

Die drei A der Vaginalaplasie – kein differenzialdiagnostisches Chamäleon

K. Rall¹, S. Brucker¹

Die Diagnostik und die Therapie der Vaginalaplasie bei Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom und auch bei XY-Formen weist aufgrund moderner Entwicklungen hervorragende Erfolgsraten auf. Doch wird aufgrund des weiten phänotypischen Spektrums der Vaginalaplasie einschließlich der Fehlbildungen des inneren Genitales dieses Krankheitsbild bei der gynäkologisch vaginalen Untersuchung oder der sonographischen Diagnostik oft nicht erkannt. Die Beeinträchtigung der Lebensqualität der betroffenen Mädchen und Frauen und ihre potenzielle psychische Belastung sind enorm, richtige Diagnose und rechtzeitige Therapie damit kritisch.

Vaginalaplasien aufgrund eines Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndroms (MRKH-Syndrom) kommen bei einem von 4.000 weiblichen Lebendgeborenen vor und damit häufiger, als man gemeinhin annimmt. Für den Frauenarzt ist die Wahrscheinlichkeit, dass er in seiner Praxis mit einem solchen Fall konfrontiert wird, statistisch größer als 10%. Für die betroffenen Frauen bedeutet die Fehlbildung immer eine Beeinträchtigung ihrer Lebensqualität und häufig eine große psychische Belastung. Umso wichtiger sind die frühe richtige Diagnose und eine rechtzeitige Therapie.

Ein sexuell aktives Leben ist möglich

Man gewinnt jedoch manchmal den Eindruck, dass wir es mit einem diagnostischen Chamäleon, einer „perfekt getarnten“ Fehlbildung zu tun haben: In der Realität sind anfängliche Fehldiagnosen häufig und viele Patientinnen haben eine wahre Behandlungs-Odyssee hinter sich, bevor sie in eine effektive Therapie kommen. Wir haben aber **kein** differenzialdiagnostisches Chamäleon vor uns:

¹ Universitäts-Frauenklinik
Tübingen

Die schnell wachsende Zahl erfolgreicher Behandlungen an der Tübinger Universitäts-Frauenklinik zeigt, dass Frauen mit MRKH-Syndrom nicht verzweifeln müssen, sondern dass sie auch ohne Reproduktionsfähigkeit ein normales, sexuell aktives Leben führen können.

Ein aktueller Kenntnisstand zu Ursachen und Ausprägungen erlaubt eine rechtzeitige Diagnose. Die Übersicht über die Therapiemöglichkeiten und -aussichten liefert das Instrumentarium, um den betroffenen Frauen von Anfang an umfassend Rat zu geben und ihnen in ihrer belastenden Situation den Ausweg aufzuzeigen.

Zweithäufigste Ursache der primären Amenorrhö

Die Vaginalaplasie einschließlich der Fehlbildungen des inneren Genitales erscheint bei der gynäkologisch vaginalen Untersuchung oder bei der bildgebenden Diagnostik oft als ein Chamäleon in der modernen Gynäkologie.

Leitsymptom der auch als Aplasia uterovaginalis bezeichneten Erkrankung ist die primäre Amenorrhö **ohne** Unterbauchbeschwerden. Die Vaginalaplasie stellt mit 20% die zweithäu-

figste Ursache einer primären Amenorrhö dar. Die betroffenen Mädchen und Frauen suchen den Gynäkologen meist wegen des Ausbleibens der Regelblutung oder aufgrund der nur eingeschränkt oder überhaupt nicht vorhandenen Kohabitationsfähigkeit auf. Labien und Klitoris sind beim MRKH-Syndrom völlig normal entwickelt, was einen Grund für die häufig späte Diagnosestellung darstellt. Denn in den Vorsorgeuntersuchungen des Kindes- und Jugendalters werden zwar Fehlbildungen des äußeren Genitales entdeckt, die durch reine Inspektion festgestellt werden können. Malformationen des inneren Genitales bleiben jedoch häufig unerkannt.

Hymenalinzision und Menstruationsinduktion nach Fehldiagnose

Es kommt immer wieder zu Fehldiagnosen, am häufigsten ist dabei die der Hymenalatresie. So stellten sich allein 2006 fünf Patientinnen in unserem Zentrum vor, bei denen im Vorfeld der Versuch einer Hymenalinzision vorgenommen worden war. Durch die anamnestic berichtete primäre Amenorrhö bei gleichzeitig regelmäßigen zyklisch wiederkehrenden zunehmend starken Unterbauchschmerzen sollte bei Anwendung der unten beschriebenen Untersuchungsmethoden eine Differenzialdiagnose zum MRKH-Syndrom jedoch möglich sein. Aufgrund falscher Diagnose werden die betroffenen Mädchen und jungen Frauen nicht richtig aufgeklärt, und immer häufiger wird in ambulanten operativen Einrichtungen versucht, angebliche Vaginalsepten oder Hymenalfehlbildungen operativ anzugehen, obwohl ein MRKH-Syndrom zugrunde liegt. Durch ein solches Vorgehen werden

die Möglichkeiten der operativen Intervention in erfahrenen Zentren verschlechtert und der Patientin wird ein jahrelanger und unnötiger Leidensweg zugemutet.

Ein großer Teil der Patientinnen berichtet zudem über zum Teil langwierige konservative Therapieversuche im Sinne einer hormonalen Menstruationsinduktion.

