

Diagnosis and Therapy of Female Genital Malformations (Part 1). Guideline of the DGGG, OEGGG and SGGG (S2k Level, AWMF Registry Number 015/052, May 2019)

Diagnostik und Therapie weiblicher genitaler Fehlbildungen (Teil 1). 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 Huckle¹⁰, 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, 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 malformation, genital reconstruction, MRKH, vaginal septum, subseptate uterus, bladder exstrophy, cloacal malformation

Schlüsselwörter

Leitlinie, genitale Fehlbildungen, Fehlbildungen Vulva, Fehlbildungen Vagina, Fehlbildungen Zervix, MRKH

received 28.3.2021

accepted after revision 28.3.2021

Bibliography

Geburtsh Frauenheilk 2021; 81: 1307–1328

DOI 10.1055/a-1471-4781

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
 Krankenhausstraße 26–30, 4020 Linz, Austria
 peter.oppelt@kepleruniklinikum.at

ABSTRACT

Objectives Female genital malformations may take 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 adnexa, the clinical picture of malformations may vary greatly. Depending on the extent of the malformation, organs of the urinary system or associated malformations may also be involved.

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 using a structured consensus process with neutral moderation and voted on.

Recommendations The guideline is the first comprehensive presentation of the symptoms, diagnosis and treatment options for female genital malformations. Additional chapters on classifications and transition were included.

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 einem strukturierten Konsens unter neutraler Moderation abgestimmt.

Empfehlungen In der Leitlinie werden erstmals weibliche genitale Fehlbildungen der adulten Frau gemeinsam in Klinik, Diagnostik und Therapieoption abgehandelt. Weiter wurden Kapitel zur Klassifikation und Transition 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 1). Guideline of the DGGG, OEGGG and SGGG (S2k Level, AWMF Registry Number 015/052, May 2019). Geburtsh Frauenheilk 2021; 81: 1307–1328

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]
Hoffmann Dorit, Dr.	Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrie [Swiss Society of Pediatrics]

Continued next page

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

Author Mandate holder	DGGG working groups/AWMF/non-AWMF professional society/organization/association
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 addressed to the following groups of persons:

- 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 physicians for pediatric radiology
- Hospital-based physicians for pediatric radiology
- 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., nurses.

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 recommendations for action compiled by a non-representative group of ex-

perts. 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% participants agree
++	Consensus	> 75–95% participants agree
+	Majority agreement	> 50–75% participants agree
–	No consensus	< 51% 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; it is only expressed semantically (“must”/“must not” or “should”/“should not” or “may”/“may not”) without the use of symbols.

IV Guideline

1 Epidemiology

The data on the epidemiology of genital malformations tended to be older and was usually obtained from retrospective studies and case reports [1, 2].

Consensus-based Statement 1.S1

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

The incidence of genital malformations in the general female population is between 3.0–6.7%; it is more than 7% in sterility patients and around 17% in patients who suffer recurrent pregnancy loss.

Compared to the normal population, the miscarriage rates, particularly in patients with uterine malformations, are significantly higher.

2 Etiology of anomalies of the Mullerian ducts

Consensus-based Statement 2.S2

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

Specific microdeletions and microduplications may result in anomalies of the Mullerian ducts.

Mutations of genes such as LHX1, WNT4 and WNT9B are associated with anomalies of the Mullerian ducts.

3 Classification

For many years, the standard classification of malformations was the classification of the American Fertility Society (AFS). The variation in the presentations of malformations led to the development of the VCUAM classification [3] and the ESHRE/ESGE classification [4]. Both classifications are based on anatomical structures. It is important in this context to also take associated malformations into account.

Consensus-based Recommendation 3.E1

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

ESHRE/ESGE or VCUAM classifications should be used to reproducibly record malformations.

Consensus-based Statement 3.S3	
Expert consensus	Level of consensus +++
The ESHRE/ESGE & VCUAM anatomical classifications currently offer the best option to adequately describe malformations.	

4 Diagnosis

Consensus-based Recommendation 4.E2	
Expert consensus	Level of consensus +++
A detailed diagnostic work-up and interdisciplinary counseling is recommended in cases where there is a prenatal suspicion of genital malformation.	

Consensus-based Statement 4.S4	
Expert consensus	Level of consensus +++
Findings obtained during ultrasound screening may indicate genital malformations.	

Consensus-based Recommendation 4.E3	
Expert consensus	Level of consensus +++
During childhood screening, it is important to look out for female genital malformations. A detailed diagnostic work-up and, if necessary, interdisciplinary counseling is recommended in cases where there is a suspicion of genital malformation. When children and adolescents are examined, they must be protected from unjustified diagnostic measures.	

Consensus-based Statement 4.S5	
Expert consensus	Level of consensus +++
The diagnostic work-up in cases where there is a suspicion of female genital malformation requires a lot of experience, an atmosphere and instruments which are suitable for children, and an examiner who must be able to empathize well with children and adolescents.	

Consensus-based Recommendation 4.E4	
Expert consensus	Level of consensus +++
If female genital malformations are found to be present, the examiner must investigate whether there is any association with other anatomical malformations, syndromes or symptom complexes. When imaging is carried out, preference must be given to methods which do not use ionizing radiation. The method of choice is ultrasound examination.	

Consensus-based Statement 4.S6	
Expert consensus	Level of consensus +++
Female genital malformations may be associated with anomalies of the kidney and urinary system. Female genital malformations may be part of a syndrome.	

5 Transition

5.1 Introduction and definition

Consensus-based Recommendation 5.E5	
Expert consensus	Level of consensus +++
During the period of transition, adolescents with genital malformations must be prepared for the changes which will occur during the three stages of puberty, and transitional care must take account of the patient's level of maturity.	
Transition must include long-term care and continuous support into adulthood.	

Consensus-based Statement 5.S7	
Expert consensus	Level of consensus +++
In puberty, many adolescents with chronic disease who need to take regular medication increasingly begin to evade medical control, exhibit poorer compliance, and often disappear during transition ("lost in transition"). This has a negative impact on the health and life expectancy of the affected patients.	

5.2 Associated malformations

Consensus-based Recommendation 5.E6	
Expert consensus	Level of consensus +++
Before performing a complex surgical intervention, specialist follow-up care, including long-term care, must be discussed and the transition must be assured.	
Female adolescents with urogenital malformations must be examined by a specialist for pediatric and adolescent gynecology early on, at the latest from Tanner stage B3, to detect associated malformations and exclude associated outflow obstructions.	

Consensus-based Statement 5.S8	
Expert consensus	Level of consensus +++
Female genital malformations, repeated genital operations, and function disorders such as incontinence may lead to feelings of insecurity and a permanent rejection of sexuality and intimacy. A doctor-patient relationship built on trust may reinforce treatment adherence and improve compliance in puberty.	

5.3 Multidisciplinary team

Consensus-based Recommendation 5.E7	
Expert consensus	Level of consensus +++
The presentation and treatment of children and adolescents with complex genital malformations must be discussed by a multidisciplinary team and must be supported by a specialist trained in pediatric and adolescent gynecology, including during the transition stage.	

