massnahmen einzuleiten.

+ La mise en évidence ou l'exclusion de malformations génitales est une tâche importante de la gynécologie de l'enfance et de l'adolescence. Cela nécessite la maîtrise d'une technique d'examen appropriée à l'âge et la connaissance de la normalité, des variantes de la norme et des pathologies dans les différents groupes d'âge, afin de pouvoir prendre, selon indication, les mesures diagnostiques et thérapeutiques nécessaires.

Je nach Alter und körperlicher Entwicklung (Neugeborenenalter, hormonale Ruheperiode, Pubertät) können Fehlbildungen asymptomatisch oder symptomatisch sein. Einige davon können bereits im Rahmen der Vorsorgeuntersuchungen durch die Grundversorger (Pädiater/in, Allgemeinpraktiker/in) diagnostiziert werden. Diese sollten in der Neugeborenenperiode und mindestens einmal in der Kindheit und vor Beginn der Pubertät durchgeführt werden. Asymptomatische Fehlbildungen können zu einem späteren Zeitpunkt zu unterschiedlichen Symptomen führen und je nach Zeitpunkt der Diagnosestellung zu unterschiedlichen Problemen. Diese könnten unerkannt und unbehandelt schwerwiegende Folgen für die betroffenen Patientinnen haben.

Es kann in diesem kurzen Beitrag nur eine Auswahl solcher Fehlbildungen getroffen und besprochen werden. Da die Komplexität und Vielfalt der Fehlbildungen enorm ist, war es notwendig, eine detaillierte Klassifikation zu verwenden, die mehrmals überarbeitet wurde (Tab. 1) (1).

Die gynäkologische Untersuchung, nach Anamnese und Allgemeinuntersuchung, besteht vor allem in einer genauen Anogenitalinspektion: Grosse Labien (auch Palpation), kleine Labien, Klitoris/Klitorisvorhaut, Perineum, Anal- und Perianalgegend. Mit Hilfe der Separations- und/oder der Traktionsmethode wird das Vestibulum genau visualisiert: Urethralöffnung, Introitus vaginae, distale Vagina, Hymen, Fossa navicularis, hintere Kommissur (Abb. 1).

Eine gute Lichtquelle ist unentbehrlich, ein Kolposkop kann hilfreich sein.

Genitaluntersuchungen dürfen nicht «schnell, zwischen-durch» durchgeführt werden, auch darf dabei nie Zwang ausgeübt werden.



Dr. med. Irene Dingeldein
Murten/Bern



Dr. med. Francesca Navratil
Zürich

Neugeborenenperiode

Die erste Genitaluntersuchung sollte im Gebärsaal im Rahmen der Allgemeinuntersuchung durchgeführt werden. (2, 3). Fluor am Vaginaleingang beweist eine offene Vagina mit Verbindung zum Uterus. Eine vaginale Blutung (Abbruchsblutung wegen Einwirkung mütterlicher Hormone) kann bei 10% der neugeborenen Mädchen vorhanden sein und bedarf keiner Abklärung sondern ein Gespräch mit den Eltern, um die Normalität zu betonen.

Klitorishypertrophie

Im Gebärsaal kann der Entscheid, ob es sich um ein weibliches oder männliches Genitale handelt, schwierig sein, wenn eine Klitorishypertrophie vorhanden ist und/oder der Aspekt des äusseren Genitales intersexuell erscheint.

Es kann sich dabei um Störungen handeln, die zur Gruppe der DSD (Differences of Sexual Differentiation) gehören (1/4500 Geburten).

Eine Geschlechtszuweisung ist im Gebärsaal nicht immer möglich! Solche Situationen bedürfen der Intervention eines multidisziplinären Teams, zur Diagnosestellung und unmittelbaren Betreuung sowohl des Neugeborenen als auch der verunsicherten Eltern.

Die meisten virilisierten weiblichen 46 XX Neugeborenen haben ein AGS (Adrenogenitalsyndrom, CAH = Congenital Adrenal Hyperplasia).

Nur 50% der 46 XY NG mit DSD werden eine definitive Diagnose haben!

Die ethischen Aspekte des Sinns und der Notwendigkeit operativer Korrekturen solcher Befunde, die leider immer noch schon im Säuglings- und Kindesalter gelegentlich durchgeführt werden, werden heute sehr ernst genommen und diskutiert, und es wird in diesem Zusammenhang vor allem auf das Recht zur Selbstbestimmung und Selbstentscheidung grosses Gewicht gelegt.