Sechs Fragen zur Problematik

Die geschilderte Problematik führt zu zahlreichen Herausforderungen für niedergelassene Ärzte und Kliniker. Sie lassen sich in sechs Fragestellungen abbilden:

- Welches sind die vaginalen Erscheinungsformen, mit denen der niedergelassene Gynäkologe konfrontiert ist?
- Wie sieht die rationale Diagnostik aus, auch vor dem Hintergrund der häufig assoziierten Fehlbildungen? Wie ist die differenzialdiagnostische Abgrenzung zu XY-Erscheinungsformen oder weiteren Fehlbildungen unter dem Dach der Gonadendysgenesen vorzunehmen?
- Wie kann eine optimale Prozesskette von der Anamnese über die sachgemäße Aufklärung, Therapie und postoperative Nachsorge inklusive psychosomatischer Nachbetreuung bis hin zur für beide Partner zufriedenstellenden Kohabitation gewährleistet werden?
- Wie kann die Aufklärung der Patientin im Hinblick auf die Zuführung zur operativen Therapie optimiert werden?
- Wie groß ist das phänotypische Spektrum der Fehlbildungsausprägung des inneren Genitales vor dem Hintergrund einerseits der Diagnostik per Laparoskopie, andererseits der Möglichkeit der laparoskopisch-therapeutischen Intervention?
- Könnte die therapeutische Intervention und psychosomatische Begleitung in einem versierten Zentrum einerseits die Erfolgsaussicht, andererseits den Zufriedenheitsgrad der Patientin in direkter Kooperation mit dem betreuenden Frauenarzt erhöhen?

Aus einem Kollektiv von 101 Patientinnen (14), die seit 1999 an der Tübinger Universitäts-Frauenklinik eine operative Neovagina-Anlage erhalten hatten, wurden für die vorliegende Arbeit 67 Patientinnen mit MRKH-Syndrom ausgewählt. Bei allen diesen Patientinnen wurde eine laparoskopisch assistierte Neovagina angelegt. Das Alter der Mädchen und Frauen zum Zeitpunkt der Operation lag zwischen 14 und 40 Jahren bei einem Durchschnittsalter von 21,5 Jahren. 18 Patientinnen wurden seit 1999 mit dem konventionellen Instrumentarium operiert, bevor bei den weiteren 83 seit 2003 ein mit der Firma Karl Storz gemeinsam entwickeltes, verbessertes Instrumentarium angewandt werden konnte.

Studie mit 101 Patientinnen

Insgesamt 8 der 101 Patientinnen wiesen den Genotyp 46, XY auf, wobei bei sieben Patientinnen eine typische testikuläre Feminisierung vorlag, bei einer Patientin bestand der Verdacht auf einen α -Reduktase-mangel. Diese Patientinnen wurden in der vorliegenden Auswertung nicht berücksichtigt, erhielten aber die gleiche Therapie.

Häufig wurde bereits im Vorfeld in auswärtigen Praxen oder Kliniken der Versuch einer Hymenalspaltung unter dem Verdacht der Hymenalatresie durchgeführt. Noch mehr Patientinnen berichten über einen unnötigen jahrelangen Leidensweg bis zur richtigen Diagnosestellung und meist mindestens einen Versuch einer hormonellen Menstruationsinduktion. Die Aufklärung war bei vielen Mädchen unvollständig, so dass schließlich eigenständig Informationen über das Internet gesucht wurden.

Diagnostik des MRKH-Syndroms: die drei A

1. Asymptomatisch

Kennzeichnend für das MRKH-Syndrom ist, wie bereits oben erwähnt, das Fehlen von Beschwerden. So fin-

det man im Gegensatz zur Hymenalatresie in aller Regel keine zyklisch zunehmenden bzw. starken Unterbauchschmerzen mit „Unterbauchtumor“. In den Fällen, in denen Patientinnen mit Beschwerden kommen, handelt es sich entweder um Ovulationsschmerzen oder es liegen andere Ursachen wie z.B. postentzündliche oder kongenitale Adhäsionen zugrunde.

2. Amenorrhö

Das Leitsymptom ist die primäre Amenorrhö **ohne** zyklische, zunehmende Unterbauchbeschwerden. Die Vaginalaplasie stellt mit 20% damit die zweithäufigste Ursache einer primären Amenorrhö dar.

3. Aplasie

Die häufigste Fehldiagnose der Aplasia uterovaginalis ist die Hymenalatresie, die wichtigste Differenzialdiagnose die testikuläre Feminisierung oder Pseudohermaphroditismus masculinus. Letzterer geht ebenfalls mit einer Uterusaplasie einher, im Gegensatz zum MRKH-Syndrom liegt hier ein männlicher Genotyp vor (46, XY). Da die Wirkung des Y-Chromosoms durch bestimmte Umstände gestört ist, kommt es zu einer Östrogendominanz, und es entwickelt sich ein weiblicher Phänotyp mit in der Regel fehlender Pubarche („hairless woman“). Ursachen hierfür können sein:

- eine Unempfindlichkeit des Gewebes gegenüber Androgenen,
- eine ausbleibende Ausbildung von Hoden,
- die fehlende Entwicklung der Zellen in den Hoden durch mangelnde Reaktion auf Hormone der Hirnanhangdrüse,
- Enzymstörungen in der Biosynthese von männlichen Hormonen.

Fehldiagnose Hymenalatresie

Die Hymenalatresie kann sich bereits im Neugeborenenalter durch einen Mukokolpos andeuten. Nach der Menarche manifestiert sie sich als Hämatokolpos, Hämatometra bis hin zur Hämatosalpinx, die gravierende Fol-



Abb. 1.1



Abb. 1.2



Abb. 1.3



Abb. 1.4

Komplette Vaginalaplasie und rudimentäres Hymen:
1.1 und 1.2: weder Hymenalanlage noch Vaginalgrübchen. 1.3 und 1.4: rudimentäre Hymenalanlage.