Consensus-based Statement 5.S9

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

Centers which carry out surgical procedures in children and adolescents with genital malformations must discuss counseling and the proposed treatment concept in an interdisciplinary forum which includes representatives from all medical and psychosocial specialties involved, which must also include pediatric and adolescent gynecology. The transition must be planned long-term.

5.4 The specific objectives of the transition period

Consensus-based Recommendation 5.E8

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

For girls with genital malformations, the transition must be carried out as described (see long version of this guideline). Central topics during transition, such as sex education, contraception, early preconception counseling and support to become more independent, are particularly important for persons with genital malformations and must be done with care and the appropriate specialist knowledge.

Consensus-based Statement 5.S10

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

For girls with genital, urogenital, or anogenital malformations, receiving the right care and support during transition is essential.

6 Malformations of the vulva

Recreation of the form and function of the external female genitalia is based on re-establishing their morphological features [5].

Consensus-based Recommendation 6.E9

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

For reconstructive surgery of the vulva, the treating physician or surgeon must have a detailed knowledge of microsurgical anatomy and a good understanding of this anatomical region as a composite of different anatomical entities.

Because of the complexity of possible anatomical impairments, in addition to general surgery, reconstructive surgery of the external female genitalia must also include specialized procedures to achieve the optimal outcome [6].

Consensus-based Statement 6.S11

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

Congenital malformations of the external female genitalia and their treatment may have a significant impact on the psychosocial and psychosexual integrity of affected patients. The region of the external female genitalia must be understood as a "composite of different anatomical entities". Complex reconstructions of the vulva require a surgeon with a detailed knowledge of the specific anatomy and of reconstructive plastic surgery procedures.

7 Malformations of the vagina

7.1 Vaginal septa

(ESHRE/ESGE Class V1–3; VCUAM V1–5)

7.1.1 Longitudinal non-obstructive septum (V1)

(ESHRE/ESGE Class V1; VCUAM V2)

7.1.1.1 Diagnosis

A speculum examination is usually indispensable to make a definitive diagnosis of longitudinal vaginal septum.

In more than 87% of cases, vaginal septa are associated with uterine malformations. The patient must also be examined for anomalies of the kidney and urinary tract system, which are often also present in these patients [7, 8].

7.1.1.2 Therapy

The treatment of choice consists of dissection of the septum using two long straight clamps.

Consensus-based Recommendation 7.E10

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

Surgical treatment of longitudinal non-obstructive vaginal septa must be considered at any time if the patient reports symptoms or to facilitate vaginal delivery if the patient is planning to become pregnant. Cf. also Chapter 13 in Part 2 of the Guideline.

Consensus-based Statement 7.S12

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

Longitudinal non-obstructive vaginal septa are often asymptomatic.

7.1.2 Longitudinal obstructive vaginal septum

(ESHRE/ESGE Class V2; VCUAM V5a)

7.1.2.1 Diagnosis

A speculum examination is indispensable to obtain a definitive diagnosis of obstructive longitudinal septum, most of which are located in the vicinity of the cervix, and to decide on the appropriate therapeutic approach. Hematocolpos and in some cases hematometra on the obstructed side are visible on ultrasound imaging as well as kidney anomalies in many cases. In recent years, 3D sonography has become increasingly important for diagnosis [9, 10].

Magnetic resonance imaging (MRI) may be useful to obtain a differential diagnosis of different obstructive malformations [11, 12].

7.1.2.2 Therapy

Treatment consists of resection of the septum, with tissue at the protruding site first aspirated with a cannula followed by sharp resection of part of the septum. It is important to avoid stenosis.

7.1.3 Imperforate hymen and transverse vaginal septum

(ESHRE/ESGE Class V3; VCUAM V1b)

7.1.3.1 Imperforate hymen

7.1.3.1.1 Diagnosis

Bulging of the hymen is visible on examination. Hematocolpos and in some cases hematometra are visible on ultrasound examination.

7.1.3.1.2 Therapy

Surgical correction is carried out with central incision of the hymen and resection, with placement of a bladder catheter in the vagina and laser or monopolar electrocautery. Most procedures use a cruciate or circular incision [12, 13].

7.1.3.2 Transverse vaginal septum

7.1.3.2.1 Diagnosis

The diagnosis is made based on speculum examination combined with ultrasound and, in some cases, MRI if required.

7.1.3.2.2 Therapy

Surgical treatment consists of excision of the septum. In complex cases and cases with a thick-walled septum, treatment must often be combined with an abdominal approach (laparoscopy or laparotomy) as well as flap reconstruction where necessary [14].

Consensus-based Recommendation 7.E11

Expert consensus

Level of consensus +++

Obstructive vaginal septa which become symptomatic in puberty usually require prompt surgical treatment. A detailed diagnosis must be obtained prior to surgery. The treating surgeon should have the appropriate expertise.

Consensus-based Statement 7.S13

Expert consensus

Level of consensus +++

Obstructive longitudinal and transverse vaginal septa may become symptomatic in the neonatal period (mucocolpos) or often only when symptoms appear in puberty (hematocolpos). The severity of the procedure ranges from relatively simple to highly complex.

7.2 Vaginal aplasia

(ESHRE/ESGE Class V4; VCUAM V5b)

7.2.1 Diagnosis

The majority of cases have a blind vaginal dimple just a few centimeters in length and either uterine agenesis or a rudimentary uterus in the form of two aplastic uterine buds visible on ultrasound examination. Sonography of the kidneys may lead to the diagnosis of associated malformations. MRI may be used to detect additional associated malformations and characterize rudimentary Mullerian ducts [15, 16].

7.2.2 Therapy

The goal of therapy for vaginal aplasia is the creation of a sufficiently long and wide neovagina. Numerous conservative and surgical methods for the creation of a neovagina have been described in the literature. An overview of individual procedures is given in ► **Table 5**.

► **Table 5** Overview of methods used to treat vaginal malformations.

Method	Advantages	Disadvantages	Complications
Non-surgical Frank self-dilation	No surgical risks, no surgical complications, no anesthesia	Protracted therapy, painful, requires maximum motivation and stringent guidance, continuous maintenance treatment is necessary as the neovagina has a tendency to shrink if the patient does not have regular sexual intercourse, length of the neovagina is rather small	Risk of using the wrong technique with dilation of the urethra, urethrovaginal/rectovaginal fistula, risk of prolapse
Surgical methods			
1. Creation of a neovagina through dissection of the area between the bladder and rectum (rectovesical tunneling) with a graft		Tendency to shrink, making regular dilation or regular sexual activity necessary postoperatively; in some cases, visible scar at the graft site (split-thickness skin graft), no lubrication to moderate lubrication, hair growth	Prolapse, fistulas, injury to the intestine and bladder, carcinoma development, formation of granulation tissue is common

Continued next page

► **Table 5** Overview of methods used to treat vaginal malformations. (Continued)

Method	Advantages	Disadvantages	Complications
1.1 McIndoe vaginoplasty and modifications	McIndoe procedure: relatively simple method, no abdominal approach required; can be used in cases with a functional uterus		
1.2 Davydov procedure	Davydov procedure: good vaginal length, also possible in cases with genital scars from prior surgical procedures		
2. Creation of a neovagina by dissection of the area between the bladder and rectum (rectovesical tunneling) without a transplant/graft			
2.1 Wharton-Sheares-George method	Relatively simple method when duct structures are visible, no abdominal approach required	Tendency to shrink, regular lifelong maintenance dilation or sexual activity required postoperatively, granulation tissue	Formation of cystoceles/rectoceles, dehiscence
3. Flap reconstruction 3.1 Full-thickness skin transplants with flap reconstruction to form the vaginal lining 3.2 Vulvovaginal reconstruction	No abdominal approach required, primary wound healing, few stenoses, good success rates	Hair growth in the neovagina, discharge, fistulas, dyspareunia, scar formation at the graft/transplant site, non-physiological anatomy/angle of the neovagina	Flap necrosis, wound healing disorders, infection, incontinence, thromboembolisms, granulation tissue, prolapse
4. Bowel vaginoplasty	Less likely to shrink, good lubrication, often does not require subsequent treatment with a vaginal mold	Complex surgical procedure, excessive malodorous discharge, dyspareunia, scar formation	Serious complications including mortality, bladder/bowel injury, infections, anastomotic insufficiency, ileus, tendency to prolapse, colitis, carcinoma development, granulation tissue
4. Surgical dilation with traction 4.1 Vecchiotti procedure with modifications 4.2 Balloon-based method	Good success rates, physiologically functional vaginal epithelium, good lubrication, no prolapse reported to date, short traction time, no long-term use of dilators required, can even be safely used in cases with a pelvic kidney	Special instruments required, requires sufficient analgesia during traction, postoperative treatment with a vaginal mold necessary for several months	Intestinal injury, bladder injury, granulation tissue

7.2.2.1 Non-surgical methods

This method of vaginal dilation, which is carried out by the patient herself, was first described in 1938 by Frank [17].

Consensus-based Recommendation 7.E12

Expert consensus **Level of consensus +++**

Vaginal self-dilation may be considered as a primary therapy for a highly motivated and well-trained patient if the patient initially or generally rejects surgery or has a significantly higher surgical risk. The treating physician should have the necessary level of expertise.

Consensus-based Statement 7.S14

Expert consensus **Level of consensus +++**

The patient must exert pressure on the existing vaginal dimple every day for at least 30 minutes over a period of several months using vaginal stents with gradually increasing lengths and widths.
May be carried out prior to planned uterus transplantation.

7.2.2.2 Surgical methods

Creation of a neovagina with dissection of the area between the bladder and rectum (rectovesical tunneling) and transplantation.

7.2.2.2.1 McIndoe vaginoplasty and modifications

Tunneling to create the neovagina is extended to the peritoneum of the pouch of Douglas. A split-thickness skin transplant, usually taken from the patient's buttock or thigh, is used to cover the neovagina.

Consensus-based Recommendation 7.E13	
Expert consensus	Level of consensus +++
The McIndoe procedure may be the method of choice for patients who previously had extensive abdominal operations or have a functional uterus. The treating physician should have the necessary level of expertise.	

Consensus-based Statement 7.S15	
Expert consensus	Level of consensus +++
The original McIndoe method used a split-thickness skin transplant to cover the neovagina, usually taken from the patient's buttock or thigh. May be carried out prior to planned uterus transplantation.	

7.2.2.2.2 Davydov procedure

The original procedure has largely been superseded by a laparoscopic approach, which results in less blood loss and less postoperative pain, shorter hospital stays, quicker recovery times, and better cosmetic results [18, 19].

Consensus-based Recommendation 7.E14	
Expert consensus	Level of consensus +++
The Davydov method can also be used after prior genital surgery with scar formation as the vaginal epithelium does not need to be elastic. The treating physician should have the necessary level of expertise.	

Consensus-based Statement 7.S16	
Expert consensus	Level of consensus +++
The primary procedure with the Davydov method consists of dissection of the rectovesical space. This is followed by mobilization of the peritoneum using a transabdominal approach; peritoneal tissue is then pulled through the newly created space and sutured close to the introitus. The vault of the neovagina is sutured using purse-string sutures.	

7.2.2.3 Surgical methods

Creation of a neovagina with dissection of the area between the bladder and rectum (rectovesical tunneling) **without** a transplant.

7.2.2.3.1 Wharton-Sheares-George method

The George modification of the Wharton-Sheares method [20] no longer requires primary coverage of the surgically created cavity with a (autologous or heterologous) tissue graft and thereby avoids the problems associated with such transplants.

Consensus-based Recommendation 7.E15	
Expert consensus	Level of consensus +++
The modified Wharton-Sheares method may be used as a primary procedure in cases with visibly obliterated Mullerian ducts. There are currently no outcome data available on whether this procedure can be used in cases with pelvic kidneys. The treating physician should have the necessary level of expertise.	

Consensus-based Statement 7.S17	
Expert consensus	Level of consensus +++
With the Wharton-Sheares-George method, creation of the neovagina begins with a step-by-step dilation of the vestigial Mullerian ducts using Hegar dilators of increasing size. May be carried out prior to planned uterus transplantation.	

7.2.2.4 Flap reconstruction

7.2.2.4.1 Full-thickness skin transplants with flap-plasty reconstruction for vaginal coverage

The problem with the majority of these methods is that they leave visible scars, keloids may form, and lubrication is insufficient.

Consensus-based Recommendation 7.E16	
Expert consensus	Level of consensus +++
Because of scar formation, the complexity of the procedure, and the potential risk of flap loss, flap reconstruction is reserved for patients with malignant disease and a consequent need for exenteration or other extensive pelvic surgical procedures. The treating physician should have the necessary level of expertise.	

Consensus-based Statement 7.S18	
Expert consensus	Level of consensus +++
A number of procedures which used gracilis, gluteus, vulvoperineal or scapular flaps were described in the 1980s and 1990s, but these procedures are used less often today.	

7.2.2.4.2 Vulvovaginal reconstruction

Objections to the use of this method include the abnormal location of the neovagina, which is awkwardly angled for sexual intercourse, and the lack of lubrication in some cases.

Consensus-based Recommendation 7.E17	
Expert consensus	Level of consensus +++
Because of scar formation, the complexity of the procedure, and the potential risk of flap loss, flap reconstruction is reserved for patients with malignant disease and a consequent need for exenteration or other extensive pelvic surgical procedures. The treating physician should have the necessary level of expertise.	

Consensus-based Statement 7.S19

Expert consensus	Level of consensus +++
Williams was the first to describe this technique in which an external pouch is created by suturing the labia majora together to form a short vertical vagina.	

7.2.2.5 Bowel vaginoplasty

After creation of a tunnel between the rectum and the bladder, an isolated bowel segment is brought to the neovagina and sutured at the introitus [21].

Consensus-based Recommendation 7.E18

Expert consensus	Level of consensus +++
Using bowel segments for vaginal reconstruction in cases with complex urogenital malformations is an established method in pediatric urology/surgery. In contrast, because of the high complication rates and extensive surgery needed when treating adult patients, this method is reserved for patients with primary oncologic problems or patients who had previous extensive surgery. The treating physician should have the necessary level of expertise.	

Consensus-based Statement 7.S20

Expert consensus	Level of consensus +++
In intestinal vaginoplasty, the ileum, rectum or sigmoid colon are generally used to create a neovagina. Not recommended prior to a planned uterus transplantation because of the increased risk of infection from intestinal flora.	

7.2.2.6 Surgical dilation with traction Vecchiotti procedure and modifications

By connecting an olive-shaped dilator via traction threads to a traction device positioned on the abdomen close to the lower edge of the navel (subumbilical or suprapubic location), traction can be increased every day, resulting in the creation of a neovagina with a length of 10–12 cm within the space of 4–7 days [22, 23].

Consensus-based Recommendation 7.E19

Expert consensus	Level of consensus +++
Based on the many women treated with this approach worldwide and the few reported complications, this is another primary surgical method which can be used to treat congenital malformations; it is particularly suitable for patients with associated kidney malformations and does not require lifelong dilation. The treating physician should have the necessary level of expertise.	

Consensus-based Statement 7.S21

Expert consensus	Level of consensus +++
The basic principle of this method consists of using an olive-shaped dilator or phantom dilator to exert passive traction on the vaginal dimple. May be carried out prior to planned uterus transplantation.	

8 Malformations of the cervix**8.1 Double cervix**

(ESHRE/ESGE C1+2; VCUAM C1)

8.1.1 Special diagnostic work-up

Congenital cervical anomalies are extremely rare malformations.

A double cervix is the result of a complete Mullerian fusion defect at the level of the cervix. The diagnosis is based on clinical examination, imaging using ultrasound and MRI and invasive endoscopy.

8.1.2 Therapy

The therapeutic focus is on treating associated malformations of the vagina and uterus.

Consensus-based Recommendation 8.E20

Expert consensus	Level of consensus +++
Treatment focuses on correcting associated malformations (uterus, vagina). Resection of the cervical duplication should not be carried out because of the non-assessable risk of cervical insufficiency in pregnancy.	

Consensus-based Statement 8.S22

Expert consensus	Level of consensus +++
<ol style="list-style-type: none"> 1. A double cervix is a complete fusion defect at the level of the cervix. 2. Anomalies of the cervix are rare. 3. Primary sterility may be present. 4. Both resection of the duplication and leaving it in situ have been described in the literature. 	

8.2 Cervical aplasia

(ESHRE/ESGE C3 + 4; VCUAM C2a/b)

8.2.1 Special diagnostic work-up

The full clinical picture of cervical aplasia is complete cervical agenesis. However, the literature also includes reports of obstructed cervix, cervical remnants, or a cord of connective tissue [24].

Depending on the type of malformation, symptoms may be primary amenorrhea or cryptomenorrhea with lower abdominal pain occurring at cyclical intervals in cases with obstructive malformation; symptoms may also be entirely lacking or consist only of primary sterility [25].

The diagnosis is made based on clinical examination, imaging using ultrasound and MRI and invasive endoscopy.

8.2.2 Therapy

Treatment consists of surgery, which may take the form of hysterectomy or reconstruction using a cervico-cervical or uterovaginal anastomosis [21, 26].

When deciding on the appropriate treatment, it is important to consider potential complications if the patients become pregnant, for example, associated disorders of placentation [27].

Consensus-based Recommendation 8.E21	
Expert consensus	Level of consensus +++
Drug therapy must be administered as a temporary conservative procedure to suppress proliferation of the endometrium. Possible treatment options include reconstructive procedures, hysterectomy or hemi-hysterectomy. The patient must be informed that a successful pregnancy is very rare, even after reconstruction.	

Consensus-based Statement 8.S23	
Expert consensus	Level of consensus +++
<ol style="list-style-type: none"> 1. Cervical aplasia refers to complete absence of the cervix, but dysgenesis of the cervix can take many different forms. Cervical aplasia may present as an isolated malformation or occur in combination with other Mullerian malformations. 2. Depending on the type of malformation, clinical symptoms consist of primary amenorrhea or cryptomenorrhea with cyclically occurring pain of the lower abdomen, but symptoms may be entirely lacking or consist only of primary sterility. 	

Conflict of Interest

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

Deutsche Version

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 1). Guideline of the DGGG, OEGGG and SGGG (S2k Level, AWMF Registry Number 015/052, May 2019). Geburtsh Frauenheilk 2021; 81: 1307–1328

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 Konsensuspunkt“ (KKP). Die Empfehlungsstärke graduert sich glei-

chermaßen 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

1 Epidemiologie

Die Daten zur Epidemiologie genitaler Fehlbildungen sind oft älter und stammen meist aus retrospektiven Studien und Fallberichten [1, 2].

Konsensbasiertes Statement 1.S1

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

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

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

2 Ätiologie von Störungen der Müller'schen Gänge

Konsensbasiertes Statement 2.S2

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

Bestimmte Mikrodeletionen und Mikroduplikationen können Störungen der Müller'schen Gänge hervorrufen.

Mutationen in Genen wie LHX1, WNT4 und WNT9B gehen mit Störungen der Müller'schen Gänge einher.

3 Klassifikation

Über viele Jahre wurde die Fehlbildungsklassifikation der „American Fertility Society“ (AFS) als Standard angesehen. Da Fehlbildungen sich in einer großen Varianz zeigen, wurden die Klassifikationen VACUAM [3] und die der ESHRE/ESGE [4] entwickelt. Beide orientieren sich an den anatomischen Strukturen. In diesem Zusammenhang ist es ebenfalls wichtig, assoziierte Fehlbildungen mit zu berücksichtigen.

Konsensbasierte Empfehlung 3.E1

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

Um eine Fehlbildung replizierbar zu erfassen, sollten die Klassifikationen ESHRE/ESGE oder VCUAM benutzt werden.

Konsensbasiertes Statement 3.S3

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

Die anatomischen Klassifikationen ESHRE/ESGE & VCUAM bieten derzeit die beste Option, eine Fehlbildung suffizient abzubilden.

4 Diagnostik

Konsensbasierte Empfehlung 4.E2

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

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

Konsensbasiertes Statement 4.S4

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

Im Rahmen der Ultraschallscreeninguntersuchungen erhobene Befunde können auf Genitalfehlbildungen hinweisen.

Konsensbasierte Empfehlung 4.E3

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

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

Konsensbasiertes Statement 4.S5

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

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

Konsensbasierte Empfehlung 4.E4

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

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

Konsensbasiertes Statement 4.S6

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

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

5 Transition

5.1 Einführung und Begriffserklärung

Konsensbasierte Empfehlung 5.E5	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Jugendliche mit genitalen Fehlbildungen sollen während der 3 Phasen der Pubertät entsprechend ihrer Reife auf die Transition vorbereitet werden.	
Die Transition soll eine längerfristige und kontinuierliche Begleitung in die Erwachsenenzeit umfassen.	

Konsensbasiertes Statement 5.S7	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Viele Jugendliche mit chronischen Erkrankungen und Medikamenteneinnahme entziehen sich während der Pubertät zunehmend der ärztlichen Kontrolle, zeigen eine schlechtere Compliance und gehen oft in der Transition verloren („Lost in Transition“), was sich negativ auf Gesundheit und Lebenserwartung der Betroffenen auswirkt.	

5.2 Assoziierte Fehlbildungen

Konsensbasierte Empfehlung 5.E6	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Bevor ein komplexer operativer Eingriff vorgenommen wird, soll die fachlich kompetente Nachbetreuung, auch längerfristig, besprochen und die Transition sichergestellt werden.	
Um assoziierte Fehlbildungen rechtzeitig zu erkennen, sollen weibliche Jugendliche mit urogenitaler Fehlbildung spätestens ab Tanner-Stadium B3 von einer kinder- und jugendgynäkologisch ausgebildeten Fachperson untersucht und eine entsprechende Abflussbehinderung ausgeschlossen werden.	

Konsensbasiertes Statement 5.S8	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Weibliche genitale Fehlbildungen, wiederholte genitale Operationen und Funktionsstörungen wie Inkontinenz können zu Verunsicherung und bleibender Ablehnung von Sexualität und Intimität führen. Eine vertrauensvolle Arzt-Patient-Beziehung in der Zeit der Pubertät kann die Therapietreue stärken und die Compliance verbessern.	

5.3 Multidisziplinäres Team

Konsensbasierte Empfehlung 5.E7	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Kinder und Jugendliche mit komplexen genitalen Fehlbildungen sollen in einem multidisziplinären Team besprochen und von einer in Kinder- und Jugendgynäkologie geschulten Fachperson auch in der Transition begleitet werden.	

Konsensbasiertes Statement 5.S9	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Zentren, die Operationen bei Kindern und Jugendlichen mit genitalen Fehlbildungen vornehmen, sollen die Beratung und das Therapiekonzept interdisziplinär mit Vertretern aller beteiligten medizinischen und psychosozialen Fachbereichen unter Einbezug der Kinder- und Jugendgynäkologie besprechen und die Transition langfristig planen.	

5.4 Konkrete Aufgaben der Transition

Konsensbasierte Empfehlung 5.E8	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Bei Mädchen mit genitaler Fehlbildung soll die Transition entsprechend einer Checkliste (siehe Langfassung) erfolgen. Zentrale Themen der Transition wie Sexualaufklärung, Kontrazeption, frühzeitige präkonzeptionelle Beratung sowie Unterstützung der Eigenständigkeit sind gerade bei Personen mit genitalen Fehlbildungen besonders wichtig und sollen sorgfältig und mit entsprechendem Fachwissen erfolgen.	

Konsensbasiertes Statement 5.S10	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Für Mädchen mit genitaler, urogenitaler oder anogener Fehlbildung ist die korrekte Begleitung und Unterstützung in der Transition essenziell.	

6 Fehlbildungen der Vulva

Die Wiederherstellung von Form und Funktion des äußeren weiblichen Genitales basiert auf der Re-Etablierung morphologischer Eigenschaften [5].

Konsensbasierte Empfehlung 6.E9	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Für rekonstruktive Chirurgie an der Vulva sollen die Behandelnden über mikrochirurgisch-anatomische Expertise verfügen und diese Region als Komposition verschiedener anatomischer Einheiten verstehen.	

Aufgrund der Komplexität möglicher anatomischer Beeinträchtigungen sollte die rekonstruktive Chirurgie der äußeren weiblichen Genitalien neben generell-operativen Prinzipien insbesondere spezialisierte Verfahren berücksichtigen, um ein optimales Outcome zu erreichen [6].

Konsensbasiertes Statement 6.S11	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Angeborene Fehlbildungen des äußeren weiblichen Genitales und deren Behandlungen können mit einer erheblichen Beeinflussung der psychosozialen, aber auch psychosexuellen Integrität der betroffenen Patientinnen einhergehen.	
Die Region des äußeren weiblichen Genitales ist als „Komposition verschiedener anatomischer Einheiten“ zu verstehen.	
Komplexe Rekonstruktionen der Vulva verlangen vom Operateur eingehende Kenntnisse der speziellen Anatomie und plastisch-rekonstruktiver Operationsverfahren.	

7 Fehlbildungen der Vagina

7.1 Vaginalsepten

(ESHRE/ESGE Class V1–3; VCUAM V1–5)

7.1.1 Longitudinales nicht obstruierendes Septum (V1)

(ESHRE/ESGE Class V1; VCUAM V2)

7.1.1.1 Diagnostik

Für die sichere Diagnose eines longitudinalen Vaginalseptums ist eine Spekulumuntersuchung meist unersetzlich.

Vaginale Septen sind in mehr als 87% mit uterinen Fehlbildungen assoziiert. Auch auf häufig vorkommende Anomalien der Nieren und des ableitenden Harnsystems hin muss untersucht werden [7, 8].

7.1.1.2 Therapie

Die Dissektion des Septums entlang zweier langer gerader Klemmen stellt die Therapie der Wahl dar.

Konsensbasierte Empfehlung 7.E10

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Eine operative Therapie longitudinaler nicht obstruierender Vaginalsepten soll jederzeit bei Beschwerden oder aber bei geplanter Schwangerschaft zur Erleichterung einer vaginalen Entbindung erwogen werden. Siehe auch Kapitel 13 in Teil 2 der Leitlinie.	

Konsensbasiertes Statement 7.S12

Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Longitudinale nicht obstruierende Vaginalsepten sind nicht selten asymptomatisch.	

7.1.2 Longitudinales obstruierendes Vaginalseptum

(ESHRE/ESGE Class V2; VCUAM V5a)

7.1.2.1 Diagnostik

Für die sichere Diagnose eines obstruierenden longitudinalen Septums, welches sich meist zervixnah befindet, und zur Festlegung des therapeutischen Vorgehens ist eine Spekulumuntersuchung unersetzlich. Sonografisch zeigt sich ein Hämatokolpos und ggf. eine Hämatometra auf der obstruierten Seite, sowie häufig eine Nierenanomalie. In letzter Zeit bekommt auch hier die 3-D-Sonografie einen immer größeren Stellenwert [9, 10].

Eine Kernspintomografie (MRT) kann bei der Differenzialdiagnose der verschiedenen obstruierenden Fehlbildungen helfen [11, 12].

7.1.2.2 Therapie

Die Therapie besteht aus einer Resektion des Septums, indem an der sich vorwölbenden Stelle zunächst mit einer Kanüle aspiriert und dann der partielle Anteil des Septums scharf reseziert wird. Eine Stenosierung muss vermieden werden.

7.1.3 Hymenalatresie und transversales Vaginalseptum

(ESHRE/ESGE Class V3; VCUAM V1b)

7.1.3.1 Hymenalatresie

7.1.3.1.1 Diagnostik

Bei der Inspektion fällt das vorgewölbte Hymen auf. Sonografisch lässt sich ein Hämatokolpos und ggf. auch bereits eine Hämatometra darstellen.

7.1.3.1.2 Therapie

Die operative Korrektur wird durch mittige Inzision des Hymens und Resektion über einem in der Scheide geblockten Blasenkatheter mit einem Laser oder monopolarer Stromnadel vorgenommen. Meist erfolgt eine kreuzförmige oder zirkuläre Exzision [12, 13].

7.1.3.2 Transversales Vaginalseptum

7.1.3.2.1 Diagnostik

Die Diagnose wird mithilfe einer Spekulumuntersuchung in Kombination mit einer Sonografie und ggf. einem MRT gestellt.

7.1.3.2.2 Therapie

Die operative Therapie besteht in der Exzision des Septums. In komplexen Fällen und bei dickwandigen Septen muss die Therapie häufig mit einem abdominalen Zugang (per Laparoskopie oder Laparotomie) sowie ggf. mit Lappenplastiken kombiniert werden [14].

Konsensbasierte Empfehlung 7.E11

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

Konsensbasiertes Statement 7.S13

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

7.2 Vaginalaplasie

(ESHRE/ESGE Class V4; VCUAM V5b)

7.2.1 Diagnostik

Es finden sich meist ein blind endendes Vaginalgrübchen von ein bis wenigen Zentimetern Länge sowie sonografisch ein komplett fehlender oder nur rudimentär ausgebildeter Uterus in Form von beidseitigen Uterusanlagen. Durch eine Sonografie der Nieren können assoziierte Fehlbildungen diagnostiziert werden. Mit einem MRT ist es zudem möglich, weitere assoziierte Fehlbildungen zu erkennen und rudimentäre Müller-Gang-Strukturen zu charakterisieren [15, 16].

7.2.2 Therapie

Ziel der Therapie bei Vaginalaplasie ist die Anlage einer adäquat langen und weiten Neovagina. Konservative und zahlreiche opera-

tive Methoden zur Neovaginaanlage sind bislang beschrieben worden. Eine Übersicht der einzelnen Verfahren wurde in ▶ **Tab. 5** zusammengestellt.

▶ **Tab. 5** Übersicht der Methoden zur Behandlung von vaginalen Fehlbildungen.

Methoden	Vorteile	Nachteile	Komplikationen
nicht operative Selbstdehnung nach Frank	keine OP-Risiken, keine OP-Komplikationen, keine Narkose	langwierige Therapie, schmerzhaft, erfordert höchste Motivation und stringente Anleitung, dauerhafte Anwendung nötig, da Schrumpfungstendenz, wenn kein regelmäßiger GV, eher geringere Neovaginalänge	Risiko der falschen Technik mit z. B. Dilatation der Urethra, urethrovaginale/rektovaginale Fistel, Prolapsgefahr
operative Methoden			
1. Neovaginaanlage durch Dissektion (vaginale Tunnelung) zwischen Blase und Rektum und Verwendung eines Transplantates		Schrumpfungstendenz mit regelmäßiger postoperativer Dilatationsnotwendigkeit oder sexueller Aktivität, ggf. sichtbare Narbe an der Transplantat-Entnahmestelle (Spalthaut), fehlende bis mäßige Lubrikation, Haarwachstum	Prolaps, Fisteln, Darm- und Harnblasenverletzung, Karzinomentstehung, häufiger Granulationsgewebe
1.1 McIndoe-Technik und Modifikationen	bei McIndoe: relativ einfache Methode, kein abdominaler Zugang nötig, bei funktionsfähigem Uterus möglich		
1.2 Davydov-Technik	bei Davydov gute Vaginalängen, auch bei genitalen Narben nach Vor-OPs möglich		
2. Neovaginaanlage durch Dissektion (vaginale Tunnelung) zwischen Blase und Rektum ohne Verwendung eines Transplantates			
2.1 Wharton-Sheares-George	relativ einfache Methode bei sichtbaren Gangstrukturen, kein abdominaler Zugang nötig	Schrumpfungstendenz mit regelmäßiger lebenslanger postoperativer Dilatationsnotwendigkeit oder sexueller Aktivität, Granulationsgewebe	Zystozelen-/Rektozelenbildung, Dehiszenz
3. Lappenplastiken 3.1 Vollhauttransplantate und Lappenplastiken zur vaginalen Auskleidung 3.2 vulvovaginale Rekonstruktion	kein abdominaler Zugang nötig, primäre Wundheilung, wenig Stenosen, gute Erfolgsraten	Haarwachstum im Bereich der Neovagina, Fluor, Fisteln, Dyspareunie, Narbenbildung im Bereich der Entnahmestelle, unphysiologische Anatomie/Winkel der Neovagina	Lappennekrosen, Wundheilungsstörungen, Infektionen, Inkontinenz, Thrombembolien, Granulationsgewebe, Prolaps
4. Darmscheiden	geringere Schrumpfungstendenz, gute Lubrikation, häufig keine Nachbehandlung mit Phantomen notwendig	aufwendige Operation, exzessiver übelriechender Fluor, Dyspareunie, Narbenbildung	schwere Komplikationen bis zur Todesfolge, Blasen-/Darmverletzungen, Infektionen, Anastomoseninsuffizienz, Ileus, Prolapsneigung, Kolitiden, Karzinomentstehung, Granulationsgewebe
4. operative Dehnung durch Zug 4.1 Vecchietti-Methode und Modifikationen 4.2 Ballonbasierte Methode	gute Erfolgsraten, physiologisches funktionelles Vaginalepithel, gute Lubrikation, bislang kein Prolaps, kurze Spanndauer, keine Langzeitanwendung von Dilatatoren nötig, auch bei Beckennieren problemlos möglich	spezielles Instrumentarium nötig, suffiziente Analgesie während Spanndauer nötig, postoperative Phantombehandlung über mehrere Monate	Darmverletzung, Blasenverletzung, Granulationsgewebe

7.2.2.1 Nicht operative Methoden

Die vaginale Selbstdehnung wurde erstmals 1938 von Frank beschrieben [17].

Konsensbasierte Empfehlung 7.E12	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Die Selbstdehnungstherapie kann bei hoch motivierter, gut angeleiteter Patientin als Primärtherapie erwogen werden, wenn diese einem operativem Vorgehen zunächst oder überhaupt ablehnend gegenübersteht oder deutlich erhöhte OP-Risiken aufweist. Für die Behandlung sollte eine entsprechende Expertise vorhanden sein.	

Konsensbasiertes Statement 7.S14	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Mithilfe von an Länge und Weite zunehmenden Vaginalstents soll die Patientin täglich über mehrere Monate für mindestens 30 Minuten Druck auf das vorhandene Vaginalgrübchen ausüben. Anwendbar vor geplanter Uterustransplantation.	

7.2.2.2 Operative Methoden

Neovaginaanlage durch Dissektion (vaginale Tunnelung) zwischen Blase und Rektum und Verwendung eines Transplantates.

7.2.2.2.1 McIndoe-Technik und Modifikationen

Die Tunnelung der Neovagina erfolgt bis zum Douglas-Peritoneum. Ein Spalthauttransplantat, welches meist von Gesäß oder Oberschenkel der Patientin stammt, wird zur Deckung der Neovagina verwendet.

Konsensbasierte Empfehlung 7.E13	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Die McIndoe-Technik kann als Methode der Wahl bei Patientinnen nach ausgedehnten abdominalen Voroperationen oder mit funktionsfähigem Uterus angesehen werden. Für die Behandlung sollte eine entsprechende Expertise vorhanden sein.	

Konsensbasiertes Statement 7.S15	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Die originale McIndoe-Technik verwendet ein Spalthauttransplantat zur Deckung der Neovagina, welches meist von Gesäß oder Oberschenkel der Patientin stammt. Anwendbar vor geplanter Uterustransplantation.	

