

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Institut für Sexualforschung und Forensische Psychiatrie

Institutsdirektor: Prof. Dr. med. Peer Briken

Diagnostik und Behandlung der Vaginalaplasie von Betroffenen von MRKHS und CAIS - aus der Patient_innensicht

Forschungsprojekt Androgene, Lebensqualität und Weiblichkeit

Wissenschaftliche Betreuung: Prof. Dr. phil Hertha Richter-Appelt

Dissertation

zur Erlangung des Grades eines Doktors der Medizin
an der Medizinischen Fakultät der Universität Hamburg.

vorgelegt von:

Anh Thi Nguyen
Hamburg 2020

Angenommen von der
Medizinischen Fakultät der Universität Hamburg am: 25.11.2020

Veröffentlicht mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät der Universität Hamburg.

Prüfungsausschuss, der/die Vorsitzende: Prof. Dr. Herta Richter-Appelt

Prüfungsausschuss, zweite/r Gutachter/in: Prof. Dr. Barbara Schmalfeldt

Inhaltsverzeichnis

1 Einleitung	6
1.1 Terminologie	6
1.2 Definition und Epidemiologie	8
1.3 Symptome	10
1.4 Diagnose bei MRKHS und CAIS	11
1.4.1 Diagnose bei MRKHS	11
1.4.1.1 Anamnese	11
1.4.1.2 Inspektion und Palpation	11
1.4.1.3 Ultraschall	12
1.4.1.4 Chromosomenanalyse und Hormonstatus	12
1.4.1.5 Magnetresonanztomographie (MRT)	12
1.4.1.6 Laparoskopie (LSK)/ Intraabdominelle Befunde	13
1.4.2 Diagnosestellung bei CAIS	13
1.4.2.1 Anamnese, Inspektion und körperliche Untersuchung in Adoleszenz oder Erwachsenenalter	14
1.4.2.2 Ultraschall	14
1.4.2.3 MRT	14
1.4.2.4 Chromosomenanalyse	15
1.4.2.5 Hormonstatus	15
1.4.2.6 Laparoskopie (LSK)	15
1.4.3 Zeitpunkt der Diagnosestellung	16
1.4.4 Differentialdiagnose zwischen MRKHS und CAIS	16
1.4.5 Belastung durch die Diagnose	17
1.5 Therapie der Vaginalaplasie	18
1.5.1 Nicht-operative Dehnungsverfahren	19
1.5.2 operative Dehnungsverfahren	20
1.5.3 operative plastische Verfahren	21
1.5.3.1 Mc Indoe Technik	21
1.5.3.2 Peritoneale Vaginoplastie (nach Davydov)	21

1.5.3.3	Intestinale Vaginoplastie	22
1.5.3.4	Vulvovaginoplastie (nach Williams)	23
1.5.3.5	Therapieempfehlungen der gynäkologischen Gesellschaften	23
1.5.4	Nachbehandlung der Neovagina	26
1.5.5	Anatomisches Ergebnis	27
1.5.6	Funktionelles Ergebnis	28
1.5.7	Zufriedenheit mit der Therapie	31
1.6	Belastung durch Behandlung und Operationen	33
1.7	Gonadektomie bei CAIS Betroffenen	34
1.8	Fertilität	35
2	Fragestellung	37
3	Methoden	38
3.1	Datenerhebung	38
3.2	der Fragebogen	39
3.2.1	Items zur Diagnosestellung und zu diagnostischen Maßnahmen	39
3.2.2	Items zur Operation und zur Neovagina-Behandlung	40
3.3	Auswertung	41
3.3.1	Gruppenvergleich	41
4	Ergebnisse	42
4.1	Stichprobenbeschreibung	42
4.2	Diagnosemitteilung	43
4.3	Diagnostische Maßnahmen	44
4.4	Neovagina Therapie	48
4.4.1	Gonadektomie	49
4.4.2	Nachbehandlung	49
4.4.3	Zufriedenheit mit der Therapie	50
5	Diskussion	53
5.1	Zusammenfassung der Ergebnisse	53
5.2	Diskussion der Hauptergebnisse	54
5.2.1	Diagnostische Mittel	54

5.2.2 Ärztliches Gespräch und psychologische Betreuung	55
5.2.3 Neovagina Therapie	57
6 Limitierungen der Studie	61
7 Fazit	63
8 Zusammenfassung	65
9 Literaturverzeichnis	67
10 Danksagung	77
11 Lebenslauf	78
12 Eidesstattliche Versicherung	79

Tabellenverzeichnis

Tabelle 1: DSD- Klassifikation gemäß der Chicago-Konsensuskonferenz 2005 (modifiziert nach DGKED, 2016)	7
Tabelle 2: Vergleich der chirurgischen Neovagina-Therapien	25
Tabelle 3: Durchführung und Belastung durch diagnostische Maßnahmen bei CAIS Betroffenen	46
Tabelle 4: Durchführung und Belastung durch diagnostische Maßnahmen bei MRKHS Betroffenen	47
Tabelle 5: Methode der Neovagina-Behandlung	48
Tabelle 6: Gründe für Zufriedenheit/ Unzufriedenheit mit der Neovagina Therapie	51

1 Einleitung

1.1 Terminologie

Das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom (MRKHS) und die Komplette Androgenresistenz (CAIS; englisch: complete androgene insensitivity syndrome) gehören zu den Diagnosen der Varianten der Geschlechtsentwicklung. Diese Diagnosen werden, wie im DSD-consensus-statement 2005 in Chicago festgelegt, als "disorders of sex development" (DSD) klassifiziert (Hughes, 2005). DSD werden als angeborene Varianten, in denen Abweichungen der chromosomalen, gonadalen oder anatomischen Geschlechtsentwicklung bestehen, bezeichnet.

Die englische Bezeichnung, wie auch die häufig verwendete deutsche Übersetzung „Störungen der Geschlechtsentwicklung“ werden von den meisten Betroffenen als diskriminierend und stigmatisierend erlebt, weshalb ein veränderter Sprachgebrauch vorgeschlagen wird. Anstatt „Störungen“ wird daher im Deutschen von „Varianten der Geschlechtsentwicklung“, im englischen von „divergences“ oder „differences of sex development“ gesprochen (DGKE, 2016; Liao and Simmonds, 2014).

Angelegt daran soll in dieser Arbeit dieser neue Vorschlag genutzt werden, um dem Wunsch der Betroffenen nachzugehen die pathologisierende Terminologie zu vermeiden.

Unter den DSD werden verschiedene Phänomene zusammengefasst, bei denen die Abweichung der genetischen, hormonellen, gonadalen oder anatomischen Geschlechtsentwicklung dazu führen, dass das Geschlecht der Person nicht in die binären Kategorien „weiblich“ oder „männlich“ fällt. In Deutschland werden täglich ca. 150 Kinder mit einem sogenanntem ‚uneindeutigen‘ Geschlecht geboren. Schätzungsweise 8000 bis 10000 Menschen in Deutschland weisen Varianten der Geschlechtsentwicklung auf (Holterhus, 2010).

Die DSD Klassifikation unterscheidet zwischen drei Kategorien.

1) DSD bei von numerischen Aberrationen der Geschlechtschromosome

2) 46, XY Karyotyp, bei dem z.B. die Androgenbiosynthese oder deren Wirkung oder die Hodenentwicklung verändert sein kann

3) 46, XX Karyotyp, bei dem aufgrund einer gestörten Steroidsynthese ein Überschuss an Androgenen produziert wird, oder auch seltener eine gonadale Entwicklungsabweichung besteht.

Tabelle 1 DSD- Klassifikation gemäß der Chicago-Konsensuskonferenz 2005 (modifiziert nach DGKED, 2016)

chromosomale DSD	46XY DSD	46XX DSD
A: 45,X (Turner-Syndrom und Varianten)	A: testikuläre Gonadendysgenese 1: komplette Gonadendysgenese (Swyer Syndrome) 2: partielle Gonadendysgenese 3: gonadale Regression 4: ovotestikuläre DSD	A: ovarielle Gonadendysgenese 1: ovotestikuläre DSD 2: testikuläre DSD (z.B. SRY+,dup SOX9) 3: Gonadendysgenese
B: 47,XXY (Klinefelter-Syndrom und Varianten)	B: Störungen der Androgensynthese oder -wirkung 1: Androgenbiosynthesedefekt (z.B. 17-Hydroxysteroid-Dehydrogenase Defekt, 5-alpha-Reduktase Defekt, StaR Mutationen) 2: Störungen der Androgenwirkung (z.B. CAIS, PAIS) 3: LH-Rezeptor-Defekt (Leydigzellhypoplasie, -aplasie) 4: Störungen von AMH oder vom AMH Rezeptor (Persistenz von Müllerschen Strukturen)	B: Androgenexzess 1: fetal (z.B. AGS bei 21- oder 11-Hydroxylase-Defekt) 2: fetoplazentar (Aromatase-Defekt, POR) 3: maternal (Luteom, exogen)
C: 45,X/ 46,XY (gemischte Gonadendysgenese, ovotestikuläre DSD)	C: andere (z.B. schwere Hypospadien, kloakale Exstrophie)	C: andere (z.B. kloakale Exstrophie, Vaginalatresie, MRKH-Syndrom, andere Syndrome)

1.2 Definition und Epidemiologie

MRKHS

Das Mayer-Küster-Hauser Syndrom zählt mit einer Prävalenz von 1:5000 bei Menschen mit einem 46,XX-Karyotyp zu den seltenen Erkrankungen. Es kann dabei als Typ 1 MRKHS auftreten, als rein genitales Syndrom. Häufig besteht dabei eine Agenesie oder Atresie der Vagina und die fehlende Anlage eines Uterus oder ein uterines Überbleibsel mit oder ohne endometriale Höhlen. Die Ovarien sind meist funktionstüchtig und komplett ausgebildet, wodurch die Betroffenen eine normale Thelarche und Pubarche aufzeigen mit typisch weiblicher hormoneller Sekretion. Dennoch kann es vorkommen, dass die Ovarien außerhalb des kleinen Beckens lokalisiert sind (American College of Obstetrics and Gynecology, 2018).

Der Typ 2 MRKHS zeichnet sich durch extragenitale Auffälligkeiten aus, wobei in 40% der Fälle Malformationen der oberen Harnwege auftreten können, wie eine Hydronephrosis, renale Hypoplasie und Hufeisennieren (Ledig and Wieacker, 2018). Auch können zusätzlich zu den genitalen und renalen Auffälligkeiten auch Veränderungen des skelettalen Bereiches auftreten, wie z.B. Skoliose. Das MURCS (Müllerian duct aplasia, renal aplasia and cervicothoracic somite dysplasia) stellt dabei die schwerwiegendste Form des Typ 2 dar (Oppelt et al., 2006; Duncan et al., 1979).

Es wird davon ausgegangen, dass es sich dabei um eine embryonale Entwicklungsstörung der Müller-Gänge in der 4.-12. Woche handelt. Genmutationen oder Genpolymorphismen konnten bisher noch nicht als ursächlich aber in mehreren Fällen als assoziiert nachgewiesen werden.

CAIS

Die Komplette Androgenresistenz (CAIS) ist gekennzeichnet durch einen 46 XY-Karyotyp mit einem typisch weiblichen Phänotyp. Intraabdominal sind zwar Testes vorhanden, jedoch bilden Betroffene durch die Inaktivität des Androgenrezeptors und einen damit einhergehenden fehlenden Testosteroneinfluss einen weiblichen Phänotyp aus.

Die Prävalenz von CAIS wird unterschiedlich beziffert, jedoch meist mit ca. 1:20.000 bei Individuen mit 46,XY-Karyotyp (Bangsboll et al., 1992; Wieacker and Ledig, 2011) und stellt somit das meist vorkommende Syndrom der XY-Frau dar (Michala & Creighton, 2010).

Die Betroffenen weisen einen weiblichen Phänotyp auf, besitzen jedoch keine typisch weiblichen inneren Genitalien. Die Vagina ist meist verkürzt und endet blind, sodass die Betroffenen sich bei primärer Amenorrhoe vorstellen und häufig auch mit Fragen bezüglich ihrer Fertilität (Oakes et al., 2008). Im Gegensatz zum MRKHS liegen hier keine Uterus- oder Adnex- Anlagen vor. Dennoch ist die „normale“ Brustdrüsenentwicklung durch die periphere Aromatisierung des Testosterons in physiologisch wirksames Estradiol gewährleistet (Wieacker & Ledig, 2011).

Dem CAIS zugrunde liegt eine X-chromosomale Mutation des Androgenrezeptor-Gens, sodass eine Inaktivität des Androgenrezeptors vorliegt. Durch den fehlenden negativen Feedbackmechanismus sind normale bis erhöhte Testosteronspiegel nachzuweisen.

Die Testes sind typisch männlich entwickelt und zeigen Ähnlichkeiten zu den Testes bei Kryptorchismus auf, was zu der Vermutung führt, dass die auftretenden Anomalien der CAIS Testes, wie z.B. der progressive Keimzellverlust, durch die Lokalisation und nicht die Androgenresistenz begründet sein könnten (Hannema et al., 2006).

Die Lokalisation der Testes kann dabei überall auf dem Weg entlang des fetalen transabdominalen Hodenabstiegs sein, z.B. intraabdominal, in den Leisten oder in den Labien (Hannema et al., 2006).

Zu unterscheiden vom CAIS ist das partielle Androgeninsensitivitätssyndrom (PAIS), bei dem der Androgenrezeptor nur teilweise aktiv ist und daher variable Phänotypen entstehen können (Michala & Creighton, 2010).

1.3 Symptome

MRKHS

Meist stellen sich die Betroffenen mit einer primären Amenorrhoe vor oder wenn erste Koitusversuche nicht möglich oder sehr schmerzhaft waren (American College of Obstetrics and Gynecology, 2018; Bean et al., 2009; Londra et al., 2015). MRKHS stellt den zweithäufigsten Grund für eine primäre Amenorrhoe dar (Brucker et al., 2009; Huber et al., 2010).

In 10% aller Fälle von primärer Amenorrhoe ist die Person von MRKHS betroffen. Manche MRKHS Betroffene stellen sich auch bei Infertilität vor.

Je nachdem, ob eine uterine Höhle mit endometrialem Gewebe vorhanden ist oder nicht, kann die Symptomatik differieren. Falls Endometrium bei angelegter uteriner Höhle - jedoch gleichzeitig bestehender zervikaler oder vaginaler Atresie vorhanden ist - können die Betroffenen über zyklisch auftretende Schmerzen berichten und leiden gegebenenfalls unter einer Hämatometra. Auch kann durch die Obstruktion bei retrograder Menstruation eine Endometriose bestehen und die Betroffenen dadurch v.a. zyklische Unterleibsschmerzen beschreiben (Cho et al., 2009).

Beim MRKHS Typ 2 können zusätzlich extragenitale Symptome bestehen, wie z.B. Hörminderung oder auch Bewegungseinschränkungen bei Skoliose (Morcel et al., 2007).

CAIS

Individuen mit einer CAIS Diagnose wachsen typischerweise mit einer kürzeren und immer blind endenden Vagina auf, sodass der primäre Vorstellungsgrund meist eine primären Amenorrhoe ist (Hughes et al., 2012).

Ein weiteres aus der Vaginalagenese resultierendes Problem ist, analog zu MRKHS Betroffenen, entweder schmerzhafter oder nicht möglicher Koitus.

Im Kindesalter können labiale Schwellungen oder Inguinalhernien auftreten, die bei Mädchen sehr selten vorkommen (Hughes et al., 2012). Dabei muss auch immer an ein zugrunde liegendes CAIS gedacht werden.

1.4 Diagnose bei MRKHS und CAIS

1.4.1 Diagnose bei MRKHS

Da das Syndrom sehr unterschiedliche komplexe Erscheinungen aufzeigt, werden in der Literatur verschiedene diagnostische Maßnahmen vorgeschlagen.

1.4.1.1 Anamnese

Mithilfe der Anamnese kann die zumeist fälschlicherweise oder vorschnell gestellte Fehldiagnose der Hymenalatresie bei primärer Amenorrhoe ausgeschlossen werden. So berichten MRKHS Betroffene meist nicht von zyklischen Beschwerden und zunehmenden Unterbauchschmerzen aufgrund eines Hämatookolpos (Brucker et al., 2009), sondern sind meist beschwerdefrei. Brucker et al. (2009) zeigten jedoch in ihrer Studie auf, dass immerhin über 40% der Befragten bei MRKHS einen zyklischen Schmerz angaben, in 50% im Sinne eines Mittelschmerzes.

Auch ist die Differentialdiagnose der Hymenalatresie eher unwahrscheinlich, wenn die Betroffenen sich erst ein paar Jahre später nach dem durchschnittlichen Alter der Menarche vorstellen (Brucker et al., 2009).

1.4.1.2 Inspektion und Palpation

Zur Diagnosestellung soll nach einer anamnestischen Erhebung dann die klinische Untersuchung stattfinden.

Dabei wird häufig bereits während der Inspektion die fehlende Hymenalanlage oder ein hypoplastischer bis normaler Hymenalsaum auffällig. Auch wird beschrieben, dass aufgrund von versehentlichen urethralen Kohabitationsversuchen häufig das Ostium urethrae in Richtung Introitus vaginae verlagert und vergrößert ist (Brucker et al., 2009).

Bei der bimanuellen Palpation kann eine verkürzte Vagina diagnostiziert werden, wobei die Länge der Vagina dabei sehr stark variiert. Die Zervix wird in den meisten Fällen nicht palpabel sein (American College of Obstetrics and Gynecology, 2018).

1.4.1.3 Ultraschall

Da die Vagina meist nicht komplett ausgebildet ist, kann in vielen klinischen Settings eine Ultraschall-Untersuchung angeboten werden. Diese sollte transabdominal, transrektal oder translabial erfolgen, um einen ggfs. vorhandenen Uterus und ggfs. die Adnexe oder eine Uterusatresie mit ggfs. vorliegenden Uterusknospen darzustellen (Morcel et al., 2007).

Auch die erste grobe Darstellung der Nieren kann durch den Ultraschall gewährleistet werden und z.B. eine Beckenniere festgestellt werden.

1.4.1.4 Chromosomenanalyse und Hormonstatus

In vielen Studien wird eine Chromosomenanalyse, die der Abgrenzung zu anderen genetisch möglichen Syndromen dient, sowie die Erhebung des Hormonstatus, um die Funktionalität der Ovarien feststellen zu können, empfohlen (Brucker et al., 2009; Oppelt et al., 2006).

1.4.1.5 Magnetresonanztomographie (MRT)

Die alleinige MRT Untersuchung wird in einigen Studien als Gold-Standard und ebenbürtig zur körperlichen und Ultraschall-Untersuchung genannt. Jedoch sollte in jedem Fall die Inspektion und ggfs. vaginale Palpation durchgeführt werden, da die Vagina per MRT nicht immer eindeutig darstellbar ist. V.a. sollte ein MRT dann vorgenommen werden, wenn der Ultraschall nur zu einer uneindeutigen Darstellung der inneren Genitalien geführt hat oder zur weniger invasiven Untersuchung von Betroffenen im Kindesalter (Kara et al., 2012). Auch kann ein MRT Aufschluss darüber geben, ob bei angelegter uteriner Höhle Endometrium vorliegt (Preibsch et al., 2014). Der Vorteil eines MRTs liegt auch darin, dass dabei skelettale und urogenitale Auffälligkeiten aufgezeigt werden können, die bei MRKHS Betroffenen auftreten können (Kara et al., 2012; Lermann et al., 2011). Zur genaueren Darstellung assoziierter urogenitaler Varianten kann auch ein Uro-MRT oder in besonderen Fällen ein i.v.-Pyelogramm durchgeführt werden (Brucker et al., 2009).

1.4.1.6 Laparoskopie (LSK)/ Intraabdominelle Befunde

Die Laparoskopie zur definitiven Beurteilung der Adnexe wird in den meisten Studien als letzte Alternative genannt, da sie invasiv ist und mit den üblichen chirurgischen Risiken einhergeht. Letztlich kann jedoch nur durch die LSK die differentialdiagnostische, definitive Beurteilung der Adnexe – Vorhandensein, Lokalisation, Form und Größe – erfolgen. Dabei können Uterusknospen, das vollkommene Fehlen der Uterusleiste, die Lage der Adnexe, Leistenkanal und Nierenagenesien oder ektope Nierenanlagen dargestellt werden (Brucker et al., 2009).

Die Laparoskopie wird besonders bei uteriner Anlage mit funktionalem Endometrium und zyklischen Unterleibsbeschwerden empfohlen (ACOG, 2018). Durch ein obstruktives uterines Horn mit aktivem Endometrium kann eine retrograde Menstruation vorliegen, die wiederum zu Endometriose führen kann. Sie ist ebenso zur genaueren Beurteilung der Adnexe, jedoch nicht notwendigerweise zur Diagnosestellung, empfohlen. Um mehrere Eingriffe zu vermeiden, sollte eine notwendig werdende Laparoskopie z.B. während einer operativen Behandlung durchgeführt werden (Lermann et al., 2011).

1.4.2 Diagnosestellung bei CAIS

Die CAIS Diagnose variiert abhängig von der Altersgruppe (s. Abschnitt 1.4.3). Im Erwachsenenalter führen folgende Punkte zu einer CAIS Diagnose:

- 1) phänotypisch weibliche Merkmale, wie eine typische Brustentwicklung, durch die periphere Konversion der Androgene zu Östrogenen bei einem 46,XY-Karyotyp
- 2) intraabdominal gelegene Testes, die durch eine MRT Untersuchung nachgewiesen werden können
- 3) eine Androgenrezeptormutation
- 4) normale oder erhöhte männliche Testosteronlevel

1.4.2.1 Anamnese, Inspektion und körperliche Untersuchung in Adoleszenz oder Erwachsenenalter

Häufig weisen die Betroffenen spärliche oder keine axilläre und Schambehaarung auf und stellen sich, wie MRKHS Betroffene, aufgrund der primären Amenorrhoe bei der Ärzt_in vor (Hughes et al., 2012; Galani, 2008).

Analog zum MRKHS sind die CAIS Betroffenen meist beschwerdefrei. Sie geben keine zyklischen Beschwerden an. Bei der körperlichen Untersuchung fällt dann genauso die verkürzte oder blind endende Vagina auf, sowie die fehlende axilläre und genitale Behaarung (Hughes et al., 2012).