Abb. 2.1



Abb. 2.2



Abb. 2.3



Abb. 2.4

Komplette Vaginalaplasie mit hypoplastischem bis normalem Hymen:
2.1 und 2.2: leicht hypoplastisches Hymen. 2.3 und 2.4: normaler Hymenalsaum.



Abb. 3.1



Abb. 3.2



Abb. 3.3



Abb. 3.4

Vollständiger Hymenalsaum mit Introitus und an Tiefe zunehmendem Vaginalgrübchen:
3.1: normaler Hymenalsaum, hoher Damm. 3.2: Hymen mit fraglichen rudimentären Gartnergängen links und rechts. 3.3: normales Hymen mit Introitus und Vaginalgrübchen. 3.4: normales Hymen mit Introitus und Vaginalgrübchen (2 cm).

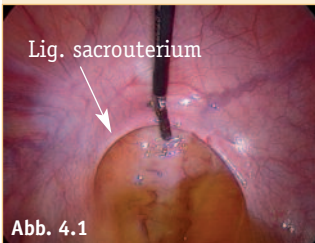


Abb. 4.1

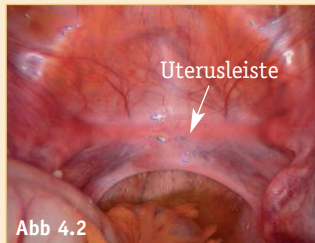


Abb. 4.2



Abb. 4.3

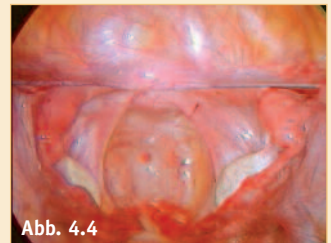


Abb. 4.4

Keine sichtbare bis nur endoskopisch als Muskelstrang tastbare Uterusleiste: 4.1: keine Uterusleiste angelegt, keine rudimentären Uterusknospen. 4.2: angedeutete Uterusleiste oberhalb des Sakrouterinligament, 2 kleine Uterusknospen. 4.3.: angedeutete Uterusleiste, ca. 2,5–3 cm große Uterusknospen bds. 4.4: keine Uterusleiste, bds. rudimentäre, ca. 3 cm große, Uterusknospen, Spannfäden in situ.

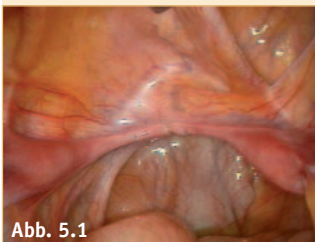


Abb. 5.1



Abb. 5.2

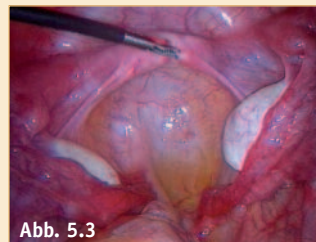


Abb. 5.3



Abb. 5.4

Deutlich bis ausgeprägt angelegte Uterusleisten mit rudimentären Uterushörnern: 5.1: deutliche Uterusleiste, 2 kleine rudimentäre Uterusknospen bds. 5.2: deutliche Uterusleiste, kleine Uterusknospen sowie normale Adnexen bds. 5.3: ausgeprägte Uterusleiste mit kräftiger Verengung im üblichen Potio-Bereich, bds. Uterushörnern sowie normalen Adnexen bds. 5.4: deutlich ausgeprägte Uterusleiste mit Uterushörnern bds., Adhäsionen nach Voroperationen bei Z.n. versuchter Neovagina-Anlage nach Davidoff.

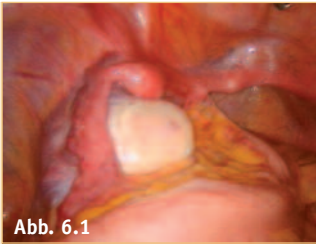


Abb. 6.1

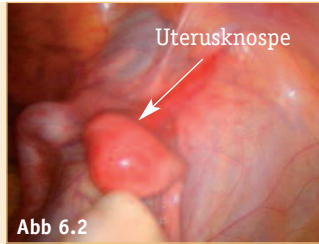


Abb. 6.2

Uterusleiste mit Uterushörnern: 6.1: linksseitig gelegenes, ca. 2 cm großes Uterushorn mit regelhafter Tube. 6.2: ca. 3 cm großes Uterushorn rechts.

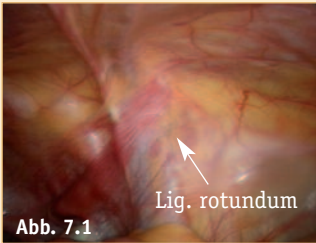


Abb. 7.1

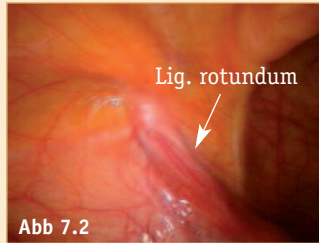


Abb. 7.2

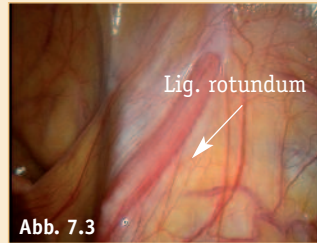


Abb. 7.3

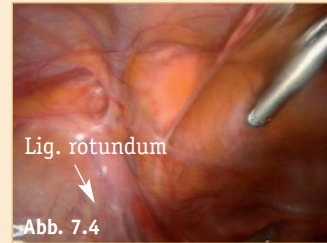


Abb. 7.4

Geschlossener bzw. bedeckter Leistenkanal: 7.1 und 7.2: hypoplastisches Lig. rotundum, geschlossener Leistenkanal, durch Lig. rotundum bedeckt. 7.3: in rechten offenen Leistenkanal ziehendes Lig. rotundum. 7.4: bis zum offener Leistenkanal links ziehendes Lig. rotundum.