7.2.2.2.2 Davydov-Technik

Die ursprüngliche Technik wurde weitgehend durch ein laparoskopisches Vorgehen ersetzt, was zu geringerem Blutverlust und postoperativen Schmerzen, kürzerem Krankenhausaufenthalt, schnellerer Genesung und besseren kosmetischen Ergebnissen führte [18, 19].

Konsensbasierte Empfehlung 7.E14

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

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

Konsensbasiertes Statement 7.S16

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

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

7.2.2.3 Operative Methoden

Neovaginaanlage durch Dissektion (vaginale Tunnelung) zwischen Blase und Rektum **ohne** Verwendung eines Transplantates.

7.2.2.3.1 Wharton-Sheares-George

Die Vereinfachung nach Wharton-Sheares-George [20] kommt nunmehr ohne primäre Überkleidung des operativ erzeugten Hohlraumes mit Fremdgewebe (weder auto- noch heterolog) aus und vermeidet somit auch Probleme durch diese Transplantation.

Konsensbasierte Empfehlung 7.E15

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

Die Methode nach Wharton-Sheares kann bei sichtbaren obliterierten Müller'schen Gängen als eine der primären Methode eingesetzt werden. Es liegen aber bisher keine Outcome-Daten vor, inwieweit diese bei insbesondere Beckennieren anwendbar ist. Für die Behandlung sollte eine entsprechende Expertise vorhanden sein.

Konsensbasiertes Statement 7.S17

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

Bei der Wharton-Sheares-George-Methode wird die Neovagina durch Sondierung der obliterierten Müller'schen Gänge durch Hegar-Stifte aufsteigender Größe geschaffen. Anwendbar vor geplanter Uterustransplantation.

7.2.2.4 Lappenplastiken

7.2.2.4.1 Vollhauttransplantate und Lappenplastiken zur vaginalen Auskleidung

Die meisten dieser Methoden leiden darunter, dass sie sichtbare Narben hinterlassen, sich Keloid bildet und die Lubrikation insufficient ist.

Konsensbasierte Empfehlung 7.E16	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Aufgrund von Narbenbildung, Komplexität und potenzieller Lappenverluste bleiben Lappenplastiken Patientinnen mit malignen Erkrankungen und daraus resultierender Notwendigkeit zur Exenteration oder anderen ausgedehnten pelvinalen Operationen vorbehalten. Für die Behandlung sollte eine entsprechende Expertise vorhanden sein.	

Konsensbasiertes Statement 7.S18	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Verfahren wie Gracilis-, Gluteus-, Vulvoperineal- oder Skapalalappen wurden vermehrt in den 1980er- und 1990er-Jahren beschrieben und werden heute seltener angewandt.	

7.2.2.4.2 Vulvovaginale Rekonstruktion

Einwand gegen diese Methode ist die abnorme Lage der Vagina, der dadurch resultierende für den Koitus ungünstige Winkel, so wie ggf. die fehlende Lubrikation.

Konsensbasierte Empfehlung 7.E17	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Aufgrund von Narbenbildung, Komplexität und potenzieller Lappenverluste bleiben Lappenplastiken Patientinnen mit malignen Erkrankungen und daraus resultierender Notwendigkeit zur Exenteration oder anderen ausgedehnten pelvinalen Operationen vorbehalten. Für die Behandlung sollte eine entsprechende Expertise vorhanden sein.	

Konsensbasiertes Statement 7.S19	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Williams beschrieb diese Technik als erster, bei der er einen externen Sack bildete, indem er die Labia majora so zusammennähte, dass sie eine kurze vertikale Vagina bildeten.	

7.2.2.5 Darmscheiden

Nach Bildung eines Tunnels zwischen Rektum und Blase wird ein ausgeschaltetes Darmsegment als Schleife in die Neovagina gebracht und am Introitus befestigt [21].

Konsensbasierte Empfehlung 7.E18	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
In der Kinderurologie/-chirurgie stellt die Scheidenrekonstruktion mittels Darm bei komplexen urogenitalen Fehlbildungen eine etablierte Methode dar. Hierzu im Gegensatz ist diese OP-Methode aufgrund der hohen Komplikationsraten und der Größe des Eingriffs bei erwachsenen Patientinnen nur solchen mit primär onkologischen Fragestellungen oder nach ausgedehnten Voroperationen vorbehalten. Für die Behandlung sollte eine entsprechende Expertise vorhanden sein.	

Konsensbasiertes Statement 7.S20	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Zur Anlage einer Darmscheide wurden bislang meist Ileum, Rektum und Sigma verwendet. Nicht sinnvoll vor geplanter Uterustransplantation aufgrund erhöhter Infektionsgefahr bei Darmflora.	

7.2.2.6 Operative Dehnung durch Zug Vecchietti-Methode und Modifikationen

Durch Verbindung der Dehnungsolive über Zugfäden mit einem Spannapparat, der subumbilikal oder suprapubisch auf der Bauchdecke zu liegen kommt, kann der Zug täglich erhöht werden, so dass innerhalb von 4–7 Tagen eine Neovagina von 10–12 cm Länge erreicht wird [22, 23].

Konsensbasierte Empfehlung 7.E19	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Aufgrund der zahlenmäßigen Erfahrung mit wenigen Komplikationen weltweit stellt diese Therapie eine weitere primäre operative Methode bei angeborenen Fehlbildungen dar, da sie vor allem auch anwendbar ist bei assoziierten Nierenfehlbildungen und keine lebenslange Dilatation benötigt. Für die Behandlung sollte eine entsprechende Expertise vorhanden sein.	

Konsensbasiertes Statement 7.S21	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Das Prinzip besteht darin, dass mithilfe einer Dehnungsolive oder eines Steckgliedphantoms passiver Zug auf das Vaginalrübchen ausgeübt wird. Anwendbar vor geplanter Uterustransplantation.	

8 Fehlbildungen Zervix

8.1 Cervix duplex

(ESHRE/ESGE C1+2; VCUAM C1)

8.1.1 Spezielle Diagnostik

Kongenitale Anomalien der Zervix sind insgesamt sehr seltene Fehlbildungen.

Die Cervix duplex bezeichnet den kompletten Müller'schen Fusionsdefekt auf der Höhe der Zervix. Die Diagnose erfolgt durch klinische Untersuchung, Bildgebung mit Ultraschall und MRT sowie invasiv endoskopisch.

8.1.2 Therapie

Im Vordergrund steht die Therapie der Begleitfehlbildungen der Vagina und des Uterus.

Konsensbasierte Empfehlung 8.E20	
Expertenkonsens	Konsensusstärke +++
Therapeutisch steht die Korrektur von Begleitfehlbildungen (Uterus, Vagina) im Vordergrund. Eine Resektion einer Cervix duplex sollte nicht durchgeführt werden, aufgrund des nicht abzuschätzenden Risikos einer Zervixinsuffizienz in der Schwangerschaft.	

Konsensbasiertes Statement 8.S22

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

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

8.2 Zervixaplasie

(ESHRE/ESGE C3 + 4; VCUAM C2a/b)

8.2.1 Spezielle Diagnostik

Eine fehlende Zervix stellt das Vollbild der Zervixaplasie im Sinne einer kompletten Agenesie dar. Gefunden werden aber auch eine Obstruktion bei vorhandener Zervix, Zervixresiduen oder ein bindegewebiger Strang [24].