Auch wird in vielen Studien beschrieben, dass CAIS Betroffene durchschnittlich größer sind als Frauen ohne Syndrom, jedoch etwas kleiner als die „männliche“ Population (Hughes et al., 2012).

1.4.2.2 Ultraschall

Auch hier wird der Ultraschall als Erstlinienmethode empfohlen, da er nicht invasiv und in vielen klinischen Settings vorhanden ist.

Die transabdominale Ultraschalluntersuchung kann bereits die fehlenden Müllerschen Strukturen aufweisen. Im Leistenkanal können die Hoden festgestellt werden, die sich im Vergleich zu normalen Hoden etwas kleiner und leicht echoärmer darstellen (Nezzo et al., 2013).

1.4.2.3 MRT

Da der Ultraschall jedoch sehr abhängig von der Anwender_in ist und mehrere Untersuchungen unterschiedliche Ergebnisse erzeugen können, wird zur genaueren Darstellung von Lokalisation und Größe der Hoden und das Fehlen der Müllerschen Strukturen, sowie der vaginalen Länge oder dem Fehlen der Vagina das MRT empfohlen (Nezzo et al., 2013). Für die pelvine Lokalisation der Hoden wird die Spezifität von Ultraschall und MRT ähnlich angegeben, jedoch ist die Spezifität des MRTs bei intraabdominal gelegenen Hoden höher (Kanemoto et al., 2005).

1.4.2.4 Chromosomenanalyse

Beim Bildnachweis oder dem Verdacht auf intraabdominal gelegenen Hoden sollte eine Chromosomenanalyse durchgeführt werden (Wisniewski et al., 2000), um den Karyotyp zu bestimmen. Ein XY- Karyotyp würde beim CAIS die Diagnose bestätigen. Andersherum sollte bei einem zuvor bestätigten XY-Karyotyp unbedingt das Vorliegen von Hoden nachgewiesen werden.

1.4.2.5 Hormonstatus

Eine Bestimmung von Testosteron und LH im Serum wird bei CAIS Betroffenen normale oder erhöhte Testosteronspiegel und immer erhöhte LH-Konzentrationen ergeben (Batista et al., 2018; Hughes et al., 2012). Bei Neugeborenen weisen erhöhte AMH (Anti-Müller Hormon)- und Testosteron- Serumspiegel auf ein CAIS hin (Batista et al., 2018).

Da das erhöhte Testosteron peripher zu Östrogen aromatisiert wird und zusätzlich testikulär durch das LH die Östrogenproduktion induziert wird, weisen CAIS Betroffene einen höheren Östrogenspiegel als Männer auf, jedoch niedrigere Spiegel als Frauen ohne CAIS (Hughes et al., 2012).

1.4.2.6 Laparoskopie (LSK)

Die Laparoskopie wird vorrangig zur Gonadektomie empfohlen und dies auch erst postpubertal (s. Kapitel Gonadektomie). Nichts destotrotz kann während einer LSK zur Diagnostik von anderen Syndromen intraabdominal durch das Auffinden der Hoden im Leistenkanal oder im Becken ein CAIS vermutet werden.

Bei CAIS Kindern, die aufgrund einer Leistenhernie operiert werden sollten, haben einige Studien untersucht, ob die Messung der Vaginallänge, während die Kinder bereits in Narkose liegen, zur CAIS Diagnose führen könnte. Jedoch konnte dies nicht eindeutig empfohlen werden (Hurme et al., 2009; Sarpel et al., 2005).

1.4.3 Zeitpunkt der Diagnosestellung

MRKHS

Die Diagnose wird meist in der Pubertät wie bereits o.g., aufgrund der primären Amenorrhö oder der fehlgeschlagenen Kohabitation gestellt (Brucker et al, 2009).

CAIS

Die Diagnose kann zu drei unterschiedlichen Zeitpunkten stattfinden.

Zum einen kann sehr früh bei Neugeborenen die Diagnose gestellt werden, wenn pränatal bereits z.B. durch Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie eine fetale genetische Analyse durchgeführt wurde mit Kenntnis des 46, XY- Karyotyps und bei Geburt das Neugeborene weibliche Genitalien aufweist (Batista et al., 2018). Eine andere Möglichkeit, die zur pränatalen Diagnose führt, kann die Kenntnis über die familiäre Anamnese sein, die eventuell bereits eine Geschichte von CAIS aufweist.

Im Kindesalter kann ein phänotypisches Mädchen mit einer Inguinalhernie auffallen und es somit zu der CAIS Diagnose kommen, da Inguinalhernien bei Mädchen sehr selten auftreten (Deeb, 2005; Oakes et al., 2008).

In der Pubertät stellen sich CAIS Betroffene auch, wie MRKHS Betroffene, mit primärer Amenorrhö oder Kohabitationsschwierigkeiten vor.

1.4.4 Differentialdiagnose zwischen MRKHS und CAIS

Die präpubertale Entwicklung und der Zeitpunkt der Diagnose (oftmals in der Pubertät aufgrund der primären Amenorrhoe) sind ähnlich in beiden Gruppen (Edmonds, 2003).

Während der Pubertät kann durch die Ermittlung des Testosteron-Spiegels die Differentialdiagnose ausgeschlossen werden (American College of Obstetrics and Gynecology, 2002). CAIS Individuen weisen einen normalen oder erhöhten Serum-Testosteronspiegel auf (Galani, 2008), während MRKHS Individuen dies nicht tun.

CAIS Betroffene zeigen in der körperlichen Untersuchung im Gegensatz zu MRKHS Betroffenen keine oder wenig axilläre und genitale Behaarung auf.

Auch könnte ein MRT zur Differentialdiagnose führen, indem es bei CAIS Individuen die intraabdominalen Testes darstellen würde, und die zusätzliche Karyotypisierung würde dies nochmals bestätigen (Oakes et al., 2008)

1.4.5 Belastung durch die Diagnose

Die Diagnose wird meist im Pubertätsalter mitgeteilt, also einem Alter, in dem viele Jugendliche mit ihrem Körper unsicher sind und die ersten Sexualerfahrungen gesammelt werden. In diesem Alter kann die Diagnose besonderen Einfluss auf die sexuelle Entwicklung nehmen. Auch kann die kognitive Unreife und fehlende Erfahrungen zu negativen Bewältigungsstrategien führen (Wagner et al., 2016).

In einer Hamburger Studie werden die Geheimhaltung und Tabuisierung der Diagnose durch das medizinische Personal als besonders belastend empfunden (Brinkmann et al., 2007).

In einem systematischen Literatur-Review wurden die Reaktionen von MRKHS Betroffenen auf die Diagnosestellung hauptsächlich als negativ befunden (Wagner et al., 2016). Die Emotionen der Betroffenen reichten von Schock, Schuld, Angst, Scham, Selbstmordgedanken und Isolation bis hin zu Verwirrung und Verleugnung.

In einer anderen Studie gaben von MRKHS betroffene Jugendliche an, die medizinische Terminologie, die die Ärzt_innen benutzten, nicht verstanden zu haben und daher die erste Zeit der Behandlung als sehr ungewiss empfunden zu haben (Holt and Slade, 2003). Allgemein hätten die Betroffenen den Zugang zu Informationen bezogen auf die Diagnose als sehr erschwert empfunden (Holt and Slade, 2003). Dies habe dazu geführt, dass einige sich dadurch isoliert, nicht unterstützt und unvorbereitet bzgl. der mit der Diagnose einhergehenden Auswirkungen gefühlt haben. Auch wird in selbiger Studie von einigen Teilnehmer_innen geäußert, dass das medizinische Personal sich sehr auf die Untersuchungen und das Somatische konzentriert habe, sodass keine Atmosphäre

entstanden sei, Fragen und Sorgen zu äußern. Die Teilnehmer_innen hätten sich dadurch wiederum isoliert gefühlt (Holt and Slade, 2003).

Einige Befragte gaben die Wirkung der Diagnose als so niederschmetternd an, dass sie die darauf folgenden Ausführungen und Erläuterungen zur Diagnose und der weiteren Behandlung nicht mehr haben aufnehmen können (Heller-Boersma et al., 2009).

Andere jedoch geben Erleichterung an, da sie nach jahrelangen Fehldiagnosen und wechselnden Ärzt_innen endlich eine Diagnose erhalten, die endgültig sein soll und behandelbar ist und ihr Gefühl bestätigt, dass etwas nicht stimmt (Lundberg et al., 2016).

In den letzten Jahren sind immer mehr Handlungsempfehlungen in Bezug auf die Diagnosestellung veröffentlicht worden, die sich explizit auf Heranwachsende beziehen, die einer solchen Diagnose ausgesetzt sind (Simoës et al., 2017; Wagner et al., 2016). So wird zum Beispiel empfohlen auch ein alleiniges Gespräch mit den Betroffenen ohne Eltern zu führen, damit ein Raum geschaffen wird, in dem die Jugendlichen auch über intime Fragen reden können (Wagner et al., 2016).

1.5 Therapie der Vaginalaplasie

Zur Behandlung der Vaginalaplasie wird häufig die Anlage einer Neovagina angestrebt (Morcel et al, 2007). Diese soll es den Betroffenen ermöglichen penetrativen Geschlechtsverkehr durchzuführen. Angestrebte Merkmale dieser Neovagina sind eine ausreichende Tiefe und Form und eine zufriedenstellende vaginale Funktion, um Geschlechtsverkehr ausüben zu können (ACOG, 2018).

Zur Herstellung einer Neovagina wurden im letzten Jahrhundert verschiedenste Techniken entwickelt, die immer wieder modifiziert und verändert wurden.

Das Grundprinzip dabei ist immer eine Höhle zwischen Rektum und Blase zu bilden, die wiederum durch verschiedene Materialien ausgekleidet wird.

Dabei kann grob zwischen nicht operativen Dehnungsverfahren, operativen plastischen Verfahren und operativen Dehnungsverfahren unterschieden werden.

1.5.1 Nicht-operative Dehnungsverfahren

Einige Studien berichten über Individuen, die bereits sexuell aktiv sind oder über einen Partner verfügen, der dem Thema gegenüber sensibilisiert ist und durch Koitus alleine die Vagina auf eine zufriedenstellende Länge zu dilatieren vermögen ohne jegliche Neovagina Behandlung (D'Alborton and Santi, 1972; Moen, 2000). Liao berichtet über 10 von 12 MRKHS Betroffenen in ihrer Studie, die sexuell aktiv sind und penetrativen Geschlechtsverkehr ausüben und durchschnittlich eine kaum kürzere Vaginallänge vorweisen als die Kohorte, die zuvor eine Dilatation durchgeführt hat. Sie nimmt daher an, dass die Vaginallänge allein durch den Geschlechtsverkehr vergrößert wurde (Liao, 2011).

Falls die Betroffenen nicht bereits regelmäßigen Geschlechtsverkehr ausüben, gibt es die nicht-invasive Selbst-Dilatation nach Frank (Frank, 1938). Diese Methode basiert auf einer mit Dilatoren unterschiedlicher Größe intermittierenden Druckausübung auf den Introitus. Durch den wiederholten täglichen Druck auf das Vaginalgrübchen soll innerhalb von 4-6 Monaten eine ausreichende vaginale Länge erreicht werden (s. Absatz 1.5.5) und in vielen Fällen auch, falls ein Vaginalgrübchen mit angelegter Vaginalschleimhaut besteht, die Auskleidung mit Vaginalschleimhaut erreicht werden.

Franks Methode wird favorisiert vom American Congress of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) (American College of Obstetrics and Gynecology, 2002) als Erst-Linien Therapie empfohlen, da sie keine chirurgischen Risiken birgt (Ismail-Pratt et al., 2007; Lee, 2006; Nadarajah et al., 2005; Robson and Oliver, 2000).

Jedoch müssen die Nutzer_innen dafür sehr motiviert sein und eine hohe Compliance zeigen. Darüber hinaus ist es notwendig im Anschluss an diese Methode regelmäßigen penetrativen Geschlechtsverkehr oder manuelle Dilatation auszuüben, um die Schrumpfung der Neovagina zu verhindern.

Ingram (1981) modifizierte Franks Methode, indem er den Dilator auf einem Fahrradsitz installierte, damit allein das Körpergewicht der Nutzer_innen für den ausreichenden Druck sorgen konnte.

1.5.2 operative Dehnungsverfahren

In Europa wird als operatives Dehnungsverfahren meist die Vecchietti Methode angewandt (Borruto et al., 2007; Brucker et al., 2008).

Diese wurde 1965 durch Giuseppe Vecchietti eingeführt und basierte auf der Einlage einer Kunststoffolive in das Vaginalgrübchen, die durch subperitoneal liegende Fäden über einen Spannapparat, der suprapubisch auf dem Abdomen aufliegt, nach kranial gezogen wird. Der Eingriff erfolgte über eine Laparotomie (Vecchietti, 1965; Vecchietti, 1965).

Die Traktion der Olive wird ca. 7-8 Tage durchgeführt, bis eine ausreichende vaginale Länge erreicht wird. Danach muss die Nutzer_in ein Phantom nutzen, um einer Schrumpfung der Neovagina vorzubeugen. Die Dauer der postoperativen Dilatation wird in den Studien unterschiedlich angegeben (s. 1.5.4).

Nachteil dieser Methode ist, dass die Patient_innen während des Zeitraums der Traktion stationär bleiben müssen. Vorteile bestehen in der schnelleren Dilatation und der möglichen Auskleidung durch vorbestehende Vaginalschleimhaut.

Die Vecchietti Methode wurde durch das Team um Brucker per Laparoskopie durchgeführt und mehrfach modifiziert, sodass letztendlich die OP-Zeit reduziert werden konnte, die Traktion nur noch ca. fünf Tage dauerte und die Invasivität deutlich reduziert werden konnte (Brucker et al., 2008). Postoperativ wurde den Patient_innen die Phantomnutzung 24 Stunden pro Tag über drei Monate empfohlen, danach noch weitere drei Monate jede Nacht (Brucker et al., 2008). Nach dem aktuellen Standard in Tübingen (freundliche Mitteilung von Kristin K. Rall) wird die Phantomnutzung nun 24 Stunden pro Tag über einen Monat und sukzessiver Reduktion empfohlen.

1.5.3 operative plastische Verfahren

1.5.3.1 Mc Indoe Technik

Bei der Mc Indoe Technik wird der perineale Raum zwischen Urethra, Blase und Rektum bis zum Douglas präpariert und somit die Neovagina geformt. Zur Auskleidung der Neovagina wird Spalthaut, die an unterschiedlichen Körperstellen wie Oberschenkel, Abdomen, Leisten etc, entnommen werden kann, verwendet (McIndoe, 1950) und auf einem Phantom aufdrapiert in die Neovagina eingeführt. Die Labien werden am Ende des Phantoms miteinander vernäht, damit das Phantom in situ bleibt (Bastu et al, 2012). Durch die Nutzung eines perforierten Phantoms können Blut und Wundsekret ablaufen. Nach ca. ein bis zwei Wochen wird das Phantom entnommen, jedoch muss noch mindestens sechs weitere Monate ein Phantom in der Nachsorge genutzt werden, um einer Schrumpfung vorzubeugen.

Vorteile dieser Methode werden in der Vermeidung einer Laparotomie und einer niedrigen Rate von Vaginalprolapsen gesehen. Als Nachteile der Methode jedoch werden die Narbe der Donorregion, die fehlende Lubrikation der Neovagina und die höheren Raten von Kontrakturen und Neovaginalstenosen genannt (Callens et al, 2014). Außerdem kann es zum partiellen Nichtanwachsen des Transplantats, zu Fisteln oder Blutungen kommen.

Die Methode wird v.a. den Betroffenen empfohlen, die bereits mehrfach voroperiert sind und/oder wo eine Kontraindikation gegen eine abdominelle Operation vorliegt.

1.5.3.2 Peritoneale Vaginoplastie (nach Davydov)

Die peritoneale Vaginoplastie beruht darauf, dass zunächst das vesikorektale Peritoneum mobilisiert wird. Nach Erzeugung einer vaginalen Höhle von vaginal aus wird diese durch das Peritoneum bedeckt. Auf entsprechender Höhe zwischen Blase und Sigma wird die Vagina verschlossen (Davydov, 1969). Die Methode wurde inzwischen insofern modifiziert, dass der Eingriff laparoskopisch durchgeführt werden kann und somit auch hier die Operationszeit und die postoperative stationäre Aufenthaltsdauer verkürzt werden konnten bei geringeren postoperativen Schmerzen und besserem kosmetischen Outcome (Soong et al, 1996).

Postoperativ wird ein Phantom in die Neovagina eingelegt, das zur Prävention von Schmerzen und Infektionen mit Lidocain und Polividon bedeckt ist. Nach 48 Stunden kann dieses entnommen werden und die Patient_innen lernen danach selbst die Einführung des Phantoms, dessen Tragen für weitere drei Monate sechs bis acht Stunden pro Tag empfohlen wird (Takahashi et al, 2016).

Als Vorteile dieser Operationsmethode werden die kurze OP-Dauer ohne Notwendigkeit von speziellen Instrumenten, eine geringere Narbenbildung, eine kurze stationäre Verweildauer und eine schnelle Epithelialisierung der Neovagina genannt (Fedele et al, 2010). Nachteilig werden die fehlende Lubrikation und Operationsrisiken, wie die Verletzung der Blase und Rektum, sowie Fistelungen genannt.

1.5.3.3 Intestinale Vaginoplastie

Diese Methode wurde 1904 durch Baldwin eingeführt, der das Ileum nutzte, um die Neovagina auszukleiden (Baldwin, 1904), während heute vor allem das Rektosigmoid dafür genutzt wird. Dieser Darmteil ist aufgrund der anatomischen Nähe zur Vagina und dem daher leichter zu mobilisierenden Gefäßstiels von Vorteil (AWMF, 2010).

Über eine Pfannenstiel Inzision wird der Bauch eröffnet und ein ca. 7,5cm langer Sigmateil entnommen. Das proximale Ende der Neovagina wird zugenäht und entweder ligamentär vernäht oder am sakralen Promontorium angenäht. Von perineal wird dann ein Neovagina Kanal erzeugt, der durch das Sigmarohr bedeckt wird (Bhaskar et al, 2018).

Postoperativ wird für 48 Stunden ein Phantom belassen. Danach wird keine weitere Phantomnutzung empfohlen.

Auch diese Methode wurde bereits laparoskopisch modifiziert, jedoch wird sie immer noch mehrheitlich per Laparotomie durchgeführt (Callens et al, 2014).

Nachteile dieser Technik sind höhere operative Komplikationsraten durch die Laparotomie und Darmanastomose, der vaginale Geruch und möglicherweise exzessiver vaginaler Ausfluss. Jedoch muss bei dieser Methode keine postoperative Dilatation vorgenommen werden, es besteht eine natürliche vaginale Feuchtigkeit. Es

werden keine Vernarbung und niedrige Raten von Stenosen angegeben (Callens et al, 2014).

Diese Technik wird besonders für bereits voroperierte Betroffene mit Narben im vaginalen Bereich vorbehalten.

1.5.3.4 Vulvovaginoplastik (nach Williams)

William veröffentlichte 1964 seine Vulvovaginoplastik, die danach wiederum von anderen Operateur_innen modifiziert wurde. Dabei wird bei gespreizten kleinen Labien eine U-förmige Inzision beginnend an der hinteren Kommissur vorgenommen, die bis nach ventral zieht und 4cm lateral des Meatus urethrae liegen sollte. Danach erfolgte die Mobilisation des Bindegewebes und Blutstillung. Die inneren Schenkel des Us werden dann zuerst vernäht, danach erfolgt die Adaptation der perinealen Muskulatur und des subkutanen Fettgewebes, bis anschließend die äußeren Schenkel der U-Form miteinander vernäht werden (Creatsas, 2018; Williams, 1964).

Als Vorteile dieser Methode werden die technische Simplizität, wenig Operationskomplikationen durch die fehlende Notwendigkeit der vesikorektalen Tunnelung und schnelle postoperative Rekonvaleszenz genannt. Nachteilig ist der unübliche Winkel der Neovagina und dass die Urethra dabei innerhalb der Neovagina Vorderwand liegt, sodass sich ggfs. bei sehr hoch angelegtem Perineum der Urin innerhalb der Neovagina ansammeln kann. Die Neovagina kann durch Auskleidung durch perineale Haut behaart sein und verfügt über keine eigene Lubrikation. Die Operation kann nicht bei Menschen mit sehr kleinen Labien durchgeführt werden.

1.5.3.5 Therapieempfehlungen der gynäkologischen Gesellschaften

In der S1-Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe von 2010, die sich aktuell in Überarbeitung befindet, wird die Vecchietti-Methode für nicht voroperierte Betroffene als eine Methode der ersten Wahl genannt.

Alle anderen Methoden werden eher in anderen Situationen empfohlen, wie im Zustand nach vaginalen oder abdominalen Voroperationen, Vernarbungen oder nach

Erfolglosigkeit anderer Methoden. Franks Dilatation wird den Patient_innen vorbehalten, die hoch motiviert sind oder einer operativen Behandlung ablehnend gegenüber stehen (DGGG, 2010).

Vom American College of Obstetricians and Gynecologists (der amerikanischen Gesellschaft für Geburtshilfe und Gynäkologie) wird jedoch die Dilatation nach Frank als Methode der ersten Wahl empfohlen (American College of Obstetrics and Gynecology, 2018). Die Gesellschaft spricht sich dafür aus, da die Dilatation sicherer, kosteneffektiver und Patient_innen kontrolliert ist. Zudem wird argumentiert, dass die Dilatation bei allen operativen Methoden in der Nachbehandlung zusätzlich durchgeführt werden muss und demnach dadurch nicht umgangen werden kann.

Vom Royal College of Obstetricians and Gynaecologists (RCOG), der britischen Fachgesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe, gibt es keine veröffentlichte Leitlinie zur Therapieempfehlung, jedoch wird in England und Australien auch die Dilatation als präferierte Technik angewandt (McQuillan and Grover, 2013).