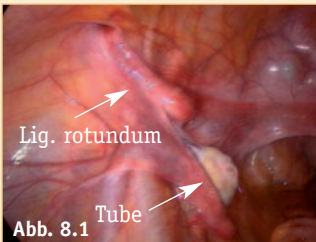


Abb. 8.1

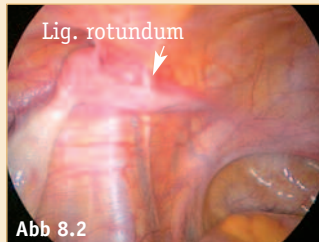


Abb. 8.2

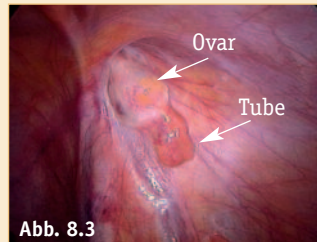


Abb. 8.3

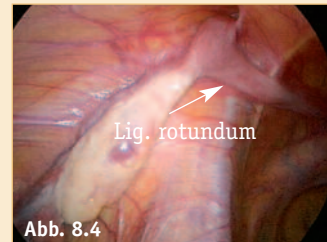


Abb. 8.4

Offener Leistenkanal durch Adnexe bzw. Lig. rotundum ausgefüllt: 8.1: Lig. rotundum im Leistenkanal. 8.2: in offenen Leistenkanal ziehendes Lig. rotundum/Infundibulum pelv. 8.3: durch hochgezogenes Ovar und Tube verschlossener Leistenkanal. 8.4: Lig. rotundum, Strangovar und Tube ziehen in offenen Leistenkanal.

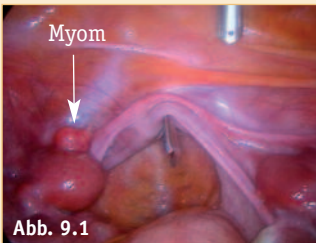


Abb. 9.1

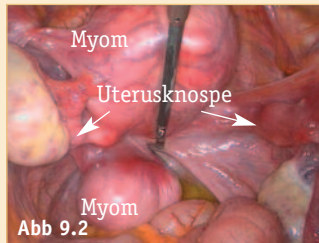


Abb. 9.2

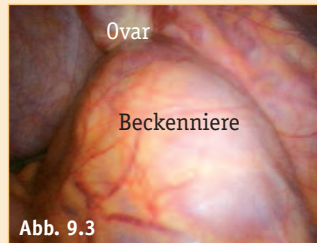


Abb. 9.3



Abb. 9.4

Assoziierte Fehlbildungen/Befunde: 9.1: ca. 4 cm gr. Uterusknospe mit subserösem Myom. 9.2: zwei große Myome im Bereich eines rudimentären Uterushorns. 9.3: rechtsseitig gelegene Beckeniere im Bereich des rechten Ovars. 9.4: Differenzialdiagnose eingeblutete Ovarialzyste bei MRKH vs. Hämatometra: hämorrhagische Ovarialzyste bei MRKH-Syndrom täuscht Hämatometra vor.

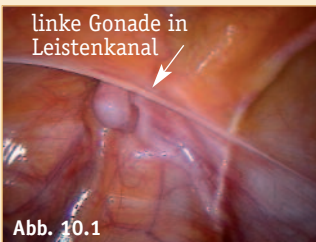


Abb. 10.1



Abb. 10.2

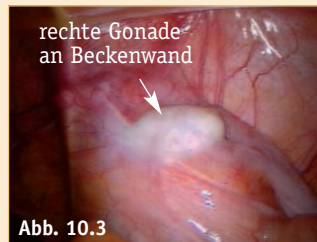


Abb. 10.3

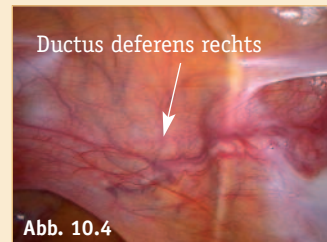


Abb. 10.4

Lokalisation der Gonaden bei der testikulären Feminisierung: 10.1: linke Gonade in Leistenkanal verborgen. 10.2: linke Gonade aus Leistenkanal gezogen. 10.3: rechte Gonade an Beckenwand. 10.4: Verlauf des rechten Ductus deferens.

Prätherapeutische Diagnostik (UFK Tübingen)

- ausführliche Anamnese
- vaginale Untersuchung
- rektale/abdominale Sonographie
- Uro-MRT, ggf. i.v.-Pyelographie
- ggf. Diagnostik skelettaler Fehlbildungen
- Chromosomenanalyse
- Hormonprofil
- ggf. diagnostische Laparoskopie
- Konsil Abteilung für Psychosomatische Medizin

Tab. 1: In Tübingen wird vor der Therapie immer eine Chromosomenanalyse und ein Uro-HRT durchgeführt und alle Patientinnen werden in der Abteilung für Psychosomatische Medizin vorgestellt.

gen nach sich ziehen kann wie etwa eine primäre Sterilität.

Durch die anamnestisch berichtete primäre Amenorrhö **mit** gleichzeitigen, regelmäßig zyklisch wiederkehrenden und zunehmenden Unterbauchschmerzen – typisch bei der Hymenalatresie – sollte die Differenzialdiagnose zum MRKH-Syndrom sicher möglich sein.