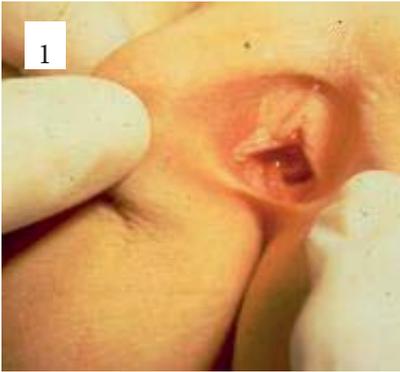


Abb. 1: Genitalinspektion, Traktionsmethode



Abb. 2: 5 j Mädchen, Klitorisvorhauthypertrophie



Abb. 3: 1 Tag alt, Hämato/Muko-kolpos/-metra; bei Hymenalatresie (Hymen imperforatus)

Dr. Ingmar Gassner, Innsbruck

Pseudoklitorishypertrophie

Bei einigen Neugeborenen aber auch bei älteren Mädchen kann die Klitorisvorhaut hypertroph sein und zu Verwechslungen führen. Sie bedarf keiner weiteren diagnostischen Schritte oder therapeutischen Massnahmen (Abb.2).

Hymenalatresie

Die Hymenalatresie (Hymen imperforatus) ist die häufigste Verschlussstörung bei normaler Uterus- und Vaginaanlage.

Eine solche kann im Neugeborenenalter (0.1 %) diagnostiziert werden, wenn durch Schleim- oder selten Blutretention in der Vagina (Mukokolpos / Hämatokolpos) die vorgewölbte, nicht perforierte Hymenalmembran am Introitus Vaginae auffällt (Abb.3). Sie kann auch durch Rückstau des Schleims/Blutes zu einem « tumor in abdomine » führen (Muko-/ Hämatometra). Deshalb sind bei einer solchen Diagnose bei Mädchen in dieser Altersgruppe immer eine Genitalinspektion und eine Ultraschalluntersuchung des Beckens zwingend indiziert. In seltenen Fällen könnte es sich auch um ein transversales Vaginalseptum handeln, das bei der Genitalinspektion nicht gesehen werden kann.

Therapie: Vorsichtige chirurgische Eröffnung und Entfernung der Hymenalplatte / des transversalen Vaginalseptums.

Falls kein Rückstau sichtbar oder im Ultraschall nachweisbar ist, kann man mit einer operativen Korrektur bis zu Beginn der Pubertät (kurz nach der Thelarche) abwarten, auf jeden Fall sollte der Eingriff aber vor der Menarche vorgenommen werden! Gespräch und genaue Information der Eltern und je nach Alter immer auch der Patientin sehr wichtig.

Der Verdacht auf eine asymptomatische Hymenalatresie kann aber auch bei der genauen Genitalinspektion (Traktion!) gestellt werden! Das unterstreicht die Wichtigkeit der Vorsorgeuntersuchung.

Falls kein Fluor und bei der Genitalinspektion der Verdacht auf eine «asymptomatische Hymenalatresie», (Vaginalatresie?) besteht, sollte in der Differentialdiagnose auch an die Möglichkeit eines Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndroms (MRKH-Sy) gedacht werden (1:4000 . 1:5000). Eine Ultraschalluntersuchung des Beckens kann den, vor allem im Neugeborenenalter, gut sichtbaren Uterus meistens ohne Probleme darstellen. Diese Diagnose wird aber meistens in der Pubertät gestellt (Primäre Amenorrhö bei normalen sekundären Geschlechtsmerkmalen).

Hymenalanhängsel können beim östrogenisierten Genitale (mütterliche Östrogene) gelegentlich gefunden werden. Eine Abtragung ist in der Regel nicht erforderlich.