Tabelle 2: Vergleich der chirurgischen Neovagina-Therapien

	Davydov	Williams/ Creatsas	McIndoe	Vecchietti/ Vecchietti modifiziert	Intestinale Vaginoplastie
chirurgischer Zugang	Perineal + Laparoskopie/ Laparotomie	perineal	perineal	Perineal + Laparoskopie/ Laparotomie	Perineal + Laparoskopie/ Laparotomie
technische Durchführung	ein Teil des pelvinen Peritoneums wird zur Herstellung des Vaginalkanals genutzt. Auf der Höhe von Blase und Rektum Verschluss des peritonealen Vaginalschlauchs	eine symmetrische U-Inzision der Vulva bis zum Peritoneum stellt den Kanal her, der mit dem perinealen Gewebe bedeckt wird	Herstellung eines Kanals zwischen Harnblase und Rektum, der durch Hauttransplant von Gesäß oder Leiste bedeckt wird	Dilatation durch eine in der Vagina platzierte Olive, die mit einem auf dem Unterbauch externen Traktionsinstrument verbunden ist für 7-9 Tage	das resezierte Sigmoidsegment wird zum Intoitus gezogen und das Ende zu einer blind endenden Tasche verschlossen. End-zu-End Reanastomose des Sigmoids
Gewebe der Neovagina	Peritoneum	perineale Haut	Haut	Keine/ Oxide Cellulose	Darmschleimhaut
Postoperative Dilatation	ja	ja	ja	ja	nein
Neovagina Tiefe	10-12cm	5-7cm	7-9 cm	6-9 cm	6-8cm
Vorteile	gute Lubrikation	Lokaler Eingriff.	Zufriedenstellender Geschlechtsverkehr.	Normale vaginale Mukosa.	Von pädiatrischen Chirurgen bevorzugt.
	Geschlechtsverkehr nach 1 Monat erlaubt	Geschlechtsverkehr nach 6 Monaten erlaubt	Möglich nach 6 Monaten.	Geschlechtsverkehr nach 3 Monaten erlaubt.	
Mögliche Probleme	Keine Compliance mit der Dilatator-nutzung.	Haarwuchs innerhalb der Neovagina. Vaginale Trockenheit.	Narben im Donorbereich. Abstoßung des Transplantats.	Beschwerden durch Dilatator und Traktionsinstrument.	Chronischer vaginaler Ausfluss und Geruch. Potentielle inraepitheliale Neoplasie und Karzinom des Transplantats.

Modifiziert nach Torres- de la Roche et al., 2016, S.3

1.5.4 Nachbehandlung der Neovagina

Nach nahezu allen operativen Eingriffen zur Neovagina Behandlung wird die weitere postoperative Dehnung empfohlen, mit der Ausnahme von Creatsas Modifikation von Williams Vaginoplastie und der intestinalen Vaginoplastie (McQuillan and Grover, 2013). Wie und für welchen Zeitraum wird jedoch in den Studien sehr unterschiedlich angegeben.

In Tübingen wird die postoperative Dilatation nach Vecchietti OP für einen Monat kontinuierlich empfohlen, danach die stundenweise Reduktion und nach vollständiger Abheilung maximal eine Nacht pro Tag, falls die Person nicht regelmäßigen Geschlechtsverkehr ausübt (freundliche Mitteilung von Kristin K. Rall). Ein ähnliches Regime wird auch von anderen Autor_innen empfohlen (Abramowicz et al, 2013; Brun et al, 2002; Perez-Medina et al, 2013). Andere sprechen keine klare Empfehlung zur Dilatation postoperativ aus, sondern nur in dem Fall, dass die Person keinen regelmäßigen Geschlechtsverkehr ausübt (Borruto et al, 2007).

In der Nachsorge der Vulvovaginoplastie wird keine notwendige postoperative Dilatation angegeben (Creatsas, 2001).

Im Anschluss an die Neovagina Therapie nach McIndoe wird die permanente Phantomnutzung über mindestens drei Monate empfohlen (Keser et al, 2005; Klingele et al, 2003; Seccia et al, 2002). Je nach Häufigkeit des Geschlechtsverkehrs kann dann die Nutzung danach reduziert werden, sollte jedoch bei nicht stattfindendem penetrativem Geschlechtsverkehr drei mal die Woche über eine Stunde beibehalten werden (Bastu et al, 2012).

Nach intestinaler Neovagina-Behandlung wird in den Studien teils keine notwendige Phantomnutzung angegeben, da die die komplette intestinale Wand des jeweiligen Darmabschnitts genutzt wird, und somit keine Schrumpfungsfahr bestehe (Bhaskar et al, 2018; Gatti, 2010; Kim et al, 2017; Rawat et al, 2010). In einigen Studien wird jedoch als postoperatives Risiko die vulväre Anastomosenenge angegeben, die dann wiederum bougiert werden muss (Darai et al, 2003; Khen-Dunlop et al, 2007; Lima et al, 2010). Andere intestinale Vaginoplastiestudien geben wiederum die Notwendigkeit zu bougieren an (Cai et al, 2007; Nowier, 2012).

Bei der Methode nach Davydov wird die Phantommutzung je nach Autor_in für unterschiedliche Zeitspannen empfohlen. Manche nennen die Notwendigkeit der Nutzung ohne Angabe einer bestimmten Zeit (Fedele et al, 2010), manche empfehlen die Nutzung in den ersten sechs Wochen ununterbrochen (außer beim Abführen) und danach nur noch nachts, bis der_die Patient_in zwei bis drei mal pro Woche Geschlechtsverkehr hat (Templeman et al, 2000).

In einigen Studien wird vor allem die Nutzung eines Phantoms empfohlen, in anderen Studien sollen die Betroffenen so schnell wie möglich regelmäßigen Geschlechtsverkehr ausüben, um einer Schrumpfung der Neovagina vorzubeugen. Bei Borruto et. al (2007) wird Geschlechtsverkehr drei mal pro Woche empfohlen, was für die Allgemeinbevölkerung bereits ziemlich häufig erscheint (Twenge et al, 2017).

1.5.5 Anatomisches Ergebnis

Zur anatomischen Ergebnisbewertung werden die Länge, Weite und Achse der Neovagina herangezogen, wobei in verschiedenen Studien sehr unterschiedliche Maßstäbe zur Grundlage genommen werden. Die Länge wird in vielen Studien ab 6cm als erfolgreich bewertet, die Breite wird in einem Review von 162 Artikeln in der Regel mit zwei Finger breit als erfolgreich eingeschätzt (Mcquillan and Grover, 2014).

Callens et. al publizierten dazu 2014 ein Review, in dessen Vorbereitung über 6700 Artikel in den gängigen wissenschaftlichen Datenbanken zu dem Thema Vaginale Hypoplasie bei CAIS und MRKHS mit Veröffentlichung zwischen 1898 und 2013 ausfindig gemacht werden konnten. 190 Artikel wurden letztlich eingeschlossen. Die Artikel wurden auf die angewendeten Neovagina Methoden und das anatomische und funktionelle Outcome untersucht. In den meisten eingeschlossenen Studien wurde der anatomische Erfolg ab einer Länge von über 6cm konstatiert. Zudem wurde die Abwesenheit von postoperativen Komplikationen in die Bewertung mit einbezogen, wie z.B. Vernarbung und Strikturen, die wiederum zu einer Verkürzung der Neovagina führen könnten (Callens et al, 2014).

Die Dilatation soll bei 75% der Behandelten zu einer „normalen“ Vaginallänge führen. Wird jedoch eine Länge von über 7cm als Definition des anatomischen Erfolgs

genannt, erzielen alle chirurgischen Neovaginamaßnahmen eine signifikant höhere Erfolgsrate als die Dilatation (Callens et al, 2014). Darunter schneidet die Vecchietti Methode am besten ab mit 99% anatomischer Erfolgsrate im Gegensatz zur McIndoe Methode mit nur 83% Erfolgsrate.

Jedoch schneiden dafür die chirurgischen Maßnahmen bei der Betrachtung der intra- und postoperativen Komplikationen deutlich schlechter ab als die Dilatation. Diese birgt signifikant niedrigere Komplikationsraten als die chirurgischen Methoden (Callens et al, 2014).

Bei den meisten chirurgischen Methoden, die darauf basieren eine Höhle zwischen Blase und Rektum zu erschaffen, werden als Komplikationen Blasen- und Rektumperforationen und postoperativ Harnwegsinfektion, Vaginalstrikturen, Stenosen, vesikovaginale und rektovaginale Fisteln genannt.

Bei Hauttransplant Methoden werden zusätzlich Transplantnekrose und Haarwachstum in der Neovagina angegeben. Allein bei der intestinalen Vaginoplastie werden noch Komplikationen wie persistenter vaginaler Ausfluss und Vaginalprolaps genannt (Callens et al, 2014).

In einer anderen Studie schneidet die Dilatation durch Geschlechtsverkehr, was die Vaginallänge betrifft, überraschenderweise genauso gut ab wie die chirurgischen Methoden (11cm), während die Vaginallänge durch Dilatation alleine signifikant kürzer angegeben wird (Cheikhelard et al, 2018).

1.5.6 Funktionelles Ergebnis

Die Maßstäbe zur Bewertung der Neovagina Funktion sind in den Studien noch variabler, als die zur anatomischen Bewertung. Häufig wird auf die Möglichkeit penetrativen Geschlechtsverkehr auszuüben Bezug genommen. In früheren Studien wurden meist ein zufriedenstellendes Sexualleben oder Orgasmusfähigkeit als Outcome-Parameter zugrunde gelegt (Borruto et al., 2007; Creatsas, 2001; Fedele et al., 2000; Klingele et al., 2003).

In dem Review von Callens wurden die zugrunde gelegten Kriterien, insbesondere für den funktionalen Erfolg, untersucht. Ihr zufolge werden Parameter, die in Studien

verwendet wurden, wie „aktives Sexualleben“ oder „zufrieden“, meist nicht weiter definiert, sodass eine objektive Vergleichbarkeit als nicht möglich eingeschätzt wird. Wenn die Koitalfunktion zur Definition des funktionellen Erfolgs verwendet wurde, zeigten Vaginoplastik-Methoden signifikant höhere Erfolgsraten (90-96%) als die vaginale Dilatation (74%) (Callens et al, 2014). Wenn allerdings bei "Zufriedenheit mit Sex" der nicht genitale Sex mit einbezogen wurde, waren die Erfolgsraten 96% für Vaginoplastik-Methoden gegenüber 93% bei Dilatation, und damit nahezu gleichwertig (Callens et al, 2014). Dies macht deutlich, dass zur tatsächlichen Untersuchung des funktionalen Erfolges der Neovagina-Behandlung klarer definierte, objektivierbare Kriterien, die sich nicht nur auf die Möglichkeit penetrativen Geschlechtsverkehrs auszuüben beziehen, geschaffen werden sollten.

Da einige Betroffene, v.a. CAIS Betroffene, nicht heterosexuell orientiert sind und ggfs. andere Sexualpraktiken als penetrativen Geschlechtsverkehr ausüben, gilt es dies differenzierter zu betrachten.

Zur Bewertung von sexuellen Funktionsstörungen wird in neueren Studien vermehrt auf standardisierte Fragebögen zurückgegriffen. Dabei wird vor allem auf den Female Sexual Function Index (FSFI) zurückgegriffen (Rosen et al, 2000). Dieser 19 Fragen beinhaltende Selbstauskunft Bogen erfragt die sexuelle Funktion der Person in den letzten vier Wochen. Dabei werden sechs verschiedene Bereiche erfragt (Lust, Erregung, Lubrikation, Orgasmus, Zufriedenheit und Schmerzen). Der FSFI wurde zuerst im Jahr 2003 eingeführt und hat seither immer öfter an Anwendung gefunden.

In McQuillans Review wird der höchste FSFI Score in der Population nachgewiesen, die die Spalthaut Technik mit oxidiertes Cellulose erhielten (Mcquillan and Grover, 2014).

Der Zeitpunkt des ersten penetrativen Geschlechtsverkehrs variierte von ca. 49 Tagen nach Vecchietti OP bis hin zu sieben Monaten nach der Creatsas Methode. Im Hinblick auf Dyspareunie wurde die größte Rate nach intestinaler Vaginoplastie angegeben, einhergehend mit der höchsten Stenose Rate von 10,5%.

Interessanterweise wird in vielen Studien zwar eine vaginale Stenose Rate angegeben, jedoch kein Zusammenhang zu Dyspareunie genannt und diese nicht als Beschwerde angegeben (Mcquillan and Grover, 2014).

Wichtig wären Mcquillan et al zufolge, weitere Punkte zur Bewertung der sexuellen Zufriedenheit wie Infertilität, Beziehungsstatus und die Möglichkeit penetrativen Geschlechtsverkehr durchzuführen, heranzuziehen. Auch wird in dem Review diskutiert, warum die FSFI -Werte bei Betroffenen nach Dilatation insgesamt niedrig sind. Beteiligt könnten Gründe wie fehlende Privatsphäre, Zeitaufwand, die Möglichkeit, dass Dilatatoren ein negatives Körperbild aufkommen lassen, sein und dass die Dilatatoren an sich eher als nicht weiblich oder wenig nutzer_innenfreundlich angesehen werden. Da nach operativen Eingriffen ebenso Dilatatoren oder Phantome zum Einsatz kommen, bleibt unklar, weshalb in diesen Gruppen nicht ähnlich niedrige FSFI-Werte erreicht werden (Mcquillan and Grover, 2014). Die Autor_innen vermuten, dass dies bisher noch nicht Gegenstand der Untersuchungen gewesen sei.

In Callens Studie werden die Gruppen der Betroffenen miteinander verglichen, die operiert wurden oder dilatieren haben. Dabei gibt die Gruppe, die operiert wurde, im Vergleich niedrigere FSFI Punkte an, als die Gruppe, die dilatieren hat (Callens et al, 2012).

Die Untersuchung einer Korrelation zwischen vaginaler Länge und funktionellem Ergebnis zeigte in Studien unterschiedliche Ergebnisse.

Eine Studie untersuchte ein Kollektiv von MRKHS-Betroffenen, in der eine positive Korrelation zwischen Vaginallänge und sexueller Zufriedenheit bestand (Liao, 2011). In einer anderen Studie mit CAIS-Betroffenen wurde ein Zusammenhang zwischen der eigenen Wahrnehmung einer kurzen Vagina und sexuellen Schwierigkeiten hergestellt (Minto et al, 2003). Dabei wird als interessanter Punkt genannt, dass selbst die Frauen, die bereits eine Neovagina Behandlung erhielten, auch danach ihre Vagina nicht als „normal“ betrachteten und ähnliche sexuelle Funktionsbewertungen angaben, wie die Gruppe, die sich nicht hatte behandeln lassen.

In anderen Studien wird kein Zusammenhang zwischen der Vaginallänge und der sexuellen Zufriedenheit aufgezeigt (Abramowicz et al, 2013; Borruto et al, 2007; Brucker et al, 2008; Brun et al, 2002).

Die Vaginallänge in Kontrollgruppen wird zwischen 6.5cm bis 12.5cm angegeben (Lloyd et al, 2005; M. Weber et al, 1995; Tan et al, 2006). In einer anderen Studie

wurde herausgefunden, dass die Länge der Vagina sich je nach Erregungszustand unterscheidet. Im unerregten Zustand betrug die Vaginallänge 7-8cm, während im erregten Zustand 11-12cm erreicht wurden (Masters and Johnson, 1966).

Dies legt nahe, dass nicht allein die anatomische Länge der Vagina zur Bewertung der sexuellen Zufriedenheit wichtig ist. Unterstützt wird diese Annahme, dass nach intestinaler Vaginoplastie, die im Methodenvergleich die längsten durchschnittlichen Vaginallängen erzielt, gleichzeitig die niedrigste subjektive sexuelle Zufriedenheit besteht (Mcquillan and Grover, 2014).

Die kürzeste erreichte Länge in den dort untersuchten Studien wird durch Dilatation erreicht und liegt bei 6,5cm.

1.5.7 Zufriedenheit mit der Therapie

Nur wenige Studien haben bisher die Zufriedenheit der Betroffenen erfragt und untersucht. Meist erfassen chirurgische Studien lediglich sexuelle Zufriedenheit und sexuelle Funktion nach operativen Eingriffen, während andere Aspekte der Zufriedenheit mit der Therapie nicht untersucht werden.

Die gesamte Therapie inklusive der Diagnostik und Nachbehandlung wird in den wenigsten Studien durch die Betroffenen selbst bewertet.

Nach einer Hamburger Befragung sind CAIS-Betroffene mit ihrer Behandlung nicht zufrieden oder sehr unzufrieden. Fragen nach negativen Erinnerungen an die Behandlung wurden fünfmal so häufig beantwortet wie Fragen nach positiven Erinnerungen (Brinkmann et al, 2007).

Negative Erinnerungen bezogen sich auf respektloses Verhalten des medizinischen Personals und inadäquate Behandlung, wie mehrfache Zurschaustellung vor Student_innen, Nacktaufnahmen und Tabuisierung der Diagnose. Retrospektiv hätten die Probanden sich eine offenere Aufklärung, psychologische Unterstützung und Offenheit im Umgang mit der Diagnose gewünscht (Brinkmann et al, 2007). In der Studie wurden keine MRKHS Betroffene befragt.

In einer weiteren CAIS Studie, gaben lediglich 33% der Befragten an mit der Dilatation zufrieden zu sein. 42% der 24 Befragten waren mit der Dilatationstherapie

unzufrieden, was stark mit der Compliance korrelierte (Minto et al., 2003). Die Zufriedenheit mit der chirurgischen Neovagina- Behandlung war in dieser Studie ein wenig höher als mit der Dilatation. 50% der Befragten waren zufrieden.

Holt and Slade führten im Jahr 2003 mit sieben MRKHS Betroffenen eine qualitative Studie zur Therapieerfahrung durch, in der von unterschiedlichen Erfahrungen berichtet wird. Zum einen habe der z.T. zu komplexe oder detaillierte medizinische Sprachgebrauch der Ärzt_innen dazu geführt einiges nicht verstanden zu haben. Auch sei der Umgang mit dem medizinischen Personal oft nicht offen und zugänglich gewesen, sodass sich die Betroffenen mit ihren Fragen und Problemen bzgl. der Diagnose und Behandlung isoliert fühlten. Dies wiederum ging z.B. mit negativen Auswirkungen auf die Dilatation einher. Die Behandlung und der Umgang des medizinischen Personals sei sehr unpersönlich gewesen und habe sich hauptsächlich auf die Prozeduren und die physischen Aspekte der Behandlung bezogen und somit die psychologischen und emotionalen Aspekte ausgeblendet.

Eine Person gab an, dass sie offen mit dem medizinischen Personal sprechen konnte und sich somit als Person akzeptiert und gesehen fühlte (Holt and Slade, 2003).

Insgesamt werden sexuelle Zufriedenheit und Therapiezufriedenheit häufig gleichgesetzt. Die sexuelle Zufriedenheit wird jedoch oft nicht näher definiert, sondern – wie o.g. - synonym mit der Möglichkeit penetrativen Geschlechtsverkehr durchführen zu können verwendet. Damit geben die allermeisten Studien sehr hohe Zufriedenheitsraten an.

Dabei wird außer Acht gelassen, dass Menschen, die andere sexuelle Praktiken anwenden und sexuelle Zufriedenheit angeben, nicht unbedingt den penetrativen Geschlechtsverkehr meinen könnten und daher auch nicht die Neovagina Behandlung.

Zudem wird die sexuelle Orientierung nicht erfragt und somit in den meisten Fällen nicht untersucht, wie Betroffene ihre Sexualität erleben, die nicht heterosexuellen Sex haben (Huber et al., 2010).

Schönbucher et al. (2008) weisen zudem darauf hin, dass eine Entstigmatisierung der körperlichen Besonderheiten von Betroffenen für die sexuelle Zufriedenheit

mindestens genauso wichtig sein dürfte, wie chirurgische Interventionen zur vermeintlichen „Normierung“ des Genitals.

In einer früheren Studie aus dem Forschungsprojekt Androgene und Weiblichkeit zeigte sich hinsichtlich der sexuellen Zufriedenheit, dass die CAIS Gruppe signifikant weniger zufrieden mit der sexuellen Funktion war als die MRKHS Gruppe (Fliegner et al., 2014). Dabei ergab sich in Bezug auf die Zufriedenheit mit der vaginalen Länge kein signifikanter Unterschied.

1.6 Belastung durch Behandlung und Operationen

Eine Neovagina-Behandlung verbindet Betroffene gezwungenermaßen mit der Diagnose, die wie bereits im Kapitel 1.4.5 von vielen Betroffenen als sehr belastend empfunden wird. Somit liegt nahe, dass auch die Eingriffe in Verbindung mit der Diagnose durch einige Betroffene als belastend wahrgenommen werden.

Damit passend stimmen Ergebnisse einer Studie überein, dass Betroffene, die eine Neovagina-Behandlung durchgeführt hatten, ein höheres Angst-Level angaben als nicht Behandelte (Liao, 2011).

Eine Hamburger Studie konnte zudem eine positive Korrelation zwischen wiederholten genitalen Operationen, sowie die Summe aller chirurgischen Maßnahmen, und der Unzufriedenheit mit der physischen Erscheinung bei CAIS-Proband_innen darlegen (Schweizer et al., 2017). Ob dies bedeutet, dass Betroffene, die unzufrieden mit ihrer äußeren Erscheinung sind, häufiger operative Behandlungen durchführen lassen oder aber, dass vermehrte chirurgische Eingriffe nicht dazu führen das Körperbild derjenigen positiv zu verändern, wird dabei als Frage aufgeworfen. Die Studie zeigte auch auf, dass eine Gonadektomie positiv mit suizidalen Gedanken korreliert (Schweizer et al., 2017).

Die Dilatation wird häufig von MRKHS- wie auch CAIS- Betroffenen als belastend beschrieben, weil sie die Prozedur als schamhaft empfinden und diese sie selbst immer wieder daran erinnere ‚anders‘ zu sein (Callens et al., 2012).

Die Neovagina-Behandlung, einschließlich der Anwendung des Phantoms, werden von negativen Emotionen wie psychischer Belastung und Stress,

Selbstmordgedanken und einem negativen Einfluss auf das Selbstwertgefühl begleitet (Kimberley et al., 2011).