Zu bemerken sei hier der Fall einer Patientin mit großer, eingebluteter Ovarialzyste, die im Ultraschall (bei Virgo intacta) als vermeintliche Hämatometra mit Hymenaltresie diagnostiziert wurde. Erst die diagnostische Laparoskopie mit gleichzeitiger laparoskopisch assistierter Neovagina-Anlage ergab dann die korrekte Diagnose einer hämorrhagischen Ovarialzyste bei MRKH-Syndrom (s. Abb. 9.4 auf S. 943).

Diagnostik bis hin zur Laparoskopie

Der Schwerpunkt der Diagnostik liegt bei der Untersuchung des äußeren und inneren Genitales durch Methoden wie Vaginoskopie, rektale Palpation, abdominale oder rektale Sonographie oder andere bildgebende Verfahren wie etwa eine Magnetresonanztomographie. Eine genaue

Deskription des anatomischen Situs und damit des Fehlbildungssyndroms kann häufig erst durch eine diagnostische Laparoskopie erfolgen, die in einigen Fällen im Vorfeld bereits zur Sicherung der Diagnose stattgefunden hat. Aufgrund der assoziierten Fehlbildungen des renalen Systems führen wir an der Tübinger Universitäts-Frauenklinik im Vorfeld immer auch ein Uro-MRT, in seltenen Fällen eine i.v.-Pyelographie durch.

In einem ausführlichen Anamnese-gespräch wird detailliert auf eventuell bekannte skelettale Fehlbildungen eingegangen und falls geboten weitere Diagnostik durchgeführt. Zur Differenzialdiagnose der testikulären Feminisierung und anderer genetischer Fehlbildungssyndrome ist eine Chromosomenanalyse notwendig. Ein Hormonprofil wird ebenfalls immer bestimmt (s. Tab. 1).

Psychotherapeutische Betreuung sinnvoll

Im Rahmen des ausführlichen präoperativen Beratungsgesprächs, das in der Regel einige Wochen vor der stationären Aufnahme der Patientin liegt, findet in allen Fällen auch die Vorstellung in der Abteilung für Psychosomatische Medizin statt. Die enge Kooperation mit auf diesem Gebiet sehr erfahrenen Kollegen aus dieser Abteilung ermöglicht die kontinuierliche psychologische bzw. psychotherapeutische Begleitung in dieser für die Patientinnen so schwierigen Lebensphase. Bei sehr jungen Mädchen oder sehr unsicheren Patientinnen wird die Entscheidung über Therapiemethode und -zeitpunkt im interdisziplinären Team getroffen.

Phänotypische Erscheinungsformen beim MRKH-Syndrom

Der Ausprägungsgrad des MRKH-Syndroms variiert sehr stark. In den meisten Fällen wird dieses Syndrom deshalb über Jahre hinweg nicht diagnostiziert, was für die Betroffe-

nen den Leidensweg unnötig verlängert. Im Folgenden soll für das große Spektrum an Erscheinungsformen des äußeren und inneren Genitales beim MRKH-Syndrom sensibilisiert und so die Zeit bis zur Diagnosestellung auf ein Minimum reduziert werden.

Da normalerweise die Ovarien regelrecht ausgebildet sind und somit eine normale Hormonproduktion stattfindet, entwickelt sich bei unauffälligem weiblichem Karyotyp (46, XX) ein weiblicher Phänotyp mit normaler Anlage aller äußeren sekundären Geschlechtsmerkmale (3).

■ Vaginale Befunde

Kleine und große Schamlippen sowie Klitoris sind beim MRKH-Syndrom völlig normal entwickelt. Der Ausprägungsgrad und das klinische Erscheinungsbild der Vaginalaplasie können aber sehr unterschiedlich sein:

- **keine Hymenalanlage:** In seltenen Fällen findet man bei der vaginalen Inspektion keinerlei Hymenalanlage und kein Vaginalgrübchen (s. Abb. 1.1 und 1.2 auf S. 942).
- **hypoplastischer bis normaler Hymenalsaum:** Meist fällt ein rosettenartiger hypoplastischer bis vollständig ausgeprägter Hymenalsaum im Bereich des verschlossenen, grubchenhaft angelegten Introitus vaginae auf (s. Abb. 1.3 bis 3.4 auf S. 942).

Nicht zuletzt deshalb wird nicht selten fälschlicherweise die Diagnose Hymenalatresie gestellt und der Versuch der vaginalen Spaltung unternommen.

Bei der Untersuchung zeigt sich oft das Ostium urethrae in Richtung Introitus vaginae verlagert und erweitert, auch aufgrund einer eventuell mehrmals versuchten, versehentlichen urethralen Kohabitation. Die Tiefe des Vaginalgrübchens variiert stark. So lagen bei unseren Patientinnen präoperativ Vaginalgrübchen zwischen 0,1 und 6 cm Tiefe vor. 22 der Patientinnen hatten präoperativ

bereits Dehnungen des Vaginalgrübchens vorgenommen entweder durch Geschlechtsverkehr oder durch Phantome bzw. Hegarstifte.

Differenzialdiagnostisch abgrenzen lässt sich die typische testikuläre Feminisierung häufig durch eine Klitorishypertrophie.

■ Intraabdominale Befunde

Beim MRKH-Syndrom kommt es während der Embryonalentwicklung meist zu einer rudimentären Anlage des Uterus im Sinne von Uterusknospen an den proximalen Enden der meist normalen bis hypoplastischen Tuben. Definitive genetische Ursachen sind bis heute nicht bekannt. Die Ovarien sind im Allgemeinen regelrecht entwickelt.