TAB. 1 Klassifikation der Fehlbildungen

Vagina (V)	0 unauffällig 1a partielle Hymenalatresie 1b komplette Hymenalatresie 2a inkomplettes Scheidenseptum <50% 2b komplettes Scheidenseptum 3 Introitusstenose 4 Hypoplasie 5a einseitige Atresie 5b komplette Atresie S1 Sinus urogenitalis (tiefe Konfluenz) S2 Sinus urogenitalis (mittlere Konfluenz) S3 Sinus urogenitalis (hohe Konfluenz) C Kloake + sonstige # unbekannt
Cervix(C)	0 unauffällig 1 Cervix duplex 2a Atresie/Aplasie einseitig 2b Atresie/Aplasie beidseitig + sonstige # unbekannt
Uterus (U)	0 unauffällig 1a arcuatus 1b subseptus <50% des Cavum 1c subseptus >50% des Cavum 2 bicornis 3 hypoplastischer Uterus 4a einseitig rudimentär oder aplastisch 4b beidseitig rudimentär oder aplastisch + sonstige # unbekannt
Adnexe (A)	0 unauffällig 1a Fehlbildung Tube einseitig, Ovarien unauffällig 1b Fehlbildung Tube beidseitig, Ovarien unauffällig 2a Hypoplasie/Streakgonade einseitig (ggf. inkl. Fehlbildung Tube) 2b Hypoplasie/Streakgonade beidseitig (ggf. inkl. Fehlbildung Tube) 3a Aplasie einseitig 3b Aplasie beidseitig + sonstige # unbekannt
assozierte Fehlbildungen (M)	0 unauffällig R renales System S Skelett-System C kardiales System N neurologisches System + sonstige # unbekannt

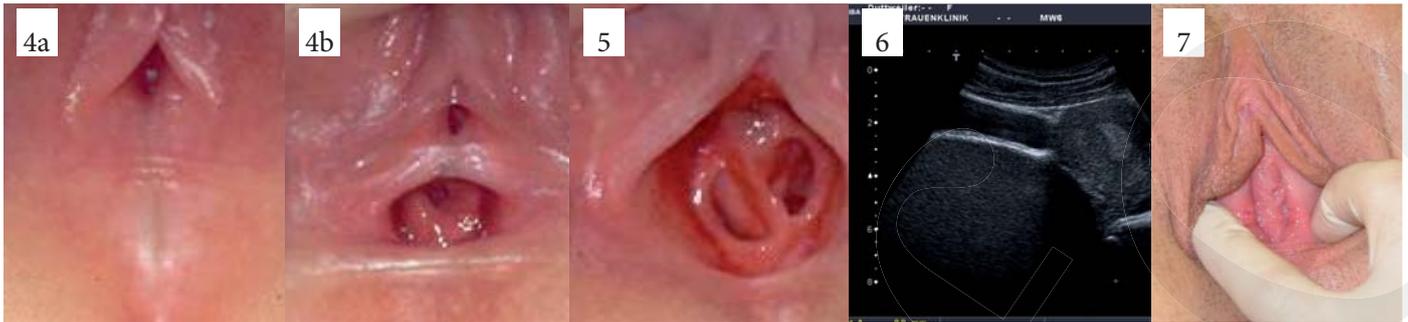


Abb. 4a: 4 j Mädchen Vorsorgeuntersuchung, Synechie der Vulvaränder, „Labiensynechie“
 Abb. 4b: Fast totale Eröffnung der Synechie nach Applikation einer östrogenhaltigen Salbe
 Abb. 5: 7 j Mädchen, Vorsorgeuntersuchung. Zufallsbefund: Hymen Bifenestratus, Vaginalseptum
 Abb. 6: Hämatookolpos; Abb. 7: Hymenalatresie

Hormonale Ruheperiode

Die Inspektion des äusseren Genitales und der Anal- und Perianalgegend sollte im Rahmen der pädiatrischen Vorsorgeuntersuchung und immer auch bei Symptomen, wie Fluor vaginalis, Genitalblutung (bei einer solchen muss auch immer eine Vaginoskopie in Betracht gezogen werden!), Genitalpruritus, Genitalschmerzen durchgeführt werden.

Dabei kann man auch auf einige asymptomatische Fehlbildungen aufmerksam werden.

Normalbefund: Hymen annularis, Hymen semilunaris.

Hymen

Hymenalatresie (DD Vaginalatresie). Falls bei der Inspektion des äusseren Genitales kein Introitus vaginae bei optimaler Traktion gesehen werden kann, sollte, wie beim Neugeborenen, auch an die Möglichkeit einer Agenesie von Vagina und Uterus (MRKH-Sy) gedacht und eine Ultraschalluntersuchung des Beckens durchgeführt werden.

Es kommt immer wieder vor, dass eine in diesem Alter häufig vorkommende Synechie der Vulvaränder meistens «Labiensynechie» genannt (5% der Mädchen, 10% < 14 Monate) mit einer Fehlbildung (Hymenalatresie, Vaginalatresie) verwechselt wird (Abb. 4a). Ursächlich ist vor allem der physiologische Östrogenmangel, und häufige Vulvitiden. Der Befund wird oft zufällig bei einer Vorsorgeuntersuchung gefunden. Symptome sind: gelegentlich Bauchpresse bei Miktion, Harträufeln nach

Miktion, selten Harnwegsinfekt. Therapie: Applikation einer östrogenhaltigen Salbe, lokal auf der Synechie, unter Zug von beiden Seiten, ca. 1 Woche lang aber nicht zwingend falls asymptomatisch.