1.7 Gonadektomie bei CAIS Betroffenen

Die Gonadektomie wurde in der Vergangenheit generell bei CAIS Betroffenen so früh wie möglich empfohlen, aufgrund des erhöhten Risikos der Entstehung eines Keimzelltumors. Das Risiko wurde in der Vergangenheit als höher bewertet als nun die aktuelle Studienlage zeigen konnte. Wie hoch die Inzidenz jedoch genau ist, steht aufgrund von mehreren Gründen nicht fest. Da viele Betroffene in der Vergangenheit bereits in der Kindheit nach Diagnose gonadektomiert wurden, liegen zum einen keine Studien zum Lebenszeitrisiko für in situ belassene Gonaden vor (Cools & Looijenga, 2017). Außerdem ist die Anzahl an undiagnostizierten gesunden CAIS Betroffenen unklar (Döhnert et al., 2017).

Aufgrund der Tatsache, dass im vergangenen Jahrhundert von nur drei malignen Keimzelltumoren bei CAIS- Patient_innen unter 18 Jahren berichtet wurden, gingen die Empfehlungen dahin gehend, Patient_innen darauf hinzuweisen, dass die Gonaden sicher bis nach der Pubertät in situ belassen werden können (Hannema et al., 2006), jedoch danach entfernt werden sollten. In dem Fall könne die Brustentwicklung ohne die Notwendigkeit einer hormonellen Induktion mit exogener Verabreichung von Östrogen auf natürliche Weise erfolgen. Es erlaube zudem den Patient_innen auch selbst, eine fundierte Entscheidung über den Zeitpunkt der Operation zu treffen (Michala & Creighton, 2010).

Die Empfehlung zur Gonadektomie nach der Pubertät wird aktuell wiederum kontrovers diskutiert, da Betroffene immer häufiger die Operation ablehnen und einige Nachteile, wie lebenslange hormonelle Ersatztherapie und abnehmende Knochendichte trotz Östrogenersatztherapie damit einhergehen (Bertelloni, 2017; Cools & Looijenga, 2017). Eine Studie aus dem Jahr 2018 hat ergeben, dass die Hormonerersatztherapie sowohl mit Östrogen, als auch alternativ mit Testosteron durchgeführt werden kann (Birnbaum et al., 2018). Außerdem weisen einige Studien darauf hin, dass bei CAIS Betroffenen zwar wahrscheinlich ein 10%iges Risiko auf eine In-situ-Keimzellneoplasie besteht, jedoch die Progression zu einem invasiven Tumor eher selten vorkommt (Cools & Looijenga, 2017).

Falls Betroffene also die Gonadektomie ablehnen, wird von einigen Autor_innen ein halbjährliches Screening mit Ultraschall- und MRT Untersuchung und Hormonkontrollen vorgeschlagen, je nach Größe und Lokalisation der Gonaden (Döhnert et al., 2017). In Zukunft wird es zudem möglich sein spezifischere Tumormarker mit in die Diagnostik einzubeziehen (Cools & Looijenga, 2017). Bei suspektem Screeningbefund sollte eine Laparoskopie zur Biopsie und ggfs. Entnahme durchgeführt werden. Ob und wann eine Gonadektomie durchgeführt werden soll, muss demnach gründlich mit der betroffenen Person unter Vorbringen aller Informationen und vorsichtiger Abwägung diskutiert werden.

1.8 Fertilität

CAIS

Bei CAIS Betroffenen wurde bisher angenommen, die Gonaden würden über kein reproduktives Potential verfügen (Hughes et al., 2012; Oakes et al., 2008). Neuere Studien haben Keimzellen in den Hoden von CAIS Betroffenen auffinden können, sodass das Fertilitätspotential neu diskutiert werden muss (Finlayson et al., 2017) .

So wurde von Finlayson et al. bei allen untersuchten Hoden (n=6) Keimzellen nachgewiesen, jedoch mit abnehmender Anzahl bei höherem Alter. In Zukunft könnte also eine frühe Gonadenbiopsie bei CAIS Betroffenen zur Kryopreservation und späteren Nutzung diskutiert werden. Die deutsche Leitlinie empfiehlt bereits bei der Aufklärung zur Gonadektomie auch über die Kryokonservierung aufzuklären (AWMF, 2016).

MRKHS

Besonders in der MRKHS Gruppe gibt es Studien, die belegen, dass Infertilität eine besonders belastende Thematik ist (Holt and Slade, 2003; Kimberley et al., 2011). MRKHS Personen sind häufiger von Depressionen betroffen als die Allgemeinbevölkerung und Studien können einen Zusammenhang zur Kinderlosigkeit aufweisen (Fliegner et al., 2018).

Bisher gab es für die meisten Betroffenen zur Erlangung der Elternschaft vor allem die Möglichkeit Kinder zu adoptieren.

Bei Personen, die über ovarielle Reserven verfügen, hat die Einführung reproduktionstechnischer Verfahren (engl. assisted reproductive technologies, ART) zumindest in einigen Ländern die Möglichkeit eröffnet die Leihmutterschaft in Anspruch zu nehmen und eine genetische Elternschaft zu ermöglichen (Edmonds, 2013). Dies wird in vielen anderen Ländern von MRKHS Betroffenen in Anspruch genommen und gehört dort regulär zur MRKHS Beratung dazu, wird in Deutschland jedoch verboten (Bundesamt für Justiz, 2011).

Bei Patient_innen mit rudimentärer uteriner Anlage und vorhandenem endometrialem Gewebe konnte die cervikouterine Anastomose und Neovagina-Behandlung in einigen Fällen zu spontanen Schwangerschaften führen (Deffarges et al., 2001).

Jedoch hatten Betroffenen ohne diese uterine Anlagen bisher keine Möglichkeit den Wunsch Eltern zu werden, der in vielen Studien als ein großes Thema aufgezeigt wird, zu realisieren.

Dies wurde durch die uterine Transplantation in jüngster Zeit aufgebrochen.

Uterustransplantation

September 2014 wurde das erste Kind geboren nach uteriner Transplantation in Schweden. Das Team um Brännström hatte bei neun Patient_innen die Transplantation vorgenommen und der ersten Geburt folgten noch zwei weitere Geburten anderer Patient_innen. Die erste erfolgreiche Transplantation in Schweden war bei einer MRKHS Betroffenen durchgeführt worden, die um die 31. Schwangerschaftswoche eine Präeklampsie entwickelte, sodass bei pathologischem CTG eine vorzeitige Sectio zur Geburt des Kindes mit einem der Schwangerschaftswoche entsprechendem Geburtsgewicht führte. Der Uterus war zuvor einer 61-jährigen Lebendspenderin entnommen worden, die bereits selbst zwei Kinder per Spontangeburt geboren hatte (Brännström et al., 2015).

Im Oktober 2016 fand in Deutschland die erste Uterustransplantation in der Frauenklinik Tübingen unter der Leitung von Prof. Sara Brucker (Ärzteblatt, 2016) statt. Dabei wurde einer 23-Jährigen der Uterus ihrer Mutter transplantiert, die

zeitgleich operiert wurde. Mitte 2018 wurde ihr eine eigene befruchtete Eizelle implantiert. Die Schwangerschaft und auch der Kaiserschnitt in der 36. Schwangerschaftswoche seien gut verlaufen (Universitätsklinikum Tübingen, 2019).

Die ersten Transplantationsversuche bergen also eine zukünftig vielversprechende Therapieoption für CAIS und MRKHS Betroffene, jedoch wird die Uterustransplantation auch kontrovers diskutiert.

So wird argumentiert, dass sie keine lebensrettende Maßnahme ist und somit der Nutzen-Risiko Faktor für die Patient_innen ganz anders zu bewerten ist, als bei den üblichen Organtransplantationen, mit denen Leben gerettet werden (Caplan, 2013). Das OP Risiko für Donor und Empfänger_in und die Nebenwirkungen der Immunsuppressiva, auch auf den Feten, würden neue ethische Fragen aufwerfen, die noch nicht ausreichend beantwortet wurden (Caplan, 2013). Befürworter der Uterustransplantation argumentieren jedoch mit den Langzeiterfahrungen, die durch schwangere Frauen mit Nieren- oder Lebertransplantationen gemacht worden sind und gezeigt haben, dass das Immunsystem des Kindes im Mutterleib nicht geschädigt werde (Universitätsklinikum Tübingen, 2019).

2 Fragestellung

Es existieren viele Studien zur Bewertung verschiedener Neovaginatherapien für MRKHS und CAIS Patient_innen.

Wenige Studien haben bisher jedoch das ärztliche Gespräch und die diagnostischen Mittel in Bezug darauf untersucht, wie sie von den Nutzer_innen bewertet werden. Dabei gehören diese Untersuchungen zu den ersten Momenten des medizinischen Kontakts, den die Betroffenen in Verbindung mit der Diagnose haben. Diese Arbeit will daher darstellen, welche diagnostischen Mittel von den Mediziner_innen genutzt werden, um die Syndrome festzustellen und wie die Betroffenen sich während oder nach diesen medizinischen Prozeduren fühlen.

Auch will diese Arbeit herausstellen, welche Methoden zur Herstellung einer Neovagina angewendet wurden und die Zufriedenheit der Betroffenen in Bezug auf die Behandlung und Nachbehandlung aufzeigen und gegebenenfalls vergleichen.

Konkrete Fragen dieser Arbeit lauten also:

- Wie zufrieden sind die Teilnehmer_innen mit der Erläuterung der diagnostischen Maßnahmen?
- Welche diagnostischen Mittel wurden genutzt und welche davon wurden von den Teilnehmer_innen als belastend angesehen?
- Sind dabei Unterschiede zwischen der MRKHS und der CAIS Gruppe zu verzeichnen?
- Welche Behandlungsmethode zur Herstellung einer Neovagina wurde angewendet?
- Wie zufrieden sind die Teilnehmer_innen mit der medizinischen und psychologischen Betreuung während der Behandlung gewesen?
- Sind die Teilnehmer_innen generell zufrieden mit der Neovagina Behandlung und der Nachbehandlung?

Der Vergleich zwischen den MRKHS und CAIS Gruppen in dieser Studie versucht Ähnlichkeiten und Verschiedenheiten zu ermitteln in der Bewertung und Erfahrung der medizinischen Behandlung. Dies scheint interessant, da beide Gruppen zum einen zum DSD Kollektiv gehören und von Vaginalagenesie betroffen sind, jedoch vollkommen verschiedene Syndrome darstellen.

3 Methoden

3.1 Datenerhebung

Diese Arbeit wurde im Rahmen des Forschungsprojektes „Androgene, Lebensqualität und Weiblichkeit: Ein Vergleich von Frauen mit kompletter Androgeninsensitivität (CAIS), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKHS) und Polyzystischem Ovar Syndrom (PCOS)“ (Leitung: Prof. Dr. Hertha Richter-Appelt) am Institut für Sexualforschung und Forensische Psychiatrie des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf durchgeführt.

Die Teilnehmer_innen wurden über behandelnde Ärzt_innen und Kliniken im Bereich der Gynäkologie und Endokrinologie rekrutiert. Auch erfuhren die Teilnehmer_innen über Selbsthilfegruppen und die Internetseite des Forschungsprojektes über die Studie (Krupp et al., 2013).

Ein handschriftlich auszufüllender Fragebogen wurde entwickelt, welcher sowohl standardisierte und selbst entwickelte Fragen, als auch offene Fragen für individuelle Antworten, enthielt. Der Fragebogen konnte von den Teilnehmer_innen entweder zu Hause oder im Institut für Sexualforschung und Forensische Psychiatrie beantwortet werden, wofür sie eine Aufwandsentschädigung von 20€ erhielten. Die Datenerhebung erfolgte im Zeitraum von März 2010 bis Juli 2011. Die Zustimmung der Ethikkommission der zuständigen Ärztekammer wurde eingeholt.

Zugelassen wurden alle Teilnehmer_innen mit einer der drei Diagnosen, die volljährig waren. Die Diagnosen wurden über Arztbriefe bestätigt oder durch eigene Aussagen der Teilnehmer_innen bekräftigt.

3.2 der Fragebogen

Der Studien-Fragebogen umfasste fünf Themenblöcke:

A: Allgemeine Angaben

B: Diagnose und Behandlung

C: Lebensqualität und mögliche Beeinträchtigungen

D: Psychosexuelle Entwicklung

E: Weiblichkeit und Kinderwunsch

Diese Arbeit geht dabei nur auf die Themenblöcke A und B ein und untersucht nur die Gruppen MRKHS und CAIS.

Zu diesen Themen wurden keine standardisierten Instrumente eingesetzt. Die selbst-konstruierten Items der Forschungsgruppe werden im folgenden dargestellt.

3.2.1 Items zur Diagnosestellung und zu diagnostischen Maßnahmen

Es wurde gefragt, durch welche_n Fachärzt_in die Diagnose gestellt wurde und wie alt die Teilnehmer_innen zum Zeitpunkt der Diagnosestellung waren. Auch wurde gefragt, wie offen die Teilnehmer_innen mit der behandelnden Ärzt_in über die Diagnose sprechen konnte.

Es wurde eine Liste mit verschiedenen diagnostischen Maßnahmen vorgelegt, von denen die Befragten angeben konnten, welche diagnostischen Maßnahmen angewendet wurden und ob diese als belastend empfunden wurden oder nicht. In einem offenen Feld konnte angegeben werden, warum diese Maßnahmen als belastend empfunden wurden.

Außerdem konnten die Teilnehmer_innen angeben, wie zufrieden sie mit der Aufklärung zu den diagnostischen Maßnahmen waren und ebenso dazu Bemerkungen machen.

3.2.2 Items zur Operation und zur Neovagina-Behandlung

Die Teilnehmer_innen wurden gefragt, ob sie im Zusammenhang mit ihrer Diagnose operiert wurden und falls ja, welche Operation durchgeführt wurde. Dazu konnten die Teilnehmer_innen aus einer Liste verschiedener Operationen auswählen oder selbst eine andere Operation angeben. Außerdem wurde nach dem Alter zum Zeitpunkt der Operation gefragt, ob als Folge der Operation Komplikationen aufgetreten sind und ob die Teilnehmer_innen während der Zeit psychologisch begleitet wurden.

Es wurde gefragt, ob eine Behandlung zur Herstellung einer Neovagina durchgeführt wurde und die Teilnehmer_innen konnten nachfolgend aus einer Liste verschiedener Behandlungsverfahren auswählen, welche Neovagina Methode angewendet wurde. Die Befragten konnten dann angeben, wie zufrieden sie mit der Neovagina-Behandlung waren, ob sie sich rückblickend erneut für die Neovagina-Behandlung entscheiden würden und ob sich in ihrem Leben durch die Behandlung etwas verändert habe.

Es wurde dann eine Liste präsentiert, aus der die Teilnehmer_innen angeben konnten, ob die jeweilige Art der Nachbehandlung empfohlen wurde und wie belastend diese gewesen sei.

Falls eine Nachbehandlung mit Vaginaldilatoren empfohlen worden war, sollten die Teilnehmer_innen angeben, wie oft und wie lange diese benutzt wurden und ob sie Probleme bei der Anwendung der Dilatoren hatten.

Abschließend konnten sie angeben, wie zufrieden sie mit der Nachbehandlung insgesamt waren.

3.3 Auswertung

Gemischte Methoden zur Beurteilung der Zufriedenheit mit der Diagnose, der Behandlung und der Nachbehandlung

Die Teilnehmer_innen wurden gefragt, wie zufrieden sie auf einer 5-Punkte-Likert-Skala mit unterschiedlichen Diagnose- und Behandlungsmaßnahmen waren. Die Skala reichte von 1 (sehr unzufrieden) bis 5 (sehr zufrieden). In einem freien Feld gab es weiteren Platz für zusätzliche Kommentare oder Erklärungen. Diese offenen Antworten wurden qualitativ bewertet.

Statistische Methoden

Statistische Analysen wurden unter Verwendung der SPSS-Software 18.0.0 (SPSS Inc., Chicago, IL, USA) durchgeführt. Die kategorialen Daten wurden unter Verwendung von χ^2 von Pearson verglichen. Wenn die erwarteten Häufigkeiten nicht ausreichend waren, wurde stattdessen der exakte Wahrscheinlichkeitstest von Fisher verwendet. Die Daten wurden deskriptiv ausgewertet und das Signifikanzniveau wurde bei $p = 0,05$ festgelegt.

Qualitative Daten

Qualitative Daten, in Form von geschriebenen Kommentaren und Antworten auf offene Fragen, wurden separat anhand der qualitativen Inhaltsanalyse nach Mayring ausgewertet (Mayring, 2010). Die schriftlichen Antworten der Teilnehmer_innen

wurden in voller Länge dokumentiert. Umfangreiche Antworten wurden in Bedeutungseinheiten reduziert und thematisch zusammengefasst, um sie auch quantitativ darzustellen. Einige Antworten werden jedoch in ihrer gesamten Länge dargestellt, um ihre ursprüngliche Prägnanz und Bedeutung zu erhalten.

3.3.1 Gruppenvergleich

Vergleich der beiden Gruppen MRKHS und CAIS

Vergleiche der Gruppen im deskriptiven Teil, die Unterschiede oder Ähnlichkeiten in der Wahrnehmung der Teilnehmenden hinsichtlich der Diagnose- und Behandlungsoptionen zeigten, wurden unter Verwendung des Mann-Whitney-U-Tests durchgeführt, da die CAIS-Gruppe eine geringe Stichprobengröße aufwies (n = 11).

Weitere Vergleiche zwischen Gruppen innerhalb einer Unterprobe (MRKHS oder CAIS) wurden nur in der MRKHS-Gruppe durchgeführt, da die CAIS-Stichprobengröße zu gering war, auch unter Verwendung des Mann-Whitney-U-Tests.

4 Ergebnisse

4.1 Stichprobenbeschreibung

61 Teilnehmer_innen konnten in die Studie eingeschlossen werden (CAIS: n = 11, MRKHS: n = 50). Die Studienteilnehmer_innen erfuhren über verschiedene Quellen von dem Forschungsprojekt. In der Gruppe mit CAIS erfuhr die Mehrheit (63,6%; 7/11) durch ihre Selbsthilfegruppen davon. In der MRKHS-Gruppe war dieser Anteil deutlich niedriger (2%; 1/50). Die meisten Personen in dieser Gruppe (67,3%; 33/50) wurden von dem Krankenhaus, in dem sie behandelt worden waren, von ihrer_m Hausärzt_in oder über das Internet über die Studie informiert. 25 (51,0%) der Teilnehmer_innen mit MRKHS wurden von der Tübinger Frauenklinik informiert. Die Diagnosen wurden direkt durch ein ärztliches Statement oder ärztliche

Aufzeichnungen („Bestätigung des ersten Grades“) für 45,5% der CAIS-Teilnehmer_innen und 59,2% aller MRKHS-Teilnehmer_innen bestätigt. Dementsprechend wurde die Bestätigung "zweiten Grades" für den Rest akzeptiert.

Das mediane Alter der in die CAIS-Gruppe eingeschlossenen Personen betrug 39 Jahre (Q25 = 31,0, Q75 = 49,0) und in der MRKHS-Gruppe 22 Jahre (Q25 = 19,0, Q75 = 27,0).

Das mittlere Alter bei der Erstdiagnose betrug in beiden Gruppen 16 Jahre (CAIS: Q25 = 7, Q75 = 16; MRKHS: Q25 = 15, Q75 = 17).

In der CAIS - Studiengruppe lebten 6 Teilnehmer_innen (54,5%) in einer Beziehung (5 mit einem männlichen Partner, 1 mit einer Partnerin), in der MRKHS - Studiengruppe gaben 37 Personen (74%) an, eine Beziehung zu haben (alle mit einem männlichen Partner). Alle Studienteilnehmer_innen mit CAIS waren berufstätig (Vollzeit oder Teilzeit) oder in Ausbildung, 5 Studienteilnehmer_innen mit MRKHS waren arbeitslos, 45 Personen arbeiteten, waren in der Ausbildung oder besuchten eine Hochschule.

Alle Teilnehmer_innen mit CAIS hatten sich einer Gonadektomie unterzogen. Das Verfahren wurde in einem mittleren Alter von 17,0 Jahren durchgeführt (Q25 = 16,0, Q75 = 18,0; Bereich: 10,0–40,0).

In der MRKHS-Studiengruppe waren 44 (88%) operiert worden, um eine Neovagina zu erzeugen. In der CAIS-Gruppe hatten sich 2 (18%) einer weiteren Operation unterzogen, um eine Neovagina herzustellen. Die Operationen wurden im medianen Alter von 22 Jahren in der CAIS und 18 Jahren in der MRKHS Gruppe durchgeführt. Die Dilatation wurde angewendet, um eine Neovagina ohne Operation bei 2 (18%) Personen mit CAIS und bei 2 (4%) Personen mit MRKHS zu erzeugen.

4.2 Diagnosemitteilung

In der CAIS-Gruppe wurden nur 18,2% (n = 2) von Gynäkolog_innen diagnostiziert, 36,4% (n = 4) von Endokrinolog_innen und 45,5% (n = 5) von nicht weiter detaillierten Spezialist_innen.

Im Gegensatz dazu wurden 62% (n = 31) der MRKHS-Individuen von Gynäkologen, nur 6% (n = 3) von Endokrinologen und 32% (n = 16) von anderen Spezialisten diagnostiziert.

Die Zufriedenheit mit der Erklärung der diagnostischen Maßnahmen war in der CAIS-Gruppe signifikant niedriger als in der MRKHS-Gruppe (U = 116,0, p = 0,02). 36,4% der CAIS-Gruppe (n = 4) waren sehr unzufrieden, während nur 14% der MRKHS-Gruppe (n = 7) sehr unzufrieden waren. 52% (n = 26) der MRKHS-Gruppe gaben an, ganz oder sehr zufrieden zu sein. Die CAIS-Gruppe konnte nur selten oder gelegentlich offen mit ihren behandelnden Ärzt_innen sprechen (Md = 2,5), im Gegensatz zur MRKHS-Gruppe, die oft in der Lage war, ein offenes Gespräch mit dem_der Ärzt_in zu suchen (Md = 4,0). Die Gruppen unterschieden sich nicht signifikant hinsichtlich ihrer Möglichkeit, offen mit dem_der Ärzt_in zu sprechen (U = 155,5, p = 0,06). 2 (20%) Teilnehmer_innen der CAIS-Gruppe und 4 (15,4%) der MRKHS-Gruppe gaben an, dass die Gründe, warum sie nicht offen mit dem_r Ärzt_in sprechen konnten, darin bestanden haben, dass der_die Behandler_in in der Situation nicht kompetent war: „Ich bin der Meinung, dass meine Ärzte zu wenig über dieses Syndrom Bescheid wussten, und dass sie sich auch nicht so tief unterhalten wollten.“

Die beiden Gruppen unterschieden sich signifikant hinsichtlich ausreichender Informationen, sowohl zu den diagnostischen Maßnahmen (U = 153,0, p = 0,004), als auch zur Behandlung (U = 147,5, p = 0,002). 63,6% der CAIS-Gruppe (n = 7) gaben an, dass sie von ihrer_m Ärzt_in weder zu den diagnostischen Maßnahmen noch zur Behandlung ausreichende Informationen erhalten haben. Dies unterscheidet sich von der MRKHS-Gruppe, in der 78% (n = 39) genügend Informationen über die diagnostischen Maßnahmen und 80% (n = 40) über die Behandlungsmaßnahmen erhalten hatten.