Durch den Grad der Uterusaplasie ergeben sich zahlreiche unterschiedliche Erscheinungsformen (s. Abbildungen auf S. 942/943):

– **nicht sichtbare Uterusleiste:** Bei der ausgeprägtesten Form erkennt man nur eine Falx aus Sakrouterinligamenten und darüber eine höchstens tastbare, aber kaum sichtbare Uterusleiste (s. Abb. 4.1 bis 4.4).

– **rudimentäre Uterusleiste mit Uterusknospen:** Die folgende ausgeprägtere und gleichzeitig sehr häufige Form ist gekennzeichnet durch eine mehr oder weniger stark ausgeprägte rudimentäre Uterusleiste oberhalb der Sakrouterinligamente (s. Abb. 5.1 bis 5.4). Bei einer deutlichen Mehrzahl der Patientinnen zeigten sich intraoperativ rudimentäre Uterusknospen bzw. -hörner von unterschiedlicher Größe beidseits im Bereich der proximalen Tubenenden (s. Abb. 6.1 bis 6.2). Diese Uterusknospen waren bis zu mehreren Zentimetern groß und kamen in sechs Fällen einseitig vor. Sie wurden in Verbindung mit oder ohne gleichzeitige Uterusleiste beobachtet.

Bei einer Patientin erfolgte vor Anlage einer Neovagina die Eukleation zweier bis 7 cm großer Myome, die Bezug zur linken Beckenwand hatten

und den linken Ureter verdrängten (s. Abb. 9.2). Eine solche Assoziation des MRKH-Syndroms mit Myomen wurde bereits in den 70er Jahren beschrieben (10). Des Weiteren gibt es Fälle von Endometriose im Bereich der Adnexe bei Patientinnen mit MRKH-Syndrom, bei denen aufgrund von Unterbauchbeschwerden rudimentäre Uterusknospen entfernt wurden (13, 14).

– **Adnexe:** Tuben und Ovarien erschienen in der Mehrzahl der Fälle vom makroskopischen Aspekt her normal (s. Abb. 4.3, 4.4, 5.2, 5.3, 6.1, 6.2). In zwei Fällen zeigten sich einseitige Stranggonaden, in einem eine einseitige Ovarhypoplasie und in drei Fällen multizystisch veränderte Ovarien.

– **Leistenkanäle:** Nicht selten ist das MRKH-Syndrom auch mit Auffälligkeiten im Bereich der Leistenkanäle assoziiert. So gaben 10 Patientinnen (15%) bereits Operationen aufgrund von Leistenhernien in der Kindheit an. In der Mehrzahl der Fälle liegen geschlossene Leistenkanäle vor (s. Abb. 7.1 und 7.2).

Bei einigen unserer Patientinnen fielen intraoperativ einseitig oder beidseits geöffnete Leistenkanäle auf. In diese zieht häufig ein rudimentäres Ligamentum rotundum, teilweise auch vorhandene Stranggonaden (s. Abb. 7.3 bis 8.4).

Erinnert sei hier an die bei der testikulären Feminisierung häufig in den Leistenkanälen oder auch an der Beckenwand liegenden Gonaden, die aufgrund ihres Entartungspotenzials entfernt werden sollten (s. Abb. 10.1 bis 10.4).

Assoziierte Fehlbildungen sind nicht selten

Aufgrund der Interaktion von Müller- und Wolff-Gängen in den ersten Wochen der Embryonalentwicklung ist das MRKH-Syndrom häufig mit anderen Fehlbildungen assoziiert. In der Literatur sind bei Unterschieden zwi-

schen Patientinnenkollektiven in durchschnittlich 15% eine einseitige Nierenagenesie, in durchschnittlich 40% Doppelanlagen der ableitenden Harnwege und in durchschnittlich 5 bis 12% Skelettanomalien beschrieben (1b, 3, 5). Bereits sehr früh wurden in der Literatur (4) auch ektope Nierenlagen wie etwa Beckennieren beschrieben (s. Abb. 9.3).

Veränderungen an Tuben und Ovarien können unterschiedlich ausgeprägt sein. Es wird eine Neigung zur polyzystischen Degeneration der Ovarien, zu Streak-Gonaden sowie ein- oder beidseitiger Ovarialhypoplasie beschrieben (5, 3).

Da das Mesoderm als fundamentale Struktur die Verbindung zwischen der Differenzierung des Uterus aus Wolff- und Müller-Gängen und der Entwicklung des urogenitalen und skelettalen Systems darstellt, sind auch Skelettanomalien zahlreich beschrieben: u.a. Spina bifida, Blockbildungen und andere Fehlbildungen der Wirbelkörper, Syndaktylie, Rippendeformitäten, Veränderungen der Beckenknochen. Kardiale Fehlbildungen und Schwerhörigkeit scheinen eine untergeordnete Rolle zu spielen.

Aufgrund der möglichen assoziierten Malformationen beim MRKH-Syndrom ist eine sorgfältige präoperative Diagnostik notwendig.

Welche Fehlbildungen im Patientinnenkollektiv der Universitäts-Frauenklinik Tübingen beobachtet wurden, ist Tabelle 2 (S. 947) zu entnehmen.

