

Genitale Fehlbildung

Die drei großen „A“: Amenorrhoe, Asymptomatisch, Aplasie

Die Diagnostik und Therapie genitaler Fehlbildungen weist heute aufgrund moderner Entwicklungen häufig hervorragende Erfolgsraten auf. Doch wird aufgrund des weiten phänotypischen Spektrums das spezifische Krankheitsbild bei der gynäkologisch-vaginalen Untersuchung oder der sonografischen Diagnostik oft nicht in vollem Umfang erkannt. Die Beeinträchtigung der Lebensqualität der betroffenen Mädchen und jungen Frauen und ihre potenzielle psychische Belastung sind enorm, richtige Diagnose und rechtzeitige Therapie damit kritisch.

Je nach Selektion des untersuchten Kollektivs und verwendeter Methodik variiert die Häufigkeit genitaler Fehlbildungen erheblich zwischen etwa 0,2–0,4 % in der

Hauptsitzung

**Genitale Fehlbildung –
so komplex wie verkannt**
Mittwoch, 8.10.14, 14 Uhr
Saal 04a (EG)

allgemeinen Bevölkerung und 3–13 % bei Sterilitäts-/Infertilitäts-Patientinnen (S1-LL „Weibliche genitale Fehlbildungen“). Die Kenntnis der Ursachen und Ausprägungen sowie der Therapiemöglichkeiten und -aussichten

liefert das Instrumentarium, um den betroffenen Frauen von Anfang an umfassend Rat zu geben und ihnen in ihrer belastenden Situation einen Ausweg aufzuzeigen.

Die häufigsten Fehldiagnosen

Selbst bei eigentlich eindeutigen Befunden wie einer kompletten Vaginalaplasie kommt es immer wieder zu Fehldiagnosen. In einer retrospektiven Studie mit 163 Patientinnen, die an einer Uterus- und Vaginalaplasie (Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom, MRKHS) litten, zeigte sich, dass trotz moderner diagnostischer

Möglichkeiten die kongenitale Vaginalaplasie als Ursache einer primären Amenorrhoe vom Erst-Untersucher in rund 40 % der Fälle nicht erkannt wird. Häufigste Fehldiagnosen waren die Ovarialinsuffizienz mit 25,5 % und eine Hymenalatresie mit 15,4 %, wobei in 8 % der Fälle sogar fälschlicherweise der Versuch einer Hymenalinzision unternommen wurde, mit teilweise dramatischen Folgen.

Daraus ergab sich einerseits die Notwendigkeit für die Bewusstmachung des MRKHS in Abgrenzung zu anderen genitalen Fehlbildungen, andererseits für die

Entwicklung eines standardisierten diagnostischen Vorgehens und einer Art Algorithmus für eine einfachere Abgrenzung der einzelnen Differentialdiagnosen voneinander. Es zeigte sich, dass diese Abgrenzung unter Verwendung der drei „A“ (Amenorrhoe, Asymptomatisch, Aplasie) eine solche Abgrenzung möglich sein sollte. Diese asymptotische Amenorrhoe liegt eben gerade bei einer Vaginal- und Uterusaplasie im Rahmen eines MRKHS vor, wobei sich die Amenorrhoe alles andere als asymptomatisch äußert bei jeglicher Art von Verschlussfehlbildung (z. B. Hymenalatresie, queres Vaginalseptum, partielle Vaginalaplasie bei vorhandenem Uterus etc.).

Assoziierte Fehlbildungen

Da assoziierte Fehlbildungen der Nieren, der ableitenden Harnwege und des Skeletts u. a. in bis zu 40 % der Fälle vorkommen, sollten diese in der standardisierten Diagnostik berücksichtigt werden. Insbesondere komplexe Fehlbildungen wie eine Zervixaplasie gehören in die Hände spezialisierter Zentren, um inadäqua-

te Therapien zu verhindern, die mit einer hohen Komplikationsrate verbunden sind.

In den letzten Jahren ist es mehr und mehr gelungen, Kompetenznetzwerke aufzubauen, die Expertenwissen im diagnostischen, operativ rekonstruktiven und psychosomatischen Bereich aufweisen und möglichst flächendeckend niedergelassene Kollegen für das gesamte phänotypische Spektrum der genitalen Fehlbildungen zu sensibilisieren. Nur so wird eine optimale Aufklärung und Vorbereitung der Patientin ermöglicht, um den adäquaten Therapiezeitpunkt und die Art des therapeutischen Vorgehens bestimmen zu können.

Literatur

Brucker et al. GebFra 2009; 69

Autorin

**Dr. med.
Katharina Rall**

Kinder- und Jugendgynäkologie
Universitäts-Frauenklinik
Calwer Straße 7 · 72076 Tübingen
Rall et al. Frauenarzt 2007; 48: 940-948



Frühgeburt

Progesteron, Cerclage, TMV und Pessar

Trotz weltweiter Anstrengungen ist die Frühgeburtslichkeit nach wie vor eines der herausragenden Themen der Perinatalmedizin. In Deutschland erleiden jährlich etwa 9 % aller Schwangeren eine Frühgeburt. Dies entspricht rund 60.000 Frühgeburten pro Jahr. Auch der Anteil der extrem Frühgeborenen vor 32 abgeschlossenen Schwangerschaftswochen bzw. unterhalb von 1.500 g Geburtsgewicht ist mit 1,3 % in den letzten beiden Dekaden nahezu unverändert. Diese Neugeborenen bilden den überwiegenden Anteil an der perinatalen Mortalitäts- und Morbiditätsstatistik. So sind zwei Drittel aller perinatal verstorbenen Kinder Frühgeborene mit einem Geburtsgewicht von weniger als 1.500 g. Zu den schwerwiegenden Komplikationen der überlebenden Kinder zählen ausgedehnte Hirnblutungen und Schädigungen der weißen Hirnsubstanz mit nachfolgenden neurologischen Entwicklungsstörungen.

Die Vermeidung der Frühgeburt oder zumindest die Verlängerung der Schwangerschaftsdauer zur Durchführung der Lungenreifeinduktion ist weiterhin eine Herausforderung für jeden Geburtshelfer. Angesichts der hohen Mortalität und Morbidität frühgeborener Kinder gilt es, Patientinnen mit einem erhöhten Risiko für eine Frühgeburt rechtzeitig zu erkennen und entsprechenden therapeutischen Maßnahmen zuzuführen.

Prädiktion der Frühgeburt

Eine Identifizierung von Risikopatientinnen kann insbesondere anhand anamnestischer Daten, sonografischer Cervixlängenmessung, biochemischer Untersuchung (Fibronektin, phosphoryliertes Insulin like growth factor

binding protein-1 / pHILGFBP-1, vaginaler pH-Wert) erfolgen. So kann der Einsatz von biochemischen Markern zusätzlich zur sonografischen Cervixlängenmessung helfen, unnötige Therapieinterventionen in einem Niedrigrisikokollektiv zu vermeiden.

Die Gabe von Progesteron bei Frauen mit Frühgeburt in der Anamnese reduziert das Risiko für eine erneute Frühgeburt signifikant. Dies gilt auch für Frauen die keine Frühgeburten hatten, aber bereits im Verlauf des zweiten Schwangerschaftsdrittels eine Verkürzung der Cervixlänge entwickelten.

Cerclage und FTMV

Die Indikation eines operativen Verfahrens in der Prävention der

Frühgeburt im Hochrisikokollektiv wird durch neue Analysen klarer. Frauen mit Einlingsschwangerschaft und mit Frühgeburt oder Spätabort in der Anamnese, deren sonografische Cervixlänge vor SSW 24 weniger als 25 mm beträgt, profitieren demzufolge von einer sekundären Cerclage. Bei Schwangeren ohne anamnestisches Risiko mit kurzer Cervix bietet dieses operative Verfahren nach aktueller Datenlage keinen zusätzlichen Benefit, wird jedoch aufgrund mangelnder Alternativen häufig in dieser Situation durchgeführt.

Inwieweit ein kompletter Verschluss des Muttermunds (FTMV) der Cerclage überlegen ist, lässt sich nicht mit hinreichender Sicherheit klären. Eigene Daten

Hauptsitzung

**Frühgeburt: Prävention,
Diagnostik und Therapie –
State of the Art**
Mittwoch, 8.10.14, 11 Uhr
Saal 04b (EG)

belegen die hohe Effizienz der Methodik in einem Hoch-Risikokollektiv. Bei mittlerweile mehr als 200 behandelten Frauen mit zwei und mehr Frühgeburten und Spätaborten in der Anamnese betrug die Baby-take-home-Rate 96 %.

Vorgehen bei Status nach Frühgeburt bzw. Spätabort

Frauen mit Einlingsschwangerschaften und Status nach Frühgeburt sollten zur Primärprävention einer Frühgeburt eine wöchentliche Injektion von 17-Hydroxyprogesteron-caproate (17-OHP) 250 mg beginnend in der 16. SSW bis zur 36+0. SSW erhalten.

Alternativ sind Progesteron-Tabletten vaginal (2 x 100 mg/die) möglich. Bei Mehrlingsschwangerschaften sollte kein Progesteron eingesetzt werden, da die hier zur Verfügung stehenden Studien ein gesteigertes Frühgeburtsrisiko unter der Einnahme von Progesteron nahelegen.

Aufgrund der bestehenden Datenlage erscheint ein universales Screening zur Cervixlängenmes-

sung zwischen SSW 16+0 und 24+0 bei Frauen mit Einlingsschwangerschaften sinnvoll, da mit der vaginalen Progesteron-Applikation eine wirkungsvolle Intervention mit konsekutiver Prolongation der Schwangerschaft zur Verfügung steht.

Frauen mit einer Einlingsschwangerschaft, deren Cervixlänge vor SSW 24+0 weniger als 25 mm beträgt, sollten täglich Progesteron intravaginal bis SSW 36+0 erhalten. Bei Frauen mit Einlingsschwangerschaften und Status nach Frühgeburt bzw. Spätabort deren sonografische Cervixlänge vor 24 SSW weniger als 25 mm beträgt, wird die Schwangerschaft durch eine Cerclage signifikant verlängert. Auch die Einlage eines Cerclagepessars verlängert die Schwangerschaftsdauer unter diesen Umständen.

Korrespondierender Autor

**PD Dr. Dr. med.
Yves Garnier**

Klinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe
Gynäkologisches Krebszentrum
Osnabrück – GKO
Klinikum Osnabrück GmbH
Akademisches Lehrkrankenhaus der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster
Am Finkenhügel 1 · 49076 Osnabrück