4.3 Diagnostische Maßnahmen

Unter den verschiedenen diagnostischen Maßnahmen, die angewendet wurden, wurden insbesondere die Palpation der Genitalien, deren Untersuchung mit Instrumenten und der transvaginale Ultraschall als belastend empfunden (detaillierte Auflistung siehe Tabellen 3 und 4).

In der CAIS-Gruppe gaben 57,1% (n = 4) an, die Palpation der Brust als belastend empfunden zu haben, 55,6% (n = 5) die Palpation der Genitalien und 75% (n = 6) erinnerte sich an die Untersuchung der Genitalien mit Instrumenten als belastend. Auch gaben 75% (n = 3) an, dass der transvaginale Ultraschall unangenehm gewesen sei, ebenso wie die Laparoskopie (60%; n = 3), die Bauchoperation (80%; n = 4) und die Hodenbiopsie (75%; n = 3).

In der MRKHS-Gruppe wurden vor allem die Palpation der Genitalien (46,5%; n = 20), die Genitaluntersuchung mit Instrumenten (59,5%; n = 25) und der Vaginalultraschall (44,4%; n = 8) als belastend betrachtet. Die Teilnehmer_innen konnten erklären, warum sie durch diese Maßnahmen belastet wurden.

Mehrere Teilnehmer_innen (CAIS: n = 1 [9,1%], MRKHS: n = 14 [42,4%]) erwähnten die schmerzhaften Erfahrungen, die mit der Genitaluntersuchung durch Instrumente verbunden waren: „Da meine Scheide nicht ausgebildet war, schmerzte das Einführen von Instrumenten (z.B. Abstrich).“

Einige Teilnehmer_innen (CAIS: n = 6 [54,5%], MRKHS: n = 14 [42,4%]) berichteten auch von der mangelnden Sensibilität des medizinischen Personals als Grund für die belastenden Erinnerungen im Zusammenhang mit den Diagnosemaßnahmen: „Bei der präoperativen Untersuchung durfte jeder Assistenzarzt mal tasten und hinter einem Paravent standen noch Studenten.“

Tabelle 3: Durchführung und Belastung durch diagnostische Maßnahmen bei CAIS Betroffenen

	CAIS									
	Durchführung der Maßnahme					belastend				
	ja		nein			ja		nein		
	n	%	n	%	n	%	n	%		
körperliche Untersuchung	8	80	2	20	3	37,5	5	63		
Abtasten Brust	7	70	3	30	4	57	3	43		
Tasten Geschlechtsorgane	9	90	1	10	5	56	4	44		
Untersuchung der Geschlechts- teile mit Instrumenten	8	80	2	20	6	75	2	25		
Ultraschall vaginal	4	36	7	64	3	75	1	25		
Ultraschall abdominal	8	73	3	27	2	25	6	75		
Blutentnahme	11	100	x	x	1	10	9	90		
Hormontest	8	100	x	x	1	12,5	7	88		
Auslösen Blutung	1	9	10	91	x	x	1	100		
Genetische Beratung	4	40	6	60	2	50	2	50		
genetische Untersuchung	10	91	1	9	2	20	8	80		
Mrt/Ct	6	55	5	46	2	33	4	67		
Untersuchung unter Narkose	3	27	8	73	1	33	2	67		
Bauchspiegelung	5	46	6	55	3	60	2	40		
OP Bauchhöhle	5	46	6	55	4	80	1	20		
Gewebeentnahme	4	36	7	64	3	75	1	25		
Knochendichtemessung	7	70	3	30	1	14	6	86		
Untersuchung HNO	1	10	9	90	x	x	1	100		
Hörtest	1	10	9	90	x	x	1	100		
Urologische Untersuchung	3	30	7	30	1	33	2	67		
Urologisches Röntgen	4	44	5	56	2	50	2	50		
Sonstiges	3	50	3	50	3	100	x	x		

Tabelle 4: Durchführung und Belastung durch diagnostische Maßnahmen bei MRKHS Betroffenen

MRKHS

	Durchführung der Maßnahme				belastend			
	ja		nein		ja		nein	
	n	%	n	%	n	%	n	%
körperliche Untersuchung	35	76	11	24	2	6	30	94
Abtasten Brust	34	72	13	28	1	3	32	97
Tasten Geschlechtsorgane	45	94	3	6	20	47	23	54
Untersuchung der Geschlechts- teile mit Instrumenten	43	90	5	10	25	60	17	41
Ultraschall vaginal	18	40	27	60	8	44	10	56
Ultraschall abdominal	44	90	5	10	5	11	39	89
Blutentnahme	46	94	3	6	2	4	44	96
Hormontest	32	68	15	32	4	13	27	87
Auslösen Blutung	10	21	38	79	1	10	9	90
Genetische Beratung	8	17	40	83	1	13	7	88
genetische Untersuchung	18	39	28	61	3	17	15	83
Mrt/Ct	31	65	17	35	4	13	27	87
Untersuchung unter Narkose	17	40	26	61	3	18	14	82
Bauchspiegelung	31	63	18	37	10	35	19	66
OP Bauchhöhle	2	4	45	96	1	50	1	50
Gewebeentnahme	2	5	42	96	1	50	1	50
Knochendichte messung	3	6	45	94	x	0	3	100
Untersuchung HNO	2	4	46	96	x	0	2	100
Hörtest	3	6	45	94	x	0	3	100
Urologische Untersuchung	7	15	39	85	x	0	7	100
Urologisches Röntgen	25	54	21	46	1	4	24	96
Sonstiges	3	16	16	84	2	100	x	0

4.4 Neovagina Therapie

4 von 11 (36,4%) CAIS-Patient_innen und 46 von 50 (92%) MRKHS-Patient_innen wurden für eine Neovagina behandelt. Das Durchschnittsalter zum Zeitpunkt der Operation betrug 22,5 Jahre in der CAIS-Gruppe (17,5-27 Jahre) und 18 Jahre in der MRKHS-Gruppe (14,5-40 Jahre).

Drei der CAIS-Patient_innen konnten ihre Behandlung nennen (Dilatation, Vecchietti laparoskopisch, andere), die vierte Person gab keine Antwort an. Von den 46 MRKHS-Patient_innen, die sich einer Neovagina-Behandlung unterzogen hatten, hatten 37 eine einzige Behandlung erfahren (Dilatation: n = 2, Davydov: n = 1, Sigmoid: n = 1, McIndoe: n = 1, Vecchietti: n = 32). Sieben hatten zwei Arten von Behandlungen erhalten (Dilatation und Vecchietti: n = 5, zweimal Vecchietti: n = 2) und eine Person hatte drei Arten von Behandlungen erhalten (zweimal Vecchietti und Sigmoid).

Tabelle 5: Methode der Neovagina-Behandlung

	CAIS n = 11	MRKHS n = 50	total 61
Anzahl der Personen mit Neovagina- Behandlung	4	46	50
	n	n	
Bougieren	1	7	8
Wharton	0	2	2
Peritoneale Scheide	0	1	1
Sigma Scheide	0	2	2
McIndoe	0	1	1
Williams	0	0	0
Vecchietti	1	15	16
Vecchietti (laparoskop.)	1	25	26
Sonstige	1	0	1

Die meisten Teilnehmer_innen, die sich für eine Neovagina-OP entschieden haben, scheinen eine Vagina mit dem zu verbinden, was sie als „normal“ für eine Frau empfinden (CAIS: n = 1, 11,1%; MRKHS: n = 24, 60%). So wird der Wunsch nach „Normalität“ und einem „normalen“ Sexualleben häufig als Grund für die Neovagina-OP angegeben. Eine Teilnehmerin drückt dies so aus: „Ich wollte Sex haben :) Zudem auch wieder das Gefühl zu haben normal zu sein.“

4.4.1 Gonadektomie

Eine Gonadektomie wurde bei allen CAIS Teilnehmer_innen durchschnittlich im Alter von 17 Jahren (10-40 Jahre) durchgeführt. Der meist berichtete Grund für die Operation war das Krebsrisiko.

4.4.2 Nachbehandlung

In Bezug auf die Nachbehandlung wurden die Patient_innen gefragt, welche Maßnahmen empfohlen wurden und wie belastend diese wahrgenommen wurden. Von den drei CAIS-Patient_innen, denen nach der Behandlung der Geschlechtsverkehr empfohlen wurde, wurde sie von einer Person nicht als belastend empfunden, eine empfand sie als wenig und die andere als ziemlich belastend.

Der Median der MRKHS-Gruppe (n = 28) empfand dies als wenig belastend (Q25: 1 „nicht belastend“, Q75: 2 „geringe Belastung“). Der Median der elf MRKHS-Patient_innen bewertete die Dilatation als wenig belastend. Keine_r der CAIS-Patient_innen wurde die Verwendung eines Dilatators empfohlen. Alle drei hatten jedoch die Empfehlung erhalten, ein Phantom zu verwenden, was als "mittelmäßig" (n = 1), "ziemlich" (n = 1) und "sehr belastend" (n = 1) bewertet wurde.

Der Median der MRKHS-Untergruppe (n = 40), die Phantome für die Nachbehandlung verwendete, befand, dass dies "mittelmäßig" bis "ziemlich belastend" war (Q25: 3 "mittelmäßig", Q75: 4,75 "sehr belastend").

In beiden Gruppen (CAIS: n = 2, MRKHS: n = 35) betrug die mittlere Zeit, die die Patient_innen die Phantome verwendeten, 720 Stunden in den ersten zwei Monaten bzw. 24 Stunden pro Tag (MRKHS: Q25 = 720 Stunden, Q75 = 720 Stunden). Die mittlere Zeit im dritten bis sechsten Monat betrug 360 Stunden pro Monat in der MRKHS-Gruppe oder zwölf Stunden pro Tag. Eine_r der CAIS-Teilnehmer_innen gab an, dass er_sie das Phantom im dritten bis sechsten Monat noch 720 Stunden verwendet habe, während der_die andere CAIS-Teilnehmer_in schätzte, dass er_sie ihn 20-10 Stunden und später nur drei Stunden pro Tag verwendet hatte.

Drei Personen mit MRKHS berichteten, dass sie das Phantom postoperativ nicht verwendeten. 46,3% der Befragten (n = 19) gaben an, dass sie Probleme mit dem Phantom hatten. Alle CAIS-Patient_innen (n = 3), die das Phantom verwendeten, bestätigten Probleme in der Anwendung.

Diese Probleme bestanden in beiden Gruppen überwiegend aus dem schmerzhaften Einführen und der ständigen Einschränkung der Grundbewegungen wie Sitzen oder Bücken.

Die medizinischen Kontrolluntersuchungen wurden von der CAIS-Untergruppe als „nicht belastend“ (n = 1) und als „ziemlich belastend“ (n = 2) eingestuft, während der Median der MRKHS-Untergruppe sie als „wenig belastend“ ansah (Q25 = 1 „nicht belastend“, Q75 = 3, „mittelmäßige Belastung“).

Allgemein bewertete die MRKHS-Gruppe die Nachbehandlung als "ziemlich" zufriedenstellend, während der Median der CAIS-Gruppe "ziemlich unzufrieden" bis "mittelmäßig zufrieden" war.

Dementsprechend unterschied sich die Zufriedenheit zwischen den Gruppen signifikant (U = 30,5, p = 0,031).

4.4.3 Zufriedenheit mit der Therapie

Psychologische Betreuung

Nur ein_e CAIS-Teilnehmer_in (9,1%) war während der Neovagina Operation psychologisch begleitet worden, während 56,8% (n = 25) der MRKHS-Teilnehmer_innen während der chirurgischen Behandlung psychologische Betreuung erfahren hatten. Die Rate der psychologischen Betreuung unterschied sich daher signifikant zwischen den beiden Gruppen (U = 114,5, p = 0,003).

Die mediane Zufriedenheit mit der Neovagina-Behandlung war in der CAIS-Gruppe mittelmäßig und in der MRKHS-Gruppe hoch ("sehr zufrieden"), ohne signifikanten Unterschied zwischen den Gruppen (U = 37,5, p = 0,21).

Viele Teilnehmer_innen begründeten in den offenen Kommentar-Bereichen zusätzlich ihre Zufriedenheit oder Unzufriedenheit mit der Neovagina-Behandlung (Tab. 6). Einige gaben an, dass die Behandlung ziemlich schmerzhaft war (n = 7, 29,2%), einige waren durch die lange Verwendung des Phantoms (n = 6, 25,0%) belastet.

Eine Reihe von Teilnehmer_innen (CAIS: n = 1, 33,3%; MRKHS: n = 9, 37,5%) stellte auch fest, dass ihre Vaginallänge ohne regelmäßige Dilatation wieder schrumpfen würde.

Tabelle 6: Gründe für Zufriedenheit/ Unzufriedenheit mit der Neovagina Therapie

Kategorie	Subkategorie	CAIS	MRKHS	representatives Zitat
		n (%)	N (%)	
		n = 3	n = 24	
zufrieden	keine Komplikationen/ gutes Ergebnis	-	5 (21)	“Bei mir hat alles super geklappt. Keine Komplikationen & ich kann normal Geschlechtsverkehr haben.”
	gute Betreuung Geschlechtsverkehr möglich	1 (33.3)	1 (4.2) 4 (17)	“Nachbehandlung ist langwierig, aber gute Nachbehandlung und Betreuung” “Ich kann normal Geschlechtsverkehr haben”
nicht zufrieden	Schmerzen	1 (33.3)	7 (29.2)	“Fast immer Schmerzen beim Sex.”
	vaginale Länge	1 (33.3)	9 (37.5)	“Trotz fast 2 Jahre Phantom Scheide wieder verkürzt” “Ich trug das Phantom viel länger und intensiver wie nötig und trotzdem ist meine Vagina geschrumpft!”
	postoperative Dilatation	-	6 (25)	“hab Momentan starken Ausfluss; sehr unangenehm”
	vaginaler Ausfluss	-	1 (4.2)	

Retrospektiv würden 50% der CAIS-Teilnehmer_innen (n = 2) und 80,4% (n = 37) der MRKHS-Teilnehmer_innen, die sich einer Behandlung unterzogen hatten, sich wieder für die Neovagina Therapie entscheiden, ohne signifikanten Unterschied zwischen den Gruppen (U = 47,0, p = 0,53).

Die meisten Teilnehmer_innen gaben an, dass die Behandlung ihre Lebensqualität steigerte, was häufig darauf zurückzuführen war, dass sie "jetzt ein normales Leben führen" könnten (CAIS: n = 1, 50,0%; MRKHS: n = 14, 40,0%). In der Lage zu sein, Geschlechtsverkehr zu haben, war ein weiterer wichtiger Faktor (CAIS: n = 1, 50,0%; MRKHS: n = 5, 14,3%), neben einem zufriedenstellenden Behandlungsergebnis, das von vielen MRKHS-Teilnehmer_innen angegeben wurde (MRKHS: n = 17, 48,6) %).

25,0% der CAIS-Untergruppe (n = 1) und 8,7% der MRKHS-Untergruppe (n = 4) würden sich nicht erneut für eine Neovagina-Behandlung entscheiden. Die Gründe dafür waren vielfältig und reichten von der Unzufriedenheit mit der spezifischen Methode bis hin zur psychischen Belastung und den mit der Behandlung verbundenen Schmerzen.

50,0% der CAIS-Untergruppe (n = 2) und 89,1% der MRKHS-Untergruppe (n = 41) stimmten zu, dass die Neovagina-Behandlung ihr Leben verändert hatte. Für viele Teilnehmer_innen waren positive Veränderungen eng mit der Möglichkeit eines "normalen Sexuallebens" verbunden, "sich weiblicher zu fühlen" und damit ein "höheres Selbstwertgefühl" zu erreichen. Einige negative Kommentare wurden in Bezug auf die psychische Belastung, die die Behandlung mit sich brachte, genannt: "Meine unbeschwerte Jugendzeit war dahin."

MRKHS-Untergruppenvergleiche

Diese Untergruppenvergleiche wurden durchgeführt, um herauszufinden, inwiefern die Art und Weise, wie den Patient_innen die Diagnose vorgebracht wurde, worüber sie informiert wurden und wie dies wahrgenommen wurde, die Zufriedenheit mit der Behandlung geändert haben könnte.

Die MRKHS-Untergruppe, die über die Aspekte „Behandlungsmaßnahmen“ (U = 101,0, p = 0,05) und „Langzeitergebnisse“ (U = 101,5, p = 0,05) gut informiert war, zeigte sich mit der Behandlung im Allgemeinen zufriedener als die Untergruppe, die weniger oder nicht informiert wurde.

Diejenigen der Gruppe, die offen mit ihrer_m behandelnden Ärzt_in über die Diagnose und ihre Folgen sprechen konnten, würden sich retrospektiv signifikant häufiger wieder für eine Neovagina-Behandlung entscheiden als diejenigen, die nicht offen mit ihrer_m Ärzt_in sprechen konnten (U = 6, P = 0,002).

5 Diskussion

5.1 Zusammenfassung der Ergebnisse

Insgesamt haben 61 Personen an der Studie teilgenommen, mit einem überwiegendem Anteil von MRKHS Betroffenen. Das Durchschnittsalter unterschied sich deutlich, da die CAIS Betroffenen mit 39 Jahren deutlich älter waren als die MRKHS Betroffenen mit durchschnittlich 22 Jahren.

Das Durchschnittsalter bei Diagnosestellung betrug ähnlich wie in anderen Studien bei beiden Gruppen 16 Jahre.

Insgesamt wird aus den Ergebnissen der Studie deutlich, dass vielfältige diagnostische Maßnahmen zur Diagnosestellung genutzt wurden und viele dieser Maßnahmen von den Patient_innen als belastend empfunden wurden.

Zudem kommt, dass sich v.a. unter der CAIS Gruppe viele nicht gut und ausreichend über Diagnose, Maßnahmen und Therapieoptionen aufgeklärt fühlten. Dahingegen fühlte sich die MRKHS Gruppe deutlich besser aufgeklärt und zufriedener.

Dies spiegelt sich in der psychologischen Betreuung wieder, die von einer Mehrheit der MRKHS Gruppe wahrgenommen werden konnte, im Gegensatz zu nur einer CAIS Person.

Im vorliegenden Kollektiv wurden hauptsächlich die Vecchiotti Methode und zu einem geringeren Anteil die Dilatation zur Neovagina Konstruktion angewendet. Andere Methoden wurden nur vereinzelt in Anspruch genommen.

Als Grund für die Neovagina Behandlung wurden mehrheitlich in beiden Gruppen der Wunsch nach „Normalität“, „Weiblichkeit“ und die Möglichkeit ein „normales“ Sexualleben zu führen, angegeben.

Die Nachbehandlung mit Phantomen wurde durch beide Gruppen im median als belastend bewertet, jedoch war vor allem die insgesamt Zufriedenheit mit der Neovagina Behandlung in der MRKHS Gruppe hoch.

50% der CAIS Gruppe und 80% der MRKHS Gruppe würden sich retrospektiv erneut für eine Neovagina Behandlung entscheiden.

5.2 Diskussion der Hauptergebnisse

5.2.1 Diagnostische Mittel

In dieser Studie wurde eine Vielzahl verschiedener diagnostischer Maßnahmen angewendet. Viele davon empfanden die Befragten als belastend. Möglicherweise waren einige davon nicht unbedingt notwendig, da in der Literatur die alleinige klinische Untersuchung und der Ultraschall oder MRT alleine ausreichend sind, um das MRKHS-Syndrom zu diagnostizieren und klassifizieren (Lermann et al., 2011; Pompili et al., 2009)

Es gibt einige Studien, in denen die Bedeutung verschiedener diagnostischer Maßnahmen untersucht wurde und alleine Ultraschall und MRT zur Diagnosestellung als ausreichend befunden wurde (Kara et al., 2012; Lermann et al., 2011; Pompili et al., 2009). Bisher wurde jedoch nicht näher untersucht, wie diese Maßnahmen von den Patient_innen wahrgenommen werden.

Die MRT Untersuchung kann insbesondere bei Patient_innen eingesetzt werden, die die klinische Untersuchung als sehr schmerzhaft empfinden.

Bei CAIS-Patient_innen scheinen Tests des Serum-Testosteron-Spiegels in Kombination mit einer körperlichen Untersuchung, insbesondere hinsichtlich der fehlenden Scham- und Achselhaare, sowie das MRT, ausreichende Maßnahmen zu sein, um zur Diagnose zu führen (Oakes et al., 2008).

Wiederholte Untersuchungen ohne ausreichende Erklärung und die Reaktionen der Ärzt_innen auf die diagnostischen Befunde oder ihr Verhalten gegenüber den Teilnehmer_innen erwiesen sich als störend und beängstigend, was mit den Ergebnissen von Langer übereinstimmt (Langer et al., 1990). Diese Studie zeigt deutlich, wie wichtig es ist, bereits während der ersten medizinischen Beratung auf die Bedürfnisse und Ängste der Patient_innen einzugehen. Dies könnte durch psychologische Betreuungsmöglichkeiten und sorgfältige Auswahl der diagnostischen Maßnahmen realisiert werden. Insbesondere gilt zu berücksichtigen, dass die Diagnose meistens zu einem Zeitpunkt erfolgt, an dem für die meisten der Patient_innen die Exploration von Sexualität und Identität beginnt. Es wird davon ausgegangen, dass die Interaktionen mit dem medizinischen Personal „den Rahmen

für weitere Erfahrungen im Leben mit vaginaler Agenesie legen“, was diese Tatsache unterstreicht (Holt and Slade, 2003).