Methode der Wahl zur Anlage einer Neovagina ist heutzutage die laparoskopisch assistierte Neovagina-Anlage (modifizierte Vecchietti-Methode). Das Prinzip besteht in einer Dehnung des Vaginalgrübchens nach intraabdominal. Über ein Steckgliedphantom, welches mit zwei Spannfäden verbunden ist, wird kontinuierlich Druck auf das Vaginalgrübchen aus-

Extragenitale Fehlbildungen bei Patientinnen mit MRKH-Syndrom der UFK Tübingen

Assoziierte Fehlbildungen (n=67)	Häufigkeit*
1. Malformationen der Niere und ableitenden Harnwege:	33%
– Beckennieren	8%
– einseitige Nierenaplasie	9%
– solitäre Hufeisen-Beckenniere mit Harnblasenasymmetrie	2%
– Doppelnieren	3%
– einseitige Ektasien des Nierenbeckenkelchsystems	5%
– Malrotation einer Niere	5%
– vesikourethraler Reflux II°	2%
– einseitig atrophische Zystenniere mit Hydroureter	2%
2. skelettale Fehlbildungen**:	9%
– Gleitwirbel	2%
– Hüftdysplasien	5%
– Daumenfehlbildung	2%
– multiple Fehlbildungen	4%
– Klippel-Feil-Syndrom	2%

* gerundet auf volle Prozentzahlen

** skelettale Fehlbildungen wahrscheinlich unvollständig erfasst, da keine präoperative Diagnostik vorgesehen, wenn beschwerdefrei

Tab. 2: Ein Drittel der Tübinger Patientinnen wies Malformationen der Niere und der ableitenden Harnwege auf, 9% hatten skelettale Fehlbildungen.

geübt und durch tägliches Nachspannen innerhalb von wenigen Tagen eine Neovagina gebildet. Durch ein von der Universitäts-Frauenklinik Tübingen neu entwickeltes Instrumentarium (6) und Modifikation der von Gauwerky und Wallwiener erstmals 1992 per Laparoskopie durchgeführte Vecchietti-Methode (10, 11) ist das Risiko der Blasen- und Rektumverletzung deutlich vermindert worden und auch bei Beckennieren oder anderen renalen Fehlbildungen durchführbar.

OP-Resultate äußerst zufrieden stellend

Durch die inzwischen sehr große Erfahrung unserer Klinik und das endoskopische Vorgehen ist diese OP-Methode sehr effektiv geworden. Es werden Scheidnlängen von 10–12 cm innerhalb von durchschnittlich 4–5 Spanntagen erreicht bei einer mittleren OP-Dauer von 1 Stunde, ohne dass eine erhöhte Komplikationsrate in Kauf genommen werden musste. Eine Laparotomie ist nicht notwendig, sodass kaum Narben entste-

hen. Ein großer Vorteil besteht darin, dass die Neovagina das gleiche nicht verhornende Plattenepithel bildet (7) wie eine normale Vagina und damit eine physiologische Lubrikation ermöglicht wird, die den Partner keinen Unterschied zu einer normalen Scheide wahrnehmen lässt. Bereits nach vier Wochen ist die erste Kohabitation möglich. Mehr als 90% der Patientinnen gaben bei der Nachsorge nach einem, spätestens jedoch nach drei Monaten an, ohne Probleme Geschlechtsverkehr gehabt zu haben.

Durch komplett präperitoneal verlaufende Spannfäden wird die Neovagina verankert, wodurch ein Prolaps bis heute verhindert werden konnte.

Bei Patientinnen mit testikulärer Feminisierung müssen zusätzlich aufgrund der bis zu 30%igen Entartungstendenz unbedingt die Leistenhoden entfernt werden. Ab dem Zeitpunkt der Gonadenexstirpation sollte eine lebenslange Substitution mit Östradiol oder konjugierten Östrogenen erfolgen.

Der erreichte Stand der Operationstechnik, die wenig invasiv und komplikationsarm ist, führt in nahezu allen Fällen zu äußerst zufrieden stellenden Ergebnissen für die Patientinnen und deren Partner.

Behandelnde Zentren brauchen größtmögliche Erfahrung

Zunächst scheint es geboten, Kompetenznetzwerke aufzubauen, die Expertenwissen im diagnostischen, operativ rekonstruktiven und psychosomatischen Bereich aufweisen. Bezüglich der Optimierung der eigentlichen Prozesskette gilt es, niedergelassene Gynäkologinnen und Gynäkologen, die die ersten Ansprechpartner für Betroffene sind, mit der Problematik vertraut zu machen, auch im Hinblick auf eine rationale Diagnostik auf dem Weg zur optimalen Aufklärung und Therapieplanung.

Die diagnostizierenden Zentren bzw. Kliniken, die sich mit Differenzialdiagnosen des Krankheitsbildes befassen, müssen das vollständige phänotypische Erscheinungsbild, vor allem auch das laparoskopische Bild präsent haben. Nur so können Frauen mit Vaginalaplasie frühzeitig richtig diagnostiziert, über die Möglichkeiten der Therapie informiert und fachgerecht behandelt werden.

Nach der für die betroffene Frau sehr belastenden Diagnose der Vaginalaplasie muss das weitere Vorgehen gut überlegt werden. Neben einer lebenslangen Infertilität bedeutet dies zunächst meist die Unfähigkeit zur vaginalen Kohabitation, wodurch das Selbstverständnis als Frau ernsthaft in Frage gestellt wird. Die individuelle Beratung und weitere Betreuung sollte deshalb in Kooperation zwischen auf diesem Gebiet erfahrenen operativ tätigen Gynäkologen und Spezialisten aus der Psychologie bzw. Psychosomatik in einem spezialisierten Zentrum erfolgen.

Der beste Zeitpunkt für eine Operation ist der, wenn die Patientin selbst

den Wunsch nach einer Neovagina-Anlage äußert und sie motiviert ist, die Nachbehandlung (d.h. das Tragen eines Vaginalphantoms) uneingeschränkt durchzuführen. Eine bestehende Partnerschaft ist, anders als früher üblich, keine Voraussetzung für die Operation. Viele der Mädchen und Frauen können tatsächlich erst postoperativ in dem Wissen um eine jetzt vorhandene normale Scheide, in der sie sich von keiner anderen Frau unterscheiden, offen und selbstbewusst eine Partnerschaft eingehen. Auch eine Vordehnung ist nicht mehr nötig.