Es kann zu Rezidiven kommen, bis zur eigenen Östrogenproduktion bei Pubertätsbeginn.

- ▶ Hymen altus, oft als Hymenalatresie interpretiert, bei nicht optimaler Untersuchungstechnik (Traktion)
- ▶ Hymen bifenestratus (vertikaler Hymenalseptum)
- ▶ Hymen punctatus, microperforatus, cribrosus
- ▶ Hymenalanhängsel («Hymenalpolypen»). Eine Abtragung sollte nur bei Symptomen (z.B. Einklemmung) diskutiert werden.

Vagina

Bei der Vorsorgeuntersuchung kann es vorkommen, dass man hinter einem Hymenalseptum auch ein Vaginalseptum (längs, schräg) diagnostiziert (Abb. 5). Sie können sich auf dem unteren Drittel der Vagina beschränken oder sich über die ganze Vaginallänge erstrecken.

Zur Differentialdiagnose (wichtig für die nicht vor Beginn der Pubertät vorzunehmende chirurgische Sanierung) wird eine Ultraschalluntersuchung des Beckens zeigen, dass bei einem partiellen Septum (unteres Vaginaldrittel) keine Uterusduplikatur und keine proximale Vaginaduplikatur vorhanden ist (embryologisch aus unterschiedlichen Anlagen entstehend).

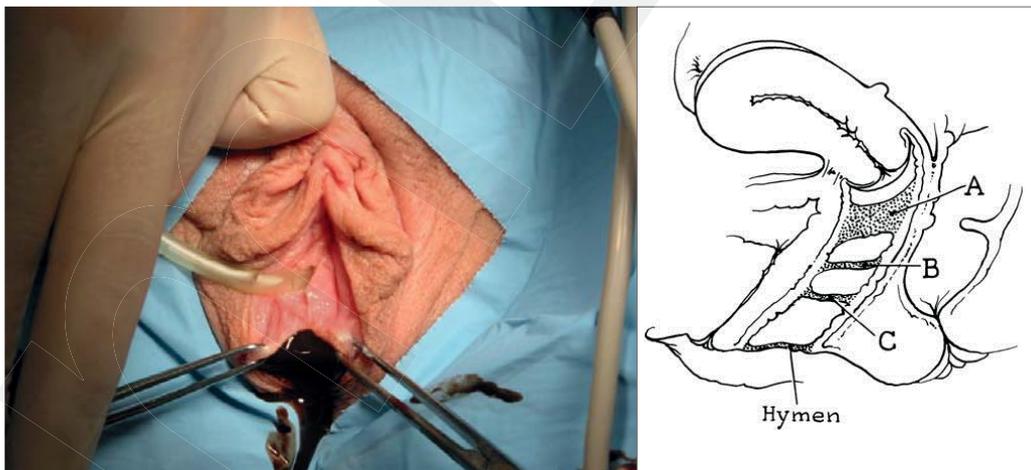


Abb. 8: Exzision und Drainage bei Hymenalatresie

Pubertät, junges Alter

Hymenalatresie: Wenn bei vorhandenen sekundären Geschlechtsmerkmalen und noch keiner Menarche rezidivierende, an Stärke zunehmende Bauchschmerzen auftreten, muss man an die Möglichkeit einer in der Kindheit verpassten Hymenalatresie denken und unbedingt das äussere Genitale untersuchen!

Eine Ultraschalluntersuchung wird ein Hämatookolpos und eventuell Hämatometra zei-



Abb. 9–11: 12 Inzision des nicht kommunizierenden Horns, Markieren des Endometriums, Abtragen des Horns und Verschluss mit Einzelknopfnähten.

gen können. Therapie: Vorsichtige Eröffnung des Hymens und chirurgische Resektion (Abb. 6–8).

Vagina

Nach der Menarche stellen sich gelegentlich Patientinnen mit Schwierigkeiten beim Tampongebrauch vor, es treten Hygieneprobleme auf oder auch Schmerzen und Blutungen beim Geschlechtsverkehr. In diesen Fällen kann es sich um ein longitudinales Vaginalseptum handeln, welches dann als Zufallsbefund anlässlich einer gynäkologischen Kontrolle (Genitalinspektion!) gefunden wird. Diese Variante machen immerhin 12% der Vaginalsepten aus und sind in über 90% mit Uterusmalformationen vergesellschaftet. In 56% sind sie asymptomatisch, gelegentlich werden sie ebenfalls erst im Gebärsaal, wenn es zur Dystokie kommt, diagnostiziert, oder im Operationsaal anlässlich einer Sectio wegen Lageanomalie des Kindes, z.B. Querlage oder Beckenendlage.

Die selben Symptome, wie Dysmenorrhoe sowie Dyspareunie, unregelmäßige Blutungen und später Infertilität treten auch bei einem transversalen Vaginalseptum auf, diese sind sehr selten (1:70'000). In 40% findet man transversale Vaginalsepten im oberen Drittel, in 45% im mittleren Drittel und in 15% im unteren Drittel (Abb. 9).

Vaginalsepten können komplett oder inkomplett vorhanden sein. Sie sind Folge von Fusions- und Kanalisationsstörungen, einer abnormen mesenchymalen Proliferation oder einer Kombination von beiden.

Die chirurgische Korrektur erfolgt nach der Thelarche, und am besten vor oder kurz nach der Menarche (Tampongebrauch) nach genauer Information der Patientin und deren Eltern.

Uterus

Doppelfehlbildungen des Uterus gibt es in den verschiedensten Ausprägungen und Kombinationen, was eine Folge einer Fusionsstörung der Müllerschen Gänge in der Embryonalzeit darstellt. So

gibt es doppelte Zervixanlagen, doppelte Uteri in jeder erdenklichen Variante. Eine isolierte Doppelbildung der Zervix ist selten, meist ein Zufallsbefund und die Folge eines kompletten Fusionsdefekts auf Höhe der Zervix.

Uterus subseptus, Uterus arcuatus

Sie entstehen durch das Ausbleiben der Resorption des uterinen Septums. Folgen können habituelle Aborte, eine primäre oder sekundäre Sterilität oder auch Blutungsstörungen sein (7). Diese Fehlbildungen werden meist erst im fertilen Lebensabschnitt einer Frau diagnostiziert.

Für die Kinder- und Jugendgynäkologische Sprechstunde von Bedeutung sind Doppelfehlbildungen des Uterus oder der Vagina, welche mit einer Abflussstörung, z.B. einer blind endenden Vagina oder einer einseitigen Zervixaplasie etc. einhergehen und zu mehr oder weniger starken Bauchschmerzen, und bei vorhandener Menstruation zu zunehmender Dysmenorrhoe führen.

Die Diagnose der Uterushypoplasie wird oft im Rahmen der Abklärung einer primären Amenorrhoe oder wegen habituellen Aborten gestellt. Sie kann auch im Rahmen eines Hypoöstrogenismus im Falle eines Turner-Syndroms vorkommen. Die frühzeitige Zusammenarbeit mit den Endokrinologen ist in letzterem Fall eminent wichtig, die Therapieoptionen sind ansonsten sehr beschränkt.

Ebenfalls mit einer primären Amenorrhoe und ansonsten weitgehend symptomlos manifestiert sich die Uterusaplasie. Die Ausbildung der Müller'schen Gänge bleibt teilweise oder vollständig aus. Je nach Ausbildung kann die Fehlbildung einseitig mit kontralateralem intaktem Uterushorn oder beidseitig auftreten. (Klassifikation siehe Tabelle) Die beidseitige Uterusaplasie tritt nahezu immer kombiniert mit einer Zervix- und Vaginalaplasie im Rahmen des Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom auf und ist mit 40% häufig mit Nieren- und/oder bei 10%-12% mit skelettalen Fehlbildungen vergesellschaftet.

Therapieoptionen gibt es aktuell nur im experimentellen Bereich, wo eine schwedische Gruppe an einer Uterustransplantati-

on arbeitet, jedoch ist diese Option noch in weiter Ferne (8). Bei Kinderwunsch kommt eine Adoption in Frage, Leihmutterchaften sind in unserem Land verboten.

Problematisch werden rudimentäre Uterushörner mit Lumina, welche Endometrium aufweisen und somit während der Menstruation nur retrograd oder gar nicht entleert werden können. Das führt zu zunehmenden Schmerzen auf Grund des Rückstaus des Blutes. Diese Beschwerden können zu notfallmässigen operativen Eingriffen führen, welche dann abgebrochen werden müssen, da eine genaue Diagnose noch gar nicht vorliegt und die Korrekturoperationen viel Erfahrung verlangen (Die Abbildungen 8–10 zeigen den Fall eines 15-jährigen Mädchens).

Dr. med. Irene Dingeldein

FMH Gynäkologie und Geburtshilfe, Leitung Kinder- und Jugendgynäkologie, Universitätsfrauen- und Kinderklinik, Inselspital Bern
irene.dingeldein@insel.ch

Dr. med. Francesca Navratil

Kinder/Jugendmedizin FMH
Kinder/Jugendgynäkologie
Eichhaldenweg 10, 8053 Zürich
navratil@bluewin.ch

Literatur:

1. Oppelt P., et al.: The VACUAM classification : a new classification for genital malformations. Fertil Steril 2005; 84:1493–1497
2. Posner JC. et al.: Early detection of imperforate hymen prevents morbidity from delays in diagnosis. Pediatrics 2005; 115:1008
3. Emmanuel A., et al.: Congenital Vaginal Obstruction in Neonates and Infants: Recognition and management, J of Pediatricandadolescentgynecology 24 (2011) 74–78
4. Anthuber S., et al.: Abnormalities of external and internal genitalia. Gynakol Geburtshilfliche Rundsch 2003; 43 (3): 136–145
5. Garden AS et Bramwell R: Treatment of imperforate hymen by application of Foley catheter. Eur J Obstet Gynecol ReprodBiol 2003; 106 (1): 3–4
6. Minh HN, et al.: New findings on theembryogenesisofthevagina. J ObstetBiolReprod Paris 1989 18: 587–594
7. Römer T., et al.: Frühdiagnostik von kongenitalen und erworbenen intrauterinen Abortursachen durch eine Post-Abortions-Hysteroskopie. Geburtsh Frauenheilk 1996; 56: 542–544
8. Reichman E: Uterinetransplantationandthecaseofthemistakenquestion. Tradition 2003; 37: 20–41

Take-Home Message

- ◆ Eine genitale Fehlbildung kann in jedem Alter diagnostiziert werden. Sie kann asymptomatisch oder symptomatisch sein
- ◆ Die Beurteilung des äusseren Genitales sowohl im Neugeborenen- wie im Kleinkindesalter ist von grosser Wichtigkeit und sollte im Rahmen der Vorsorgeuntersuchung beim Neugeborenen und mindestens einmal vor Pubertätsbeginn erfolgen
- ◆ Fehlbildungen des äusseren Genitales werden meistens im Kindesalter diagnostiziert, Fehlbildungen der Vagina in der Pubertät
- ◆ Erst nach Menarche und in der reproduktiven Lebensphase werden Fehlbildungen des Uterus symptomatisch
- ◆ Ovarielle Fehlbildungen zeigen sich in der vermeintlichen oder bei einer ausbleibenden Pubertät
- ◆ Der Schweregrad einer Fehlbildung korreliert nicht unbedingt mit dem Schweregrad der Symptomatik, so fehlen zum Beispiel bei einer vollständigen Aplasie von Uterus und Vagina jegliche Symptome, von einer primären Amenorrhoe abgesehen. Ebenso wichtig ist die Tatsache, dass eine unauffällige Menstruation eine Anomalie der Müller'schen Gänge nicht ausschliesst

Message à retenir

- ◆ Une malformation génitale peut être diagnostiquée à tout âge. Elle peut être asymptomatique ou symptomatique
- ◆ L'inspection et l'évaluation des organes génitaux externes sont d'une grande importance, à la fois chez le nouveau-né, chez la petite fille et chez l'adolescente. Elle devrait faire partie du dépistage des nouveau-nés et au moins une fois avant le début de la puberté
- ◆ Les malformations des organes génitaux externes sont généralement diagnostiquées durant l'enfance, les malformations du vagin à l'adolescence
- ◆ Ce n'est qu'après la puberté et dans la phase de reproduction que les malformations de l'utérus deviennent symptomatiques
- ◆ Les anomalies des ovaires se remarquent à l'absence supposée ou réelle de la puberté
- ◆ La gravité de la malformation n'est pas nécessairement corrélée avec la sévérité des symptômes. Ainsi par exemple, lors d'une aplasie complète de l'utérus et du vagin, des symptômes manquent à l'exception d'une aménorrhée primaire. Tout aussi important est le fait qu'une menstruation normale n'exclut pas une anomalie des canaux de Müller (paramésonephrotiques)