In einer Studie wird interessanterweise aufgezeigt, dass mehr als die Hälfte der untersuchten Studienteilnehmer_innen bereits vor dem Eingriff intime sexuelle Erfahrungen gesammelt hatten. Somit sollte das medizinische Personal bei Diagnosestellung unabhängig der Vaginallänge sexuelle Erfahrungen affirmieren (Dear et al., 2018).

Dies könnte sich positiv auf das eigene Körpererleben und die spätere Behandlungserfahrung auswirken.

5.2.2 Ärztliches Gespräch und psychologische Betreuung

Die CAIS Gruppe konnte nur selten oder gelegentlich offen mit einer Ärzt_in sprechen. Dies deckt sich mit dem Ergebnis einer CAIS-Studie, in der 57% der Befragten angaben keine Kenntnisse über das CAIS zu haben und nur 64% der Befragten mit dem Level ihres Kenntnisstands über die eigene Diagnose zufrieden waren (Wisniewski et al., 2000).

Im Gegensatz dazu konnte die MRKHS Gruppe oft das offene Gespräch suchen. Somit unterschied sich die Zufriedenheit signifikant zwischen beiden Gruppen bezüglich der Erläuterung zur Diagnose.

In der MRKHS-Gruppe unterstreichen die statistischen Ergebnisse, wie wichtig es für die Betroffenen ist ein offenes Gespräch mit der_m behandelnden Ärzt_in führen zu können, als auch ausreichende Informationen und Aufklärung über die Diagnose zu erhalten. Es konnte gezeigt werden, dass beides einen wesentlichen Einfluss auf die Zufriedenheit mit der Behandlung hat. Diejenigen, die offen mit ihren Ärzt_innen über Diagnose und Folgen der Behandlung sprechen konnten, würden sich signifikant häufiger wieder für eine Neovagina-Behandlung entscheiden.

Einige gaben an, dass die Ärzt_innen in diesem speziellen Bereich weder sachkundig, noch erfahren waren oder sich einfach nicht die Zeit nahmen, um ihnen etwas zu erklären oder mit ihnen zu sprechen. Gerade das offene Gespräch mit dem medizinischen Personal und umfangreiche Informationen über die Diagnose und weitere Maßnahmen werden in anderen Studien von den Betroffenen besonders

erwünscht (Brinkmann et al., 2007). Dies spricht dafür Betroffene bei der Verdachtsdiagnose einer Vaginalagenesie nicht länger mehrere Untersuchungen durchlaufen zu lassen, sondern sie so schnell wie möglich an ein spezielles interdisziplinäres Zentrum zu überweisen.

Einige Teilnehmer_innen hatten in der Vergangenheit die_den Ärzt_in gewechselt, weil sie sich nicht in guten Händen fühlten, wodurch die Möglichkeit einer vertrauenswürdigen Atmosphäre für ein ehrliches Gespräch verringert wurde. Ein_e Teilnehmer_in verglich sogar ihre_seine Beziehung zu den medizinischen Fachleuten mit der Beziehung eines Autos zu seinen Mechaniker_innen. Dies kann als sinnbildlich für Beschreibungen von medizinischem Personal gesehen werden, das sich hauptsächlich auf die körperliche und unpersönliche Seite des Syndroms konzentriert (Holt and Slade, 2003).

Verschiedene offene Aussagen dieser Studie deuten darauf hin, dass die Teilnehmer_innen die psychische Belastung durch Untersuchungen bei besserer Informiertheit zeitweise als gemindert wahrnahmen oder zumindest leichter damit umgehen konnten: "Die Nachbehandlung war wirklich schmerzhaft und ermüdete mich, aber sie war notwendig."

Die psychologische Behandlung während der Neovagina-Behandlung wurde in den Gruppen sehr unterschiedlich gehandhabt.

Nur ein_e CAIS-Teilnehmer_in und 25 MRKHS-Teilnehmer_innen wurden während der Neovagina-Behandlung psychologisch betreut. Bei 90,0% der CAIS und 38,6% der MRKHS-Teilnehmer_innen wurde keine psychologische Betreuung geleistet, obwohl in verschiedenen Fallstudien gezeigt wurde, dass ein ganzheitlicher Ansatz, einschließlich psychologischer Unterstützung, die sofort mit der ersten Diagnosestellung beginnen sollte, das Behandlungsergebnis verbessert (Brain et al., 2010; Callens et al., 2012; Holt and Slade, 2003). Auch zeigen einige Studien, dass dies explizit von den Betroffenen gewünscht wird (Brinkmann et al., 2007). Diagnose und Behandlung, insbesondere die langwierige Nachbehandlung, einschließlich der Anwendung des Phantoms, werden von negativen Emotionen wie psychischer Belastung und Stress, Selbstmordgedanken und einem negativen Einfluss auf das Selbstwertgefühl begleitet (Kimberley et al., 2011). Gerade in dieser Zeit sollte den Betroffenen psychologische Unterstützung angeboten werden.

5.2.3 Neovagina Therapie

In der Studie wurden 4 CAIS- und 46 MRKHS-Teilnehmer_innen vorgestellt, die sich einer Neovagina-Behandlung unterzogen hatten.

Da 80% aller Teilnehmer_innen (CAIS: n = 1; MRKHS: n = 39) die Vecchietti-Methode für die Behandlung gewählt hatten, war die Stichprobengröße der Gruppen, die andere Behandlungen wählten, für eine vergleichende Analyse der Neovagina Behandlungen zu klein.

Die meisten Teilnehmer_innen (CAIS: n = 1, 33,3%; MRKHS: n = 39, 86,6%) waren mit dem Ergebnis und der Behandlung im Allgemeinen zufrieden. Dies stimmt mit den Ergebnissen vieler Studien über die Vecchietti-Methode überein, die ein erfolgreiches anatomisches und funktionelles Ergebnis aufzeigen (Abramowicz et al., 2013; Borruto et al., 2007; Brucker et al., 2008; Brun et al., 2002; Folgueira et al., 2006). Der anatomische Erfolg wird in der Literatur zumeist durch eine vaginale Länge von mindestens 6 cm und das Fehlen von Komplikationen wie Narben und Kontrakturen definiert, die die vaginale Länge beeinträchtigen könnten (Callens et al., 2014).

In einer auf der Grundlage der vorliegenden Daten publizierten Arbeit konnten keine signifikanten Unterschiede der Neovaginalänge zwischen den CAIS- und MRKHS-Gruppen festgestellt werden (Fliegner et al., 2013).

Die Hälfte der CAIS-Betroffenen, die eine Neovagina-Behandlung erhalten hatten (n=2), waren mit ihrer Neovaginalänge zufrieden. Interessanterweise waren 71,4% (n = 5) des Kollektivs der CAIS-Patient_innen, die nicht behandelt wurden, mit ihrer Neovaginalänge zufrieden. Keine_r der drei nicht behandelten MRKHS-Patient_innen waren mit ihrer Neovaginalänge zufrieden. Die CAIS-Gruppe zeigte eine deutlich geringere "Zufriedenheit mit dem Sexualleben" als die MRKHS-Gruppe.

Dies könnte darin begründet sein, dass Diagnosemitteilung und Behandlung bei CAIS- Betroffenen oftmals zu früheren Zeitpunkten erfolgten, sodass die Betreuung möglicherweise noch nicht so interdisziplinär und differenziert war, mit der Konsequenz, dass die CAIS-Gruppe weniger informiert wurde und eine informierte Einwilligung fehlte.

Über diese Überlegungen hinaus bleibt verwunderlich, dass die Vecchietti-Methode in Deutschland vorherrschend angewendet wird. Während der American Congress of Obstetricians and Gynecologists Committee, sowie auch in Australien, den UK und große Teile Russlands und verschiedene andere Studien sich für die Dilatation als erste Wahl für alle Betroffenen mit fehlender Vagina aussprechen (American College of Obstetrics and Gynecology, 2002; Callens et al., 2012; Deans et al., 2010; Ismail-Pratt et al., 2007; Nadarajah et al., 2005), empfiehlt die "Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe" (DGGG) die Vecchietti Methode als erste Wahl (2010). Diese Abweichung sollte einer weiteren Prüfung unterzogen werden.

Studien, die sich für einen konservativen Ansatz aussprechen, argumentieren, dass die üblichen Risiken, die mit einer Operation einhergehen, durch nicht chirurgische Methoden vermieden werden könnten (Edmonds et al., 2012; Gargollo et al., 2009; Ismail-Pratt et al., 2007; Laufer, 2002). Chirurgische Methoden sollten eher für Betroffene empfohlen werden, die eine komplexere Vorgeschichte haben, wie zuvor erfolglose Dilatationsversuche oder Narben aufgrund vorheriger Operationen (Deans et al., 2010; Nakhal and Creighton, 2012).

Andere Studien argumentieren, dass eine Operation die vorzuziehende Therapie sein sollte oder zumindest gleichermaßen in Betracht gezogen werden sollte, da einige Betroffene möglicherweise nicht die Ausdauer oder Selbstdisziplin zur Dilatation besitzen (Brucker et al., 2008; Creatsas, 2018; Nakhal and Creighton, 2012).

Jedoch versäumen sie dabei zu erklären, dass Dilatatoren in Form von Phantomen nach der Operation mindestens sechs Monate lang verwendet werden müssen und möglicherweise jahrelang weiter benutzt werden müssen, wenn die Personen nicht regelmäßig penetrativen Geschlechtsverkehr ausüben. Auch mehrere Teilnehmer_innen unserer Studie gaben an, vor operativen Eingriffen entweder nicht über die notwendige Zeitspanne der Phantomnutzung informiert worden zu sein, oder beklagten die ständige Möglichkeit, dass sich ihre Vagina ohne Dehnung verkürzen könne. Studien zur Auswertung der Behandlungszufriedenheit sollten in Zukunft auch die Zufriedenheit mit der Nachbehandlung mit beurteilen und abfragen, um eine klarere Aussage über den operativen Erfolg machen zu können.

Die Möglichkeit, die Verwendung von Dilatatoren vollständig einzustellen, stellt einen

wesentlichen psychologischen Vorteil bei der Dilatationsbehandlung dar (Edmonds et al., 2012).

In der Studie von Callens et al. (2014) konnte aufgrund der heterogenen Gruppe von Studienteilnehmer_innen, der Bias der operativen Studien hin zur eigenen angewandten Methode und dem Mangel an übereinstimmenden Kriterien für Langzeitergebnisse, keine optimale Operationstechnik bestimmt werden.

Es wurde die Empfehlung ausgesprochen, dass die Vecchiotti Methode aufgrund der höchsten anatomischen und funktionellen Erfolgsraten, in Kombination mit der niedrigsten Komplikationsrate entweder als Erstlinien-Behandlung oder nach einer gescheiterten Vaginaldilatation verwendet werden könne. Letztere Methode wurde als Erstlinien-Behandlung bei hoch motivierten Patient_innen ohne vorherige Behandlung aufgrund der niedrigen Komplikationsraten empfohlen. Die intestinale Vaginoplastik mit höherer Morbidität und postoperativen Nebenwirkungen wie Darmverschluss, Ileus oder übermäßigem vaginalen Ausfluss wurde für komplexe Fälle mit ausgedehnten Narben im Unterleib, aufgrund vorheriger Operationen empfohlen (Callens et al., 2014).

Obwohl eine Nachbehandlung aufgrund der oft schmerzhaften Anwendung des Phantoms von allen CAIS und 20% der MRKHS Befragten als problematisch empfunden wurde, war die mediane Zufriedenheit mit der Neovagina-Behandlung in der CAIS-Gruppe mittelmäßig und in der MRKHS-Gruppe hoch ("sehr zufrieden"), ohne signifikanten Unterschied zwischen den Gruppen.

Retrospektiv würden sich immer noch 50% der CAIS-Gruppe und 80,4% der MRKHS-Gruppe erneut für die Neovagina-Behandlung entscheiden.

Als Erklärungen für diese Entscheidung wurden hauptsächlich das Bedürfnis nach „Normalität“, die Möglichkeit Geschlechtsverkehr auszuüben und das Erringen von höherem Selbstwertgefühl genannt, was mit den Ergebnissen früherer Studien vergleichbar ist (Holt and Slade, 2003; Liao et al., 2006).

Aus den Antworten wird deutlich, dass die Gründe für eine Neovagina-Behandlung größtenteils sozialer Natur sind und dass Probleme mit dem sexuellen Wohlbefinden und der eigenen Identität nicht allein durch medizinische Behandlungen gelöst werden können.

In von Roen et al. durchgeführten qualitativen Interviews mit Expert_innen aus interdisziplinären DSD-Teams konnten einige interessante Punkte herausgestellt werden. Zum einen gingen alle Frauen davon aus, dass Frauen eine bestimmte Vaginallänge haben und vaginalen Geschlechtsverkehr ausüben würden. Dies führe zu einem negativen psychologischen Einfluss und gehe mit dem Druck einher sich bezüglich der Vaginallänge und -funktion einer bestimmten Norm anpassen zu müssen/wollen. Dies wiederum könne zu einer Aversion gegen die eigenen Genitalien und Geschlechtsverkehr führen und das sexuelle Wohlbefinden mindern (Roen et al., 2018).

Einige Dilatationsstudien weisen darauf hin, dass Betroffene durch die Dilatation selbst immer wieder an ihr „Anderssein“ erinnert werden, obwohl sie genau dies damit verändern wollten (Liao et al., 2006; Roen et al., 2018).

Aus diesen Studien, wie auch den Ergebnissen dieser Studie, wird deutlich, dass zum einen die Betroffenen genauestens über Vor- und Nachteile einer Therapiemethode beraten werden müssen, und zum anderen unbedingt psychologisch betreut werden müssen, da dieser Druck einer sozialen Norm zu entsprechen nicht allein durch eine somatische Therapie genommen werden kann. „It is common for girls and women to express a wish to be normal and to seek medical interventions that might help attain a normal body rather than come to terms with being different“ (Roen et al., 2018).

Ein weiterer wichtiger von Roen et al. aufgeführter Punkt ist die Kommunikation zwischen Behandler_innen und Patient_innen.

Die Art, wie etwas vorgetragen werde, beeinflusse den Entschluss zu einer bestimmten Therapie bedeutend (Roen et al., 2018). So könnten die Behandler_innen durch ausgewählte Begriffe und Formulierungen bereits während der Diagnosestellung darauf achten, den Normativitätsdruck nicht zu reproduzieren und damit die Last der Betroffenen etwas zu mindern.

Als Beispiel hierfür könne eine Kommunikationsweise stehen, in der Ratsuchenden erläutert wird, welche Optionen zur Verfügung stehen, anstatt zu formulieren, welche Therapie die Betroffene braucht. Letzteres vermittele, dass der Körper eine Therapie benötigt und ‚nicht normal‘ ist.

Einige Autor_innen plädieren daher für die Nutzung von Methoden einer gemeinsamen Entscheidungsfindung (Shared Decision Making), um die Betroffenen

zu empowern, sowie autonomere Entscheidungen der Patient_in zu ermöglichen (Graziano and Fallat, 2016). Hilfreich ist hierbei eine differenzierte Aufklärung der betroffenen Person und deren Umfeld (z.B. Familie) genauestens zu informieren, auf kulturelle Hintergründe einzugehen und bestimmte Vorstellungen und Wünsche klar auszuformulieren.

Dabei könnten Listen mit bereits vorgefertigten Fragen an die Familie und die Patient_in sicherstellen, dass die Behandler_in zumindest alle diese Fragen im Gespräch beantwortet. Auch könnte damit eher dem Anspruch nachgekommen werden, die Komplexität der Syndrome vollständig zu erläutern und oftmals nur geringen anatomischen Kenntnissen zu begegnen.

Gerade vor irreversiblen Eingriffen sei es wichtig alle Vor- und Nachteile der unterschiedlichen Therapieoptionen durchzusprechen, um postinterventionellen Enttäuschungen vorzubeugen und um die persönlich geeignetste Therapieoption herauszukristallisieren, besonders, wenn es wie im Neovagina Bereich keine einheitlichen Empfehlungen gibt.

Auch wird die Vermittlung an eine Selbsthilfegruppe oder eine andere betroffene Person empfohlen, um die Scham der Patient_in zu vermindern (Graziano and Fallat, 2016).

6 Limitierungen der Studie

Einige Punkte dieser Studie sollten bei der Interpretation der Ergebnisse Berücksichtigung finden.

Die Kontaktaufnahme mit potenziellen Teilnehmer_innen könnte zu ausgewählten Studienproben geführt haben. Die MRKHS-Studiengruppe wies nur eine geringe Altersabweichung auf, und die Mehrheit der Teilnehmer_innen dieser Gruppe wurde über ihre Ärzt_innen rekrutiert, die meisten von ihnen, nachdem sie sich einer Neovagina Operation unterzogen hatten. Daher haben wir möglicherweise nur eine spezielle Untergruppe von Personen mit MRKHS untersucht.

Viele der MRKHS-Patient_innen (n = 25, 51,0%) wurden über die Tübinger Frauenklinik rekrutiert, eines der größten klinischen Zentren der Neovagina-Behandlung in Deutschland, in dem hauptsächlich die modifizierte Vecchietti-Methode angewendet wird, weshalb die meisten unserer Studienteilnehmer_innen

mit der Vecchiotti-Methode behandelt wurden (Brucker et al., 2008). Die Expertise des dortigen Personals und der multidisziplinäre Ansatz in diesem Zentrum könnten die meist höhere Zufriedenheit der MRKHS-Gruppe mit Diagnose und Behandlung erklären.

Im Gegensatz dazu wurden die meisten CAIS-Teilnehmer_innen über Selbsthilfegruppen rekrutiert, was zu auch potenziellen Selektionsverzerrungen führen könnte.

Die höhere Altersrate der CAIS-Gruppe könnte auch die unterschiedliche Zufriedenheit zwischen den Gruppen erklären. Da beide Gruppen in der Regel während der Pubertät vorstellig werden, ist es wahrscheinlich, dass die CAIS-Patient_innen in einer Zeit behandelt wurden, in der das Syndrom selbst, die Diagnose- und Behandlungsmaßnahmen und die Psychotherapie noch nicht wie in jetziger Form erforscht und angeboten wurden.

Da die Mehrheit der beiden Gruppen die Vecchiotti-Methode zur Neovagina-Therapie durchlaufen hatte, waren die Subgruppen, die andere Neovagina-Behandlungen wählten, zu klein. Daher war es nicht möglich, die Zufriedenheit der Teilnehmer_innen anhand verschiedener angewandter Methoden zu vergleichen. Teilnehmer_innen, die durch Dilatation oder Dilatation per Koitus behandelt wurden, waren kaum oder nicht vertreten. Dies könnte ein zukünftiges Thema für weitere Analysen sein.

Insgesamt kann somit also keine generalisierte Schlussfolgerung über die beiden Syndrome von unseren Studiengruppen aus gezogen werden, aufgrund der eher einseitigen Therapieanwendung und der möglichen Selektionsbias.

Aufgrund der Seltenheit des Syndromes reichte die tatsächliche Anzahl der Teilnehmer_innen mit CAIS nicht für eine robuste Regressionsanalyse oder andere statistische Vergleiche aus, liegt jedoch innerhalb des Bereichs, der in anderen Publikationen analysiert wurde (Ismail-Pratt et al., 2007; Schoenbacher et al., 2010; Wisniewski et al., 2000). Auch konnten dadurch keine Vergleiche innerhalb der Gruppe zwischen den Neovagina-Behandlungen durchgeführt werden.

Ein weiterer Limitationsfaktor der Studie liegt zudem darin, dass sie auf Selbstangaben der Teilnehmer_innen basiert. Dadurch liegen keine Aufzeichnungen

körperlicher Untersuchungen oder Expert_innen Angaben zum Beispiel in Bezug auf das Aufklärungsgespräch oder das Management der Nachbehandlung vor.

Ein umfassender Vergleich der beiden Gruppen MRKHS und CAIS ist aufgrund der großen Unterschiede zwischen den Syndromen nicht möglich. Da sich allerdings beide Gruppen meist erstmals während der Pubertät mit primärer Amenorrhoe ärztlichen Rat einholen, werden ähnliche diagnostische Verfahren bemüht, sodass beide Gruppen mit ähnlichen Zweifeln und Entscheidungen im Zusammenhang mit der Neovagina-Behandlung konfrontiert sind. Ein Gruppenvergleich schien in diesem Zusammenhang aufschlussreich.

7 Fazit

Die Ergebnisse dieser Arbeit stimmen mit Ergebnissen anderer Studien überein, dass ein multidisziplinärer Ansatz, der den Patient_innen Informationen über ihr Syndrom, sowie verschiedene Behandlungsoptionen und psychologische Beratung ab dem Zeitpunkt der Diagnosestellung zur Verfügung stellt, für ein erfolgreicheres Behandlungsergebnis und das Wohlbefinden der Patient_innen erforderlich ist. Dies könnte am besten in einem von Kliniken unabhängigen Gesundheitszentrum stattfinden, die aufgrund ihrer bevorzugten Behandlungsmethoden voreingenommen sein könnten. Durch eine unabhängige Beratung könnte sichergestellt werden, dass die Klient_innen selbst frei entscheiden können, wie sie fortfahren wollen und ob sie sich überhaupt behandeln lassen wollen. Dass Frauen, die medizinisch behandelt wurden, keine besseren Indikatoren für sexuelles Wohlbefinden oder die sexuelle Funktion hatten als diejenigen, die nicht behandelt wurden (Callens et al., 2014), macht offensichtlich, dass neben der Neovagina Behandlung weitere Faktoren für das sexuelle Wohlbefinden von Bedeutung sind.

Die Studie impliziert auch, dass diagnostische Maßnahmen mit Vorsicht gewählt werden sollten, wobei zwischen medizinischem Nutzen und daraus resultierenden Belastungen für die Patient_innen gut abgewogen werden sollte.

In Anbetracht der Einschränkungen dieser Studie sollten multizentrische Studien durchgeführt werden, in der die Zufriedenheit und das Wohlbefinden einer Vielzahl von Individuen bewertet und verglichen werden, um andere Neovagina-

Behandlungsoptionen als Vecchietti und mehr Klient_innen einzubeziehen, die nicht unbedingt zur Behandlung ins Krankenhaus gegangen sind.