In Abhängigkeit von der Form der Fehlbildung besteht die Symptomatik in einer primären Amenorrhö oder Kryptomenorrhö mit zyklischen Unterbauchschmerzen bei obstruktiver Fehlbildung, sie kann auch ganz fehlen oder sich auf eine primäre Sterilität beschränken [25].

Die Diagnose erfolgt durch klinische Untersuchung, Bildgebung mit Ultraschall und MRT sowie invasiv endoskopisch.

8.2.2 Therapie

Die Therapie ist chirurgisch, entweder als Hysterektomie oder Rekonstruktion durch zervikozervikale bzw. uterovaginale Anastomose [21, 26].

Bei der Entscheidungsfindung müssen auch potenzielle Komplikationen bei Eintritt einer Schwangerschaft berücksichtigt werden, etwa eine mögliche Assoziation mit Plazentationsstörungen [27].

Konsensbasierte Empfehlung 8.E21

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

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

Konsensbasiertes Statement 8.S23

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

1. Zervixaplasie bezeichnet das komplette Fehlen der Zervix; gefunden werden aber auch dysgenetische Formen mit unterschiedlicher Ausprägung einer Zervixanlage. Die Zervixaplasie kommt isoliert oder kombiniert mit anderen Müller'schen Fehlbildungen vor.
2. Die klinische Symptomatik besteht je nach Ausprägung in primärer Amenorrhö oder Kryptomenorrhö mit zyklischen Unterbauchschmerzen, kann aber auch fehlen oder sich auf eine primäre Sterilität beschränken.

Interessenkonflikt

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

References

- [1] Byrne J, Nussbaum-Blask A, Taylor WS et al. Prevalence of Mullerian duct anomalies detected at ultrasound. *Am J Med Genet* 2000; 94: 9–12
- [2] Saravelos SH, Cocksedge KA, Li TC. Prevalence and diagnosis of congenital uterine anomalies in women with reproductive failure: a critical appraisal. *Hum Reprod Update* 2008; 14: 415–429
- [3] Oppelt P, Renner SP, Brucker S et al. The V-C-U-A-M-Classification (Vagina-Cervix-Uterus-Adnex-associated Malformation) A new classification for genital malformations. *Fertil Steril* 2004; 84: 1493–1497
- [4] Grimbizis GF, Gordts S, Di Spiezio Sardo A et al. The ESHRE-ESGE consensus on the classification of female genital tract congenital anomalies. *Gynecol Surg* 2013; 10: 199–212
- [5] O'Dey DM, Bozkurt A, Pallua N. The anterior Obturator Artery Perforator (aOAP) flap: surgical anatomy and application of a method for vulvar reconstruction. *Gynecol Oncol* 2010; 119: 526–530
- [6] Höckel M, Dornhöfer N. Vulvovaginal reconstruction for neoplastic disease. *Lancet Oncol* 2008; 9: 559–568
- [7] Haddad B, Louis-Sylvestre C, Poitout P et al. Longitudinal vaginal septum: a retrospective study of 202 cases. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 1997; 74: 197–199
- [8] Fedele L, Arcaini L, Parazzini F et al. Reproductive prognosis after hysteroscopic metroplasty in 102 women: life-table analysis. *Fertil Steril* 1993; 59: 768–772
- [9] Bermejo C, Martinez-Ten P, Recio M et al. Three-dimensional ultrasound and magnetic resonance imaging assessment of cervix and vagina in women with uterine malformations. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2014; 43: 336–345
- [10] Graupera B, Pascual MA, Hereter L et al. Accuracy of three-dimensional ultrasound compared with magnetic resonance imaging in diagnosis of Mullerian duct anomalies using ESHRE-ESGE consensus on the classification of congenital anomalies of the female genital tract. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015; 46: 616–622
- [11] Zhang H, Qu H, Ning G et al. MRI in the evaluation of obstructive reproductive tract anomalies in paediatric patients. *Clin Radiol* 2017; 72: 612.e7–612.e15
- [12] Dietrich JE, Millar DM, Quint EH. Obstructive reproductive tract anomalies. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2014; 27: 396–402
- [13] Cetin C, Soysal C, Khatib G et al. Annular hymenotomy for imperforate hymen. *J Obstet Gynaecol Res* 2016; 42: 1013–1015
- [14] Williams CE, Nakhil RS, Hall-Craggs MA et al. Transverse vaginal septae: management and long-term outcomes. *BJOG* 2014; 121: 1653–1658
- [15] Preibsch H, Rall K, Wietek BM et al. Clinical value of magnetic resonance imaging in patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome: diagnosis of associated malformations, uterine rudiments and intrauterine endometrium. *Eur Radiol* 2014; 24: 1621–1627
- [16] Hall-Craggs MA, Williams CE, Pattison SH et al. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: diagnosis with MR imaging. *Radiology* 2013; 269: 787–792
- [17] Frank R. The formation of an artificial vagina without operation. *Am J Obstet Gynecol* 1938; 35: 1053
- [18] Soong YK, Chang FH, Lai YM et al. Results of modified laparoscopically assisted neovaginoplasty in 18 patients with congenital absence of vagina. *Hum Reprod* 1996; 11: 200–203

- [19] Callens N, De Cuyper G, De Sutter P et al. An update on surgical and non-surgical treatments for vaginal hypoplasia. *Hum Reprod Update* 2014; 20: 775–801
- [20] Schatz T, Huber J, Wenzl R. Creation of a neovagina according to Wharton-Sheares-George in patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Fertil Steril* 2005; 83: 437–441
- [21] Gurbuz A, Karateke A, Haliloglu B. Abdominal surgical approach to a case of complete cervical and partial vaginal agenesis. *Fertil Steril* 2005; 84: 217
- [22] Brucker SY, Gegusch M, Zubke W et al. 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* 2008; 90: 1940–1952
- [23] Rall K, Schickner MC, Barresi G et al. Laparoscopically assisted neovaginoplasty in vaginal agenesis: a long-term outcome study in 240 patients. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2014; 27: 379–385
- [24] Lee CL, Jain S, Wang CJ et al. Classification for endoscopic treatment of mullerian anomalies with an obstructive cervix. *J Am Assoc Gynecol Laparosc* 2001; 8: 402–408
- [25] Pavone ME, King JA, Vlahos N. Septate uterus with cervical duplication and a longitudinal vaginal septum: a mullerian anomaly without a classification. *Fertil Steril* 2006; 85: 494.e9–494.e10
- [26] Grimbizis GF, Tsalikis T, Mikos T et al. Successful end-to-end cervico-cervical anastomosis in a patient with congenital cervical fragmentation: case report. *Hum Reprod* 2004; 19: 1204–1210
- [27] Fraser IS. Successful pregnancy in a patient with congenital partial cervical atresia. *Obstet Gynecol* 1989; 74 (3 Pt 2): 443–445

Guideline Program

Editors

Leading Professional Medical Associations



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

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

President of DGOG

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

DGOG 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@dogg.de
<http://www.dogg.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@sogg.ch
<http://www.sogg.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