Vaginalaplasie nicht als schicksalhaft hinnehmen

Die Vaginalaplasie ist zwar keine unmittelbar lebensbedrohende Erkrankung, aber eine Fehlbildung, die die Lebensqualität der betroffenen Frauen dramatisch beeinträchtigt und in den meisten Fällen eine starke psychische Belastung darstellt. Sie ist aber kein hinzunehmendes Schicksal. Sie kann zuverlässig diagnostiziert und in den allermeisten Fällen so operativ behandelt werden, dass – abgesehen von der therapeutisch noch nicht behebbaren Infertilität – ein nahezu normales Leben geführt werden kann. Das Angebot zeitgemäßer Behandlungsmethoden und die Vermeidung unnötiger Leidenswege sind aber nur möglich, wenn die Diagnose treffsicher und früh gestellt wird und Differenzialdiagnosen und nicht adäquate Behandlungsmethoden ausgeschlossen werden. Vorrangig geht es darum, die Prozesskette von der Anamnese über die sichere Diagnosestellung, Aufklärung und Therapie bis hin zum für Patientin und Partner „normalen“ sexuell aktiven Leben zu optimieren.

Aufgabe erfahrener Zentren ist es dabei, zunächst möglichst flächendeckend niedergelassene Kollegen (Erstansprechpartner) für das gesamte phänotypische Spektrum der Vaginalaplasie zu sensibilisieren. Mit Hilfe eines standardisierten diagnostischen

Ablaufs sollen möglichst früh Differenzialdiagnosen ausgeschlossen werden können. Ist die eine oder andere Diagnostik-Methode nicht möglich, muss frühzeitig die Überweisung an ein erfahrenes diagnostisches Zentrum erfolgen. Ideal wäre es, wenn Diagnosestellung und therapeutisches Vorgehen in einem Kompetenzzentrum gebündelt und so Umwege vermieden würden. Die Zusammenarbeit zwischen niedergelassenem Arzt des Vertrauens und diagnostisch-therapeutischem Zentrum unter Gewährleistung einer kontinuierlichen psychologischen Betreuung sollte eine optimale Aufklärung und Vorbereitung der Patientin ermöglichen, um so den adäquaten Therapiezeitpunkt und die Art des therapeutischen Vorgehens bestimmen zu können.

Die gewünschten Effekte und damit auch Erfolgsaussicht und Zufriedenheitsgrad der Patientin werden sich in vollem Ausmaß aber nur dann einstellen, wenn die Verbindungen zwischen niedergelassenen Gynäkologen und Kompetenzzentren für Diagnostik und operative Therapie institutionalisiert und eine problemgerechte Nachsorge und Betreuung für die Patientinnen gewährleistet werden.

Literatur

1. Vaginale und uterine Fehlbildungen. Geburtsh Frauenheilk 65 (2005) R202–R243, a) Teil1, b) Teil2.
2. Sadler TW: Medizinische Embryologie. Thieme, Stuttgart.
3. Clinical aspects of Mayer-Rokitansky-Kuester-Hauser-syndrome: recommendations for clinical diagnosis and staging, Hum Reprod (2005) Nov 10.
4. Barrows DN: results after construction of artificial vaginas. Am J Obstet Gynecol 73 (1957) 609–613.
5. Hauser GA, Schreiner WE: Das Mayer-Rokitansky-Kuester-Syndrom. Schweiz Med Wochenschr 91 (1961) 381–384.
6. Brucker S, Zubke W, Wallwiener D, Aydeniz B: Optimierung der laparoskopisch-assistierten Neovaginaanlage durch neue Applikationsinstrumente inklusive einem neuen mechanischen Spannapparat. Geburtsh Frauenheilk 64 (2004) 70–75.
7. Hanzal E, Kolbl H, Janisch H: Morphologic and functional long-term results after Vecchietti operation for the formation of a neovagina. Geburtsh Frauenheilk 51 (1991) 563–568.
8. Borruto F, Chasen ST, Chervenak FA et

- al.: Vecchietti procedure for surgical treatment of vaginal agenesis: comparison of laparoscopy and laparotomy. Int J Gynecol Obstet 64 (1999) 153–158.
9. Myoma in association with Mayer-Rokitansky-Kuester syndrome. Am J Obstet Gynecol 129 (1977) 346–348.
10. Gauwerky JF, Wallwiener D, Bastert G: An endoscopically assisted technique for construction of a neovagina – surgical technique and experience. Geburtsh Frauenheilk 53 (1993) 261–264.
11. Gauwerky JFH, Wallwiener D, Bastert G: An endoscopically assisted technique for construction of a neovagina. Arch Gynecol Obstet 252 (1992) 59–63.
12. Malik E, Mangold R, Rossmannith WG: Laparoscopic extirpation of an aplastic ectopic uterus in a patient with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. Hum Reprod 12 (1997) 1298–1299.
13. Sonmezer M, Atabekoglu C, Dokmeci F: Laparoscopic excision of symmetric uterine remnants in a patient with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. J Am Assoc Gynecol Laparosc 10 (2003) 409–411.
14. Brucker S, Gegusch M, Zubke W, Rall K, Gauwerky J, Wallwiener D: Neovagina creation in vaginal agenesis: development of a new laparoscopic Vecchietti-based procedure and optimized instruments in a prospective comparative interventional study in 101 patients. Fertil Steril (2007) in press.



Für die Autoren

Dr. med.
Sara Brucker
 Universitäts-Frauenklinik
 Calwer Straße 7
 72076 Tübingen
 sara.brucker@
 med.uni-tuebingen.de