Auch sollte eingehender untersucht werden aus welchen Gründen Klient_innen sich für eine Neovagina Therapie entscheiden. Im Beratungsgespräch sollte auf die Sorgen und Ängste der Betroffenen ebenso wie den gesellschaftlichen Druck eingegangen werden, den sie verspüren.

Dies scheint umso wichtiger, da immer noch keine eindeutige Studienlage vorliegt, die eine klare Neovagina-Behandlungsempfehlung ausspricht.

8 Zusammenfassung

Das MRKHS und das CAIS Syndrom gehören beide zu seltenen DSD-Syndromen, die in Deutschland mit einer Prävalenz von 1:5000 und 1:20000 angegeben werden. Beide Syndrome werden meist im Pubertätsalter bei primärer Amenorrhoe oder nicht möglichem penetrativem Geschlechtsverkehr diagnostiziert. Beiden Patient_innen Gruppen ist gemein, dass sie sich aufgrund der Seltenheit der Syndrome meist häufigen und langwierigen Untersuchungsperioden aussetzen müssen und als Therapie meist die Herstellung einer Neovagina empfohlen wird.

Wenig erforscht wurde bisher, welche diagnostischen Maßnahmen die Betroffenen als belastend empfanden und wie sie den Kontakt mit den Ärzt_innen bewerten. Ziel dieser Studie sollte anhand einer Fragebogenauswertung von insgesamt 61 Teilnehmer_innen sein, dies zu erörtern und die Neovagina-Behandlung und deren Nachbehandlung aus Patient_innen Perspektive zu evaluieren. Zusätzlich sollte ein Vergleich zwischen den unterschiedlichen Gruppen bezüglich der Behandlungszufriedenheit und der unterschiedlichen Neovagina-Behandlungen erfolgen.

Viele der diagnostischen Maßnahmen, v.a. die Palpation, die genitale Untersuchung mit Instrumenten und der vaginale Ultraschall wurden als belastend empfunden.

Die Mehrheit der Teilnehmer_innen, die eine Neovagina-Behandlung durchgeführt hatten, hatten diese durch die Vecchiotti-Methode erhalten, nur 4 Personen durch Dilatation. Somit konnten keine robusten Vergleiche zwischen den Behandlungsmethoden durchgeführt werden.

Insgesamt war die Zufriedenheit der MRKHS Gruppe mit der Aufklärung zu den diagnostischen Maßnahmen, der Therapie und der Behandlung hoch, sodass 80% der Befragten sich retrospektiv erneut für die Behandlung entscheiden würden. Im Gegensatz dazu fiel die Zufriedenheit in der CAIS Gruppe niedrig aus. Letztere hatten weniger Möglichkeiten zu einem offenen Gespräch mit den Behandler_innen, fühlten sich nicht ausreichend aufgeklärt und wurden seltener psychologisch betreut.

Weitere Studien sollten die Belastung der Personen mit MRKHS und CAIS im Zusammenhang mit der Diagnostik und Therapie evaluieren, um klarere Praxisempfehlungen aussprechen zu können.

Summary

MRKHS and CAIS syndrome are rare DSD syndromes reported with a prevalence of 1:5000 and 1:20000 in Germany. Both syndromes are mostly diagnosed at puberty with primary amenorrhoea or with the incapacity of penetrative sexual intercourse. Both patient groups have in common that, due to the rarity of the syndromes, they usually have to undergo frequent and protracted examination periods and that the production of a neovagina is usually recommended as therapy.

So far, little research has been done into which diagnostic measures the affected persons found stressful and how they evaluate the conversation with the physicians. The aim of this study was to discuss this on the basis of a questionnaire evaluation of a total of 61 participants and, in addition, to evaluate the neovagina treatment and its after-treatment from the patient's perspective. In addition, a comparison should be made between the different groups with regard to treatment satisfaction and the different neovaginal treatments.

With an average age of 16 years the diagnosis was made in both groups. Many of the diagnostic measures, especially palpation, genital examination with instruments and vaginal ultrasound, were found to be stressful.

The majority of the participants who had undergone neovaginal treatment had received it by the Vecchiotti method, only 4 persons by dilatation. Thus, no robust comparisons could be made between the treatment methods.

Overall, the satisfaction of the MRKHS group with the explanation of the diagnostic measures, the therapy and the treatment was high, so that 80% of the interviewees would decide retrospectively for the treatment again. In contrast, satisfaction in the CAIS group was low. The latter had less opportunity to have an open conversation with the practitioners, did not feel sufficiently informed and were less likely to receive psychological care.

Further studies are needed to evaluate the burden of MRKHS and CAIS on individuals in connection with diagnosis and therapy and to adapt them accordingly.

9 Literaturverzeichnis

- Abramowicz, S., Oden, S., Joutel, N., Roman, H., Gromez, A., Marpeau, L., 2013. Plastik vaginale par technique de Vecchietti coelioscopique : résultats anatomiques et fonctionnels. *Gynécologie Obstétrique & Fertilité* 41, 4–9. <https://doi.org/10.1016/j.gyobfe.2012.11.002>
- American College of Obstetrics and Gynecology, 2018. Müllerian Agenesis: diagnosis, management, and treatment - ACOG [Online im Internet]. URL <https://www.acog.org/Clinical-Guidance-and-Publications/Committee-Opinions/Committee-on-Adolescent-Health-Care/Mullerian-Agenesis-Diagnosis-Management-and-Treatment?IsMobileSet=false> (accessed 2.4.19).
- American College of Obstetrics and Gynecology, 2002. ACOG committee opinion. Nonsurgical diagnosis and management of vaginal agenesis. Number 274, July 2002. Committee on Adolescent Health Care. American College of Obstetrics and Gynecology. *Int J Gynaecol Obstet* 79, 167–170.
- Ärzteblatt, D.Ä.G., Redaktion Deutsches, 2016. Gebärmuttertransplantation: Uniklinikum Tübingen rechnet mit... [Online im Internet]. Deutsches Ärzteblatt. URL <https://www.aerzteblatt.de/nachrichten/71359/Gebaermuttertransplantation-Uniklinikum-Tuebingen-rechnet-mit-zuegiger-Schwangerschaft> (accessed 4.9.19).
- Ärzteblatt, D.Ä.G., Redaktion Deutsches, 2015. Stellungnahme der Bundesärztekammer „Versorgung von Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit Varianten/Störungen der Geschlechtsentwicklung... [Online im Internet]. Deutsches Ärzteblatt. URL [https://www.aerzteblatt.de/archiv/168980/Stellungnahme-der-Bundesaerztekammer-Versorgung-von-Kindern-Jugendlichen-und-Erwachsenen-mit-Varianten-Stoerungen-der-Geschlechtsentwicklung-\(Disorders-of-Sex-Development-DSD\)](https://www.aerzteblatt.de/archiv/168980/Stellungnahme-der-Bundesaerztekammer-Versorgung-von-Kindern-Jugendlichen-und-Erwachsenen-mit-Varianten-Stoerungen-der-Geschlechtsentwicklung-(Disorders-of-Sex-Development-DSD)) (accessed 5.22.19).
- Baldwin, J.F., 1904. XIV. The Formation of an artificial vagina by intestinal transplantation. *Ann Surg* 40, 398–403.
- Bangsboll, S., Qvist, I., Lebech, P., Lewinsky, M., 1992. Testicular feminization syndrome and associated gonadal tumors in Denmark. *Acta Obstet. Gynecol. Scand.* 71, 63–66. <https://doi.org/10.3109/00016349209007950>
- Bastu, E., Akhan, S.E., Mutlu, M.F., Nehir, A., Yumru, H., Hocaoglu, E., Gungor-Ugurlucan, F., 2012. Treatment of vaginal agenesis using a modified McIndoe technique: Long-term follow-up of 23 patients and a literature review. *Can J Plast Surg* 20, 241–244.
- Batista, R.L., Costa, E.M.F., Rodrigues, A. de S., Gomes, N.L., Faria Jr., J.A., Nishi, M.Y., Arnhold, I.J.P., Domenice, S., Mendonca, B.B. de, Batista, R.L., Costa, E.M.F., Rodrigues, A. de S., Gomes, N.L., Faria Jr., J.A., Nishi, M.Y., Arnhold, I.J.P., Domenice, S., Mendonca, B.B. de, 2018. Androgen insensitivity syndrome: a review. *Arch Endocrin Metabol* 62, 227–235.
- Bean, E.J., Mazur, T., Robinson, A.D., 2009. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: sexuality, psychological effects, and quality of life. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 22, 339–346. <https://doi.org/10.1016/j.jpag.2008.11.006>
- Bertelloni, S., Dati, E., Baroncelli, G.I., Hiort, O., 2011. Hormonal management of

- complete androgen insensitivity syndrome from adolescence onward. *Horm Res Paediatr* 76, 428–433. <https://doi.org/10.1159/000334162>
- Bertelloni, S., 2017. Gonadal Surgery in Complete Androgen Insensitivity Syndrome: A Debate. *Sex Dev* 11, 169–170. <https://doi.org/10.1159/000475907>
- Bhaskar, V., Sinha, R.J., Mehrotra, S., Mehrotra, C.N., Singh, V., 2018. Long-term outcomes of sigmoid vaginoplasty in patients with disorder of sexual development – our experience. *Urol Ann* 10, 185–190. https://doi.org/10.4103/UA.UA_88_17
- Birnbaum, W., Marshall, L., Werner, R., Kulle, A., Holterhus, P.-M., Rall, K., Köhler, B., Richter-Unruh, A., Hartmann, M.F., Wudy, S.A., Auer, M.K., Lux, A., Kropf, S., Hiort, O., 2018. Oestrogen versus androgen in hormone-replacement therapy for complete androgen insensitivity syndrome: a multicentre, randomised, double-dummy, double-blind crossover trial. *The Lancet Diabetes & Endocrinology* 6, 771–780. [https://doi.org/10.1016/S2213-8587\(18\)30197-9](https://doi.org/10.1016/S2213-8587(18)30197-9)
- Borruto, F., Camoglio, F.S., Zampieri, N., Fedele, L., 2007. The laparoscopic Vecchiatti technique for vaginal agenesis. *Int J Gynaecol Obstet* 98, 15–19. <https://doi.org/10.1016/j.ijgo.2007.03.012>
- Brain, C.E., Creighton, S.M., Mushtaq, I., Carmichael, P.A., Barnicoat, A., Honour, J.W., Larcher, V., Achermann, J.C., 2010. Holistic management of DSD. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 24, 335–354. <https://doi.org/10.1016/j.beem.2010.01.006>
- Brännström, M., Johannesson, L., Bokström, H., Kvarnström, N., Mölne, J., Dahm-Kähler, P., Enskog, A., Milenkovic, M., Ekberg, J., Diaz-Garcia, C., Gäbel, M., Hanafy, A., Hagberg, H., Olausson, M., Nilsson, L., 2015. Livebirth after uterus transplantation. *Lancet* 385, 607–616. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(14\)61728-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(14)61728-1)
- Brinkmann, L., Schweizer, K., Richter-Appelt, H., 2007. Patientinnen mit Y-Chromosom („XY-Frauen“): Empfehlungen für eine professionelle Kommunikation der Diagnose und Behandlung. *Geburtshilfe Frauenheilkd* 67. <https://doi.org/10.1055/s-2007-972101>
- Brinkmann, L., Schweizer, K., Richter-Appelt, H., 2007. Behandlungserfahrungen von Menschen mit Intersexualität. *Gynäkologische Endokrinologie* 5, 235–242. <https://doi.org/10.1007/s10304-007-0199-4>
- Brucker, S., Bungartz, J., Rall, K., 2009. Allgemeine Gynäkologie. Die 3 A (Asymptomatisch, Amenorrhö, Aplasie) der Vaginalaplasie–kein differenzialdiagnostisches Chamäleon. *Geburtshilfe Frauenheilkd* 69, 568–575.
- Brucker, S.Y., Gegusch, M., Zubke, W., Rall, K., Gauwerky, J.F., Wallwiener, D., 2008. Neovagina creation in vaginal agenesis: development of a new laparoscopic Vecchiatti-based procedure and optimized instruments in a prospective comparative interventional study in 101 patients. *Fertil Steril* 90, 1940–1952. <https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2007.08.070>
- Brun, J.-L., Belleannée, G., Grafeille, N., Aslan, A.-F., Brun, G.H., 2002. Long-term results after neovagina creation in Mayer–Rokitanski–Kuster–Hauser syndrome by Vecchiatti’s operation. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 103, 168–172. [https://doi.org/10.1016/S0301-2115\(02\)00031-3](https://doi.org/10.1016/S0301-2115(02)00031-3)
- Bundesministerium der Justiz und für Verbraucherschutz. (2011, November 21). Gesetz zum Schutz von Embryonen (Embryonenschutzgesetz–ESchG) vom 13.12.1990. URL https://www.gesetze-im-internet.de/eschg/__1.html (accessed 4.9.19)

- Cai, B., Zhang, J.R., Xi, X.W., Yan, Q., Wan, X.P., 2007. Laparoscopically assisted sigmoid colon vaginoplasty in women with Mayer–Rokitansky–Kuster–Hauser syndrome: feasibility and short-term results. *Br J Obstet Gynaecol* 114, 1486–1492. <https://doi.org/10.1111/j.1471-0528.2007.01514.x>
- Callens, N., De Cuypere, G., De Sutter, P., Monstrey, S., Weyers, S., Hoebeke, P., Cools, M., 2014. An update on surgical and non-surgical treatments for vaginal hypoplasia. *Hum. Reprod. Update* 20, 775–801. <https://doi.org/10.1093/humupd/dmu024>
- Callens, N., De Cuypere, G., Wolffenbuttel, K.P., Beerendonk, C.C.M., van der Zwan, Y.G., van den Berg, M., Monstrey, S., Van Kuyk, M.E., De Sutter, P., Dsd, B.-D.S.G. on, Dessens, A.B., Cools, M., 2012. Long-Term psychosexual and anatomical outcome after vaginal dilation or vaginoplasty: A comparative study. *J Sex Med* 9, 1842–1851. <https://doi.org/10.1111/j.1743-6109.2012.02747.x>
- Caplan, A.L., 2013. Ensuring the future of uterine transplantation. *Fertil Steril* 99, 682–683. <https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2012.11.010>
- Cheikhelard, A., Bidet, M., Baptiste, A., Viaud, M., Fagot, C., Khen-Dunlop, N., Louis-Sylvestre, C., Sarnacki, S., Touraine, P., Elie, C., Aigrain, Y., Polak, M., Brun, J.-L., Darai, E., Descamps, P., Gueniche, K., Leguevaque, P., Lopes, P., Louis-Borrione, C., Morcel, K., Ouallouche, C., Paniel, B.-J., Ranke, A., Rouzier, R., Pienkowski, C., 2018. Surgery is not superior to dilation for the management of vaginal agenesis in Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: a multicenter comparative observational study in 131 patients. *Am J Obstet Gynecol* 219, 281.e1-281.e9. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2018.07.015>
- Cho, M.K., Kim, C.H., Oh, S.T., 2009. Endometriosis in a patient with Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *J. Obstet. Gynaecol. Res.* 35, 994–996. <https://doi.org/10.1111/j.1447-0756.2009.01025.x>
- Cools, M., Looijenga, L., 2017. Update on the Pathophysiology and Risk Factors for the Development of Malignant Testicular Germ Cell Tumors in Complete Androgen Insensitivity Syndrome. *Sex Dev* 11, 175–181. <https://doi.org/10.1159/000477921>
- Creatas, G., 2001. Creation of a neovagina following Williams vaginoplasty and the Creatas modification in 111 patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Ferti Steril* 76 (5): 1036-40
- Creatas, G., 2018. Vaginal aplasia Creatas vaginoplasty, in: Schenker, J.G., Sciarra, J.J., Mettler, L., Genazzani, A.R., Birkhaeuser, M. (Eds.), *Reproductive Medicine for Clinical Practice: Medical and surgical Aspects, Reproductive Medicine for Clinicians*. Springer International Publishing, Cham, pp. 203–207. https://doi.org/10.1007/978-3-319-78009-2_17
- D’Alberton, A., Santi, F., 1972. Formation of a neovagina by coitus. *Obstet Gynecol* 40, 763–764.
- Darai, E., Toullalan, O., Besse, O., Potiron, L., Delga, P., 2003. Anatomic and functional results of laparoscopic–perineal neovagina construction by sigmoid colpoplasty in women with Rokitansky’s syndrome. *Hum Reprod* 18, 2454–2459. <https://doi.org/10.1093/humrep/deg443>
- Davydov, S.N., 1969. [Colpopoiesis from the peritoneum of the uterorectal space]. *Akush Ginekol (Mosk)* 45, 55–57.
- Deans, R., Berra, M., Creighton, S.M., 2010. Management of vaginal hypoplasia in disorders of sexual development: surgical and non-surgical options. *Sexual Development* 4, 292–299. <https://doi.org/10.1159/000316231>

- Dear, J., Creighton, S.M., Conway, G.S., Williams, L., Liao, L.-M., 2019. Sexual experience before treatment for vaginal agenesis: a retrospective review of 137 women. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 32, 300-304
<https://doi.org/10.1016/j.jpag.2018.12.005>
- Deeb, A., 2005. Inguinal hernia in female infants: a cue to check the sex chromosomes? - Deeb - 2005 - *BJU International* - Wiley Online Library [Online im Internet]. URL <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/j.1464-410X.2005.05639.x> (accessed 2.7.19).
- Deffarges, J.V., Haddad, B., Musset, R., Paniel, B.J., 2001. Utero-vaginal anastomosis in women with uterine cervix atresia: long-term follow-up and reproductive performance. A study of 18 cases. *Hum. Reprod.* 16, 1722–1725.
- Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (2010) Weibliche genitale Fehlbildungen - Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe. Online im Internet]. URL <https://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/015-052.html> (accessed 5.13.19).
- Deutsche Gesellschaft für Urologie, Deutsche Gesellschaft für Kinderchirurgie, Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie. (2016) Leitlinie, Varianten der Geschlechtsentwicklung [Online im Internet]. URL <https://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/174-001.html> (accessed 4.17.19).
- Döhnert, U., Wunsch, L., Hiort, O., 2017. Gonadectomy in Complete androgen insensitivity syndrome: Why and when? *SXD* 11, 171–174.
<https://doi.org/10.1159/000478082>
- Duncan, P.A., Shapiro, L.R., Stangel, J.J., Klein, R.M., Addonizio, J.C., 1979. The MURCS association: Müllerian duct aplasia, renal aplasia, and cervicothoracic somite dysplasia. *J. Pediatr.* 95, 399–402.
- Edmonds, D., 2013. Management of vaginal agenesis. *Curr Opin Obstet Gynecol* 2013 25, 382–387. <https://doi.org/10.1097/GCO.0b013e328363d67f>
- Edmonds, D.K., 2003. Congenital malformations of the genital tract and their management. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol* 17, 19–40.
<https://doi.org/10.1053/ybeog.2003.0356>
- Edmonds, D.K., Rose, G.L., Lipton, M.G., Quek, J., 2012. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: a review of 245 consecutive cases managed by a multidisciplinary approach with vaginal dilators. *Fertil Steril* 97, 686–690.
<https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2011.12.038>
- Fedele, L., Bianchi, S., Zanconato, G., Raffaelli, R., 2000. Laparoscopic creation of a neovagina in patients with Rokitansky syndrome: analysis of 52 cases. *Fertility and Sterility* 74, 384–389. [https://doi.org/10.1016/S0015-0282\(00\)00620-8](https://doi.org/10.1016/S0015-0282(00)00620-8)
- Fedele, L., Frontino, G., Restelli, E., Ciappina, N., Motta, F., Bianchi, S., 2010. Creation of a neovagina by Davydov's laparoscopic modified technique in patients with Rokitansky syndrome. *Am J Obstet Gynecol* 202.
<https://doi.org/10.1016/j.ajog.2009.08.035>
- Finlayson, C., Fritsch, M.K., Johnson, E.K., Rosoklija, I., Gosiengfiao, Y., Yerkes, E., Madonna, M.B., Woodruff, T.K., Cheng, E., 2017. Presence of Germ Cells in Disorders of Sex Development: Implications for Fertility Potential and Preservation. *J Urol* 197, 937–943. <https://doi.org/10.1016/j.juro.2016.08.108>
- Fliegner, M., Krupp, K., Brunner, F., Rall, K., Brucker, S.Y., Briken, P., Richter-Appelt, H., 2013. Sexual life and sexual wellness in individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS). *J Sex Med* 729–742.
<https://doi.org/10.1111/jsm.12321>

- Fliegner, M., Richter-Appelt, H., Krupp, K., Brucker, S.Y., Rall, K., Brunner, F., 2018. Living with permanent infertility: A German study on attitudes toward motherhood in individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS). *Health Care for Women International*, 1295-1315. <https://doi.org/10.1080/07399332.2018.1490739>
- Folgueira, G., Perez-Medina, T., Martinez-Cortes, L., Martinez-Lara, A., Gomez, B., Izquierdo, J., Bajo-Arenas, J., 2006. Laparoscopic creation of a neovagina in Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome by modified Vecchietti's procedure. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 127, 240–243. <https://doi.org/10.1016/j.ejogrb.2005.11.03969>
- Frank, R.T., 1938. The formation of an artificial vagina without operation (Frank method). MRKH Canada Blog. URL <http://mrkhcanada.files.wordpress.com/2010/03/the-formation-of-an-artificial-vagina-without-operation.pdf> (accessed 11.14.14).
- Galani, A., 2008. Androgen insensitivity syndrome: clinical features and molecular defects [Online im Internet]. URL <http://www.hormones.gr/227/article/article.html> (accessed 11.6.14).
- Gargollo, P.C., Cannon Jr., G.M., Diamond, D.A., Thomas, P., Burke, V., Laufer, M.R., 2009. Should progressive perineal dilation be considered first line therapy for vaginal agenesis? *J Urolog* 182, 1882–1891. <https://doi.org/10.1016/j.juro.2009.03.071>
- Gatti, C., 2010. Sexuality and psychosocial functioning in young women after colovaginoplasty. - PubMed - NCBI [Online im Internet]. URL <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20728167> (accessed 8.27.19).
- Graziano, K., Fallat, M.E., 2016. Using shared decision-making tools to improve care for patients with disorders of sex development. *Adv in Pediatr* 63, 473–480. <https://doi.org/10.1016/j.yapd.2016.04.004>
- Hannema, S.E., Scott, I.S., Meyts, E.R.-D., Skakkebaek, N.E., Coleman, N., Hughes, I.A., 2006. Testicular development in the complete androgen insensitivity syndrome. *J Patholog* 208, 518–527. <https://doi.org/10.1002/path.1890>
- Heller-Boersma, J.G., Edmonds, D.K., Schmidt, U.H., 2009. A cognitive behavioural model and therapy for utero-vaginal agenesis (Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome: MRKH). *Behav Cog Psychotherap* 37, 449–467. <https://doi.org/10.1017/S1352465809990051>
- Holt, R., Slade, P., 2003. Living with an incomplete vagina and womb: an interpretative phenomenological analysis of the experience of vaginal agenesis. *Psychol Health Med* 8, 19–33. <https://doi.org/10.1080/1354850021000059232>
- Holterhus, P.-M., 2010. Störungen der Geschlechtsentwicklung, in: Hiort, O., Danne, T., Wabitsch, M. (Eds.), *Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie*. Springer Berlin Heidelberg, Berlin, Heidelberg, pp. 391–409. https://doi.org/10.1007/978-3-642-01912-8_25
- Huber, K., Hoffmann, S., Richter-Appelt, H., 2010. Das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom. *Z Sex-Forsch* 22, 318–339. <https://doi.org/10.1055/s-0029-1224720>
- Hughes, I.A., 2005. Consensus statement on management of intersex disorders. *Arch Dis Child* 91, 554–563. <https://doi.org/10.1136/adc.2006.098319>
- Hughes, I.A., Davies, J.D., Bunch, T.I., Pasterski, V., Mastroyannopoulou, K., MacDougall, J., 2012. Androgen insensitivity syndrome. *Lancet* 380, 1419–

1428. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(12\)60071-3](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(12)60071-3)
- Hurme, T., Lahdes-Vasama, T., Mäkelä, E., Iber, T., Toppari, J., 2009. Clinical findings in prepubertal girls with inguinal hernia with special reference to the diagnosis of androgen insensitivity syndrome. *Scand J Urol Nephrol* 43, 42–46. <https://doi.org/10.1080/00365590802299247>
- Ingram, J.M., 1981. The bicycle seat stool in the treatment of vaginal agenesis and stenosis: a preliminary report. *Am. J. Obstet. Gynecol.* 140, 867–873.
- Ismail-Pratt, I.S., Bikoo, M., Liao, L.-M., Conway, G.S., Creighton, S.M., 2007. Normalization of the vagina by dilator treatment alone in Complete Androgen Insensitivity Syndrome and Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome. *Hum. Reprod.* 22, 2020–2024. <https://doi.org/10.1093/humrep/dem07470>
- Kanemoto, K., Hayashi, Y., Kojima, Y., Maruyama, T., Ito, M., Kohri, K., 2005. Accuracy of ultrasonography and magnetic resonance imaging in the diagnosis of non-palpable testis. *Int J Urol* 12, 668–672. <https://doi.org/10.1111/j.1442-2042.2005.01102.x>
- Kara, T., Acu, B., Beyhan, M., Gokce, E., 2012. Magnetic resonance imaging in diagnosis of the mayer-rokitansky-kuster-hauser syndrome. *Diagn Interv Radiol.* 19, 227-32. <https://doi.org/10.4261/1305-3825.DIR.6341-12.1>
- Keser, A., Bozkurt, N., Taner, O.F., Sensöz, O., 2005. Treatment of vaginal agenesis with modified Abbé-McIndoe technique: long-term follow-up in 22 patients. *Eur. J. Obstet. Gynecol. Reprod. Biol.* 121, 110–116. <https://doi.org/10.1016/j.ejogrb.2004.11.027>
- Khen-Dunlop, N., Lortat-Jacob, S., Thibaud, E., Clément-Ziza, M., Lyonnet, S., Nihoul-Fekete, C., 2007. Rokitansky Syndrome: Clinical experience and results of sigmoid vaginoplasty in 23 young girls. *J Urol* 177, 1107–1111. <https://doi.org/10.1016/j.juro.2006.11.003>
- Kim, S.-K., Park, J.-W., Lim, K.-R., Lee, K.-C., 2017. Is rectosigmoid vaginoplasty still useful? *Arch Plast Surg* 44, 48–52. <https://doi.org/10.5999/aps.2017.44.1.48>
- Kimberley, N., Hutson, J.M., Southwell, B.R., Grover, S.R., 2011. Well-being and sexual function outcomes in women with vaginal agenesis. *Fertil Steril* 95, 238–241. <https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2010.05.061>
- Klinge, C.J., Gebhart, J.B., Croak, A.J., DiMarco, C.S., Lesnick, T.G., Lee, R.A., 2003. McIndoe procedure for vaginal agenesis: Long-term outcome and effect on quality of life. *Am J Obstet Gynecol* 189, 1569–1572. [https://doi.org/10.1016/S0002-9378\(03\)00938-4](https://doi.org/10.1016/S0002-9378(03)00938-4)
- Krupp, K., Brunner, F., Fliegner, M., Rall, K., Brucker, S., Briken, P., Richter-Appelt, H., 2013. Fragebogen zum Erleben der eigenen Weiblichkeit (FB-W): Ergebnisse von Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom und Frauen mit polyzystischem Ovarsyndrom. *PPmP - Psychother Psych Med* 63, 334–340. <https://doi.org/10.1055/s-0032-1333286>
- Langer, M., Grünberger, W., Ringler, M., 1990. Vaginal agenesis and congenital adrenal hyperplasia. Psychosocial sequelae of diagnosis and neovagina formation. *Acta Obstet Gynecol Scand* 69, 343–349.
- Laufer, M., 2002. Congenital absence of the vagina: in search of the perfect solution. When, and by what technique, should a vagina be created? [Miscellaneous]. *Curr Opin Obstet Gynecol* 2002 14, 441–444.
- Ledig, S., Wieacker, P., 2018. Clinical and genetic aspects of Mayer–Rokitansky–Küster–Hauser syndrome. *Med Genet* 30, 3–11. <https://doi.org/10.1007/s11825-018-0173-7>
- Lee, M.-H., 2006. Non-surgical treatment of vaginal agenesis using a simplified

- version of Ingram's Method. *Yonsei Med J* 47, 892–895.
<https://doi.org/10.3349/ymj.2006.47.6.892>
- Lermann, J., Mueller, A., Wiesinger, E., Häberle, L., Brucker, S., Wallwiener, D., Dittrich, R., Renner, S.P., Beckmann, M.W., Oppelt, P.G., 2011. Comparison of different diagnostic procedures for the staging of malformations associated with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Fertil Steril* 96, 156–159.
<https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2011.04.051>
- Liao, L.-M., 2011. Emotional and sexual wellness and quality of life in women with Rokitansky syndrome. - PubMed - NCBI [Online im Internet]. URL
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21571248> (accessed 7.16.19).
- Liao, L.-M., Doyle, J., Crouch, N.S., Creighton, S.M., 2006. Dilation as treatment for vaginal agenesis and hypoplasia: A pilot exploration of benefits and barriers as perceived by patients. *J Obstet Gynecol* 26, 144–148.
<https://doi.org/10.1080/0144361050044352717>
- Liao, L.-M., Simmonds, M., 2014. A values-driven and evidence-based health care psychology for diverse sex development. *Psychol Sex* 5, 83–101.
<https://doi.org/10.1080/19419899.2013.831217>
- Lima, M., Ruggeri, G., Randi, B., Dòmini, M., Gargano, T., La Pergola, E., Gregori, G., 2010. Vaginal replacement in the pediatric age group: a 34-year experience of intestinal vaginoplasty in children and young girls. *J Pediatr Surg* 45, 2087–2091. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2010.05.016>
- Lloyd, J., Crouch, N.S., Minto, C.L., Liao, L.-M., Creighton, S.M., 2005. Female genital appearance: “normality” unfolds. *BJOG* 112, 643–646.
<https://doi.org/10.1111/j.1471-0528.2004.00517.x>
- Londra, L., Chuong, F.S., Kolp, L., 2015. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: a review. *Int J Womens Health* 7, 865–870.
<https://doi.org/10.2147/IJWH.S75637>
- Lundberg, T., Roen, K., Hirschberg, A.L., Frisén, L., 2016. “It’s part of me, not all of me”: Young women’s experiences of receiving a diagnosis related to Diverse Sex Development. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 29, 338–343.
<https://doi.org/10.1016/j.jpag.2015.11.009>
- Masters, W.H., Johnson, V.E., 1966. Human sexual response.
- Mayring, P., 2010. Qualitative Inhaltsanalyse, in: Mey, G., Mruck, K. (Eds.), *Handbuch Qualitative Forschung in der Psychologie*. VS Verlag für Sozialwissenschaften, pp. 601–613.
- McIndoe, A., 1950. The treatment of congenital absence and oblitative conditions of the vagina. *Br J Plast Surg* 2, 254–267.
- McQuillan, S., Grover, S., 2014. Systematic review of sexual function and satisfaction following the management of vaginal agenesis. *Int urogynecol J* 25.
<https://doi.org/10.1007/s00192-013-2316-3>
- McQuillan, S.K., Grover, S.R., 2013. Dilation and surgical management in vaginal agenesis: a systematic review. *Int Urogynecol J*, 299–311.
<https://doi.org/10.1007/s00192-013-2221-9>
- Michala, L., Creighton, S.M., 2010. The XY female. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol* 24, 139–148. <https://doi.org/10.1016/j.bpobgyn.2009.09.009>
- Minto, C.L., Liao, K.L.-M., Conway, G.S., Creighton, S.M., 2003. Sexual function in women with complete androgen insensitivity syndrome. *Fertil Steril* 80, 157–164. [https://doi.org/10.1016/S0015-0282\(03\)00501-6](https://doi.org/10.1016/S0015-0282(03)00501-6)
- Moen, M.H., 2000. Creation of a vagina by repeated coital dilatation in four teenagers with vaginal agenesis. *Acta Obstet Gynecol Scand* 79, 149–50.

- <https://doi.org/10.1034/j.1600-0412.2000.079002149.x>
- Morcel, K., Camborieux, L., Guerrier, D., Programme de Recherches sur les Aplasies Müllériennes (PRAM), 2007. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. *Orphanet Rare Dis* 2, 13. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-2-13>
- Nadarajah, S., Quek, J., Rose, G.L., Edmonds, D.K., 2005. Sexual function in women treated with dilators for vaginal agenesis. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 18, 39–42. <https://doi.org/10.1016/j.jpag.2004.11.008>
- Nakhal, R.S., Creighton, S.M., 2012. Management of vaginal agenesis. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 25, 352–357. <https://doi.org/10.1016/j.jpag.2011.06.003>
- Nezzo, M., De Visschere, P., T'Sjoen, G., Weyers, S., Villeirs, G., 2013. Role of imaging in the diagnosis and management of Complete Androgen Insensitivity Syndrome in Adults [Online im Internet]. *Case Reports in Radiology*. <https://doi.org/10.1155/2013/15848472>
- Nowier, A. 2012. Surgical and functional outcomes of sigmoid vaginoplasty among patients with variants of disorders of sex development. *Int Braz J Urol* 38(3):380-6 [Online im Internet]. URL http://brazjurol.com.br/may_june_2012/Nowier_380_388.htm (accessed 8.27.19).
- Oakes, M.B., Eyvazzadeh, A.D., Quint, E., Smith, Y.R., 2008. Complete Androgen Insensitivity Syndrome—A Review. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 21, 305–310. <https://doi.org/10.1016/j.jpag.2007.09.006>
- Oppelt, P., Renner, S.P., Brucker, S., Strissel, P.L., Strick, R., Oppelt, P.G., Doerr, H.G., Schott, G.E., Hucke, J., Wallwiener, D., Beckmann, M.W., 2005. The VCUAM (Vagina Cervix Uterus Adnex-associated Malformation) classification: a new classification for genital malformations. *Fertil. Steril.* 84, 1493–1497. <https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2005.05.036>
- Oppelt, P., Renner, S.P., Kellermann, A., Brucker, S., Hauser, G.A., Ludwig, K.S., Strissel, P.L., Strick, R., Wallwiener, D., Beckmann, M.W., 2006. Clinical aspects of Mayer-Rokitansky-Kuester-Hauser syndrome: recommendations for clinical diagnosis and staging. *Hum. Reprod.* 21, 792–797. <https://doi.org/10.1093/humrep/dei381>
- Perez-Medina, T., Pereira, A., de Argila, N., Folgueira, G., Iglesias, E., 2013. Follow-up in women with vaginal agenesis after laparoscopic creation of neovagina. *J Minim Invasive Gynecol* 20, 85–89. <https://doi.org/10.1016/j.jmig.2012.10.001>
- Pompili, G., Munari, A., Franceschelli, G., Flor, N., Meroni, R., Frontino, G., Fedele, L., Cornalba, G., 2009. Magnetic resonance imaging in the preoperative assessment of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Radiol med* 114, 811–826. <https://doi.org/10.1007/s11547-009-0407-5>
- Preibsch, H., Rall, K., Wietek, B.M., Brucker, S.Y., Staebler, A., Claussen, C.D., Siegmann-Luz, K.C., 2014. Clinical value of magnetic resonance imaging in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome: diagnosis of associated malformations, uterine rudiments and intrauterine endometrium. *Eur Radiol* 24, 1621–1627. <https://doi.org/10.1007/s00330-014-3156-3>
- Rawat, J., Ahmed, I., Pandey, A., Khan, T.R., Singh, S., Wakhlu, A., Kureel, S.N., 2010. Vaginal agenesis: Experience with sigmoid colon neovaginoplasty. *J Indian Assoc Pediatr Surg* 15, 19–22. <https://doi.org/10.4103/0971-9261.69136>
- Robson, S., Oliver, G.D., 2000. Management of vaginal agenesis: review of 10 years practice at a tertiary referral centre. *Aust N Z J Obstet Gynaecol* 40, 430–433.
- Roën, K., Creighton, S.M., Hegarty, P., Liao, L.-M., 2018. Vaginal construction and

- treatment providers' experiences: A qualitative analysis. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 31, 247–251. <https://doi.org/10.1016/j.jpag.2018.01.001>
- Rosen, R., Brown, C., Heiman, J., Leiblum, S., Meston, C., Shabsigh, R., Ferguson, D., D'Agostino, R., 2000. The Female Sexual Function Index (FSFI): a multidimensional self-report instrument for the assessment of female sexual function. *J Sex Marital Ther* 26, 191–208. <https://doi.org/10.1080/009262300278597>
- Sarpel, U., Palmer, S.K., Dolgin, S.E., 2005. The incidence of complete androgen insensitivity in girls with inguinal hernias and assessment of screening by vaginal length measurement. *J Pediatr Surg* 40, 133–137. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2004.09.012>
- Schoenbuecher, V., Schweizer, K., Richter-Appelt, H., 2010. Sexual quality of life of individuals with disorders of sex development and a 46,XY Karyotype: A review of international research. *J. Sex Marital Ther.* 36, 193–215. <https://doi.org/10.1080/00926231003719574>
- Schweizer, K., Brunner, F., Gedrose, B., Handford, C., Richter-Appelt, H., 2017. Coping with Diverse Sex Development: Treatment experiences and psychosocial support during childhood and adolescence and adult well-Being. *J Pediatr Psychol* 42, 504–519. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsw058>
- Seccia, A., Salgarello, M., Sturla, M., Loreti, A., Latorre, S., Farallo, E., 2002. Neovaginal reconstruction with the modified McIndoe technique: A review of 32 cases. *Ann Plast Surg* 49, 379–384.
- Simoës, E., Sokolov, A.N., Kronenthaler, A., Hiltner, H., Schaeffeler, N., Rall, K., Ueding, E., Rieger, M.A., Wagner, A., Poesch, L.S., Baur, M.-C., Kittel, J., Brucker, S.Y., 2017. Information ranks highest: Expectations of female adolescents with a rare genital malformation towards health care services. *PLoS ONE* 12, e0174031. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0174031>
- Soong, Y.-K., Chang, F.-H., Lai, Y.-M., Lee, C.-L., Chou, H.-H., 1996. Results of modified laparoscopically assisted neovaginoplasty in 18 patients with congenital absence of vagina. *Hum. Reprod.* 11, 200–203.
- Takahashi, K., Nakamura, E., Suzuki, S., Shinoda, M., Nishijima, Y., Ohnuki, Y., Kondo, A., Shiina, T., Suzuki, T., Izumi, S., 2016. Laparoscopic Davydov procedure for the creation of a neovagina in patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome: Analysis of 7 cases. *Tokai J. Exp. Clin. Med.* 41, 81–87.
- Tan, J.S., Lukacz, E.S., Menefee, S.A., Lubner, K.M., Albo, M.E., Nager, C.W., 2006. Determinants of vaginal length. *Am J Obstet Gynecol* 195, 1846–1850. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2006.06.063>
- Templeman, C.L., Hertweck, S.P., Levine, R.L., Reich, H., 2000. Use of laparoscopically mobilized peritoneum in the creation of a neovagina. *Fertil Steril* 74, 589–592. [https://doi.org/10.1016/S0015-0282\(00\)00700-7](https://doi.org/10.1016/S0015-0282(00)00700-7)
- Torres-de la Roche, L.A., Devassy, R., Gopalakrishnan, S., de Wilde, M.S., Herrmann, A., Larbig, A., De Wilde, R.L., 2016. Plastic neo-vaginal construction in Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: an expert opinion paper on the decision-making treatment process. *GMS Interdiscip Plast Reconstr Surg DGPW* 5. <https://doi.org/10.3205/iprs000087>
- Twenge, J.M., Sherman, R.A., Wells, B.E., 2017. Declines in sexual frequency among American adults, 1989–2014. *Arch Sex Behav* 46, 2389–2401. <https://doi.org/10.1007/s10508-017-0953-1>

- Universitätsklinikum Tübingen, 2019. Gesunde Kinder nach Gebärmuttertransplantation [Pressemitteilung]. URL <https://www.medizin.uni-tuebingen.de/de/das-klinikum/pressemitteilungen/meldung/167> (accessed 1.27.20).
- Vecchiotti, 1965. The neovagina in the Rokitansky–Küster–Hauser syndrome.
- Vecchiotti, G., 1965. [Creation of an artificial vagina in Rokitansky-Küster-Hauser syndrome]. *Attual Ostet Ginecol* 11, 131–147.
- Wagner, A., Brucker, S.Y., Ueding, E., Gröber-Grätz, D., Simoes, E., Rall, K., Kronenthaler, A., Schäffeler, N., Rieger, M.A., 2016. Treatment management during the adolescent transition period of girls and young women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome (MRKHS): a systematic literature review. *Orphanet J Rare Dis* 11. <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0536-6>
- Weber, A., D. Walters, M., R. Schover, L., Mitchinson, A., 1995. Vaginal anatomy and sexual function. *Obstet Gynecol* 86, 946–949. [https://doi.org/10.1016/0029-7844\(95\)00291-X](https://doi.org/10.1016/0029-7844(95)00291-X)
- Wieacker, P., Ledig, S., 2011. Androgen insensitivity. *Med. Genet.* 23, 249–253. <https://doi.org/10.1007/s11825-011-0275-y>
- Williams, E.A., 1964. Congenital absence of the vagina: A simple operation for its relief. *J Obstet Gynaecol Br Commonw* 71, 511–512.
- Wisniewski, A.B., Migeon, C.J., Meyer-Bahlburg, H.F.L., Gearhart, J.P., Berkovitz, G.D., Brown, T.R., Money, J., 2000. Complete androgen insensitivity syndrome: Long-term medical, surgical, and psychosexual outcome. *J. Clin. Endocrinol. Metab.* 85, 2664–2669. <https://doi.org/10.1210/jc.85.8.2664>

10 Danksagung

Der größte Dank geht an alle Teilnehmer_innen, die sich die Zeit genommen haben, den Fragebogen auszufüllen und uns damit ihr Vertrauen gegeben haben. Danke auch an Lucie Veith, die mir die Sicht der Betroffenen deutlich gemacht hat.

Ich danke besonders Maïke Fliegner und Franziska Brunner für die gute Betreuung und Geduld, mit der sie mir zur Seite standen. Außerdem geht auch ein Dank an Prof. Richter-Appelt, die das Projekt ermöglicht hat und Frau Kristin K. Rall für die Anmerkungen und Korrekturen. Vielen Dank auch an Maria Garz, die mit ihren Korrekturen noch einmal Motivation ins Lesen rein gebracht hat und auch einen großen Dank an Jan Schneider, der immer wieder mit Korrekturen, Formatieren und Motivation behilflich war.

Zuletzt will ich vor allem meinen Eltern, Thanh Thuy Nguyen und Quang Khanh Nguyen dafür danken, dass sie unermüdlich dafür gearbeitet haben ihren Kindern ein besseres Leben zu ermöglichen und somit auch mir den Weg zu meinem Werdegang und auch dieser Arbeit geebnet haben.

*„I am writing to reach you –
even if each word I put down is one word
further from where you are.“*

Ocean Vuong, 2019

11 Lebenslauf

“Lebenslauf wurde aus datenschutzrechtlichen Gründen entfernt.”

12 Eidesstattliche Erklärung

Ich versichere ausdrücklich, dass ich die Arbeit selbständig und ohne fremde Hilfe verfasst, andere als die von mir angegebenen Quellen und Hilfsmittel nicht benutzt und die aus den benutzten Werken wörtlich oder inhaltlich entnommenen Stellen einzeln nach Ausgabe (Auflage und Jahr des Erscheinens), Band und Seite des benutzten Werkes kenntlich gemacht habe.

Ferner versichere ich, dass ich die Dissertation bisher nicht einem Fachvertreter an einer anderen Hochschule zur Überprüfung vorgelegt oder mich anderweitig um Zulassung zur Promotion beworben habe.

Ich erkläre mich einverstanden, dass meine Dissertation vom Dekanat der Medizinischen Fakultät mit einer gängigen Software zur Erkennung von Plagiaten überprüft werden kann.

Unterschrift: