

LE DOSSIER

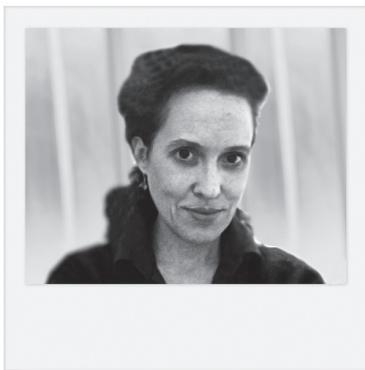
Prise en charge des malformations en maternité

Découverte d'une malformation anorectale en salle de travail : et la suite ?

RÉSUMÉ : Les malformations anorectales (MAR) concernent toute anomalie de mise en place de la filière anorectale. Leur prévalence est de 1/3 000, et 300 nouveaux cas naissent par an en France. Elles représentent un large spectre malformatif au pronostic fonctionnel hétérogène, associées dans 60 % des cas à d'autres malformations. Près de 30 % des cas sont des syndromes bien étiquetés.

Si les MAR isolées sont rarement détectées en prénatal, le diagnostic est parfois suspecté dans les formes associées. L'examen de la marge anale doit donc être systématique chez tous les nouveau-nés, *a fortiori* s'il y a d'autres malformations connues. Toute suspicion doit être orientée vers un centre expert pour assurer une prise en charge précoce et complète. La chirurgie est fonction de l'anatomie de la MAR, elle n'est pas systématique, peut être faite d'emblée ou différée.

La prise en charge pluridisciplinaire postopératoire tient une place importante pour tenter d'obtenir chez ces patients, sinon une continence, au moins une propreté socialement acceptable.



→ C. CRÉTOLLE¹, S. SARNACKI²

¹ Centre de référence pour les Malformations anorectales et pelviennes rares (MAREP), Service de Chirurgie pédiatrique, Hôpital Necker-Enfants malades, Université Paris Descartes, PARIS.
² Coordonnatrice, Centre de référence pour les Malformations anorectales et pelviennes rares (MAREP), Service de Chirurgie pédiatrique, Hôpital Necker-Enfants malades, Université Paris Descartes, PARIS.

Les malformations anorectales (MAR) concernent toute anomalie de mise en place de la partie terminale de la filière digestive. Ce sont des pathologies rares, leur prévalence est de 1 cas sur 3 000 naissances, mais ce sont les plus fréquentes des malformations intéressant la sphère périnéale [1]. Il naît en moyenne 300 nouveaux cas par an en France.

Ces malformations surviennent précocement au cours du développement embryonnaire et couvrent un large spectre malformatif qui intéresse aussi, dans plus de la moitié des cas, d'autres structures [2-4] : appareils urinaire et génital, vertèbres notamment sacrum, cône terminal de la moelle, œsophage, trachée... Toutes les formes de malformations anales existent, depuis le simple anus antéposé à l'absence total d'anūs dont la sévérité de l'atteinte est

fonction du stade de développement auquel la malformation s'est produite. Dans la forme extrême du garçon, il y a une fistule entre les filières digestive terminale et les voies urinaires (*fig. 1*). L'équivalent chez la fille est la persistance du cloaque avec un canal commun qui s'abouche au périnée par un seul orifice unique et qui fait communiquer les ébauches urétrale, vaginale et le rectum (*fig. 2*).

Diagnostic

Le diagnostic de MAR, dans sa forme isolée, est exceptionnellement fait pendant la grossesse. Il peut être suspecté s'il existe d'autres malformations associées, pouvant alors rentrer dans un contexte syndromique (association VACTERL par exemple), ou être évoqué devant une distension digestive fœtale et/ou une image

LE DOSSIER

Prise en charge des malformations en maternité

d'entérolithiase, voire devant une autre anomalie du pôle caudal: un hydro-colpos qui peut être révélateur d'un

cloaque, des anomalies du sacrum, des malformations urogénitales, pariétales antérieures et/ou médullaires [5].

À la naissance, l'examen de la marge anale doit être systématique pour tout nouveau-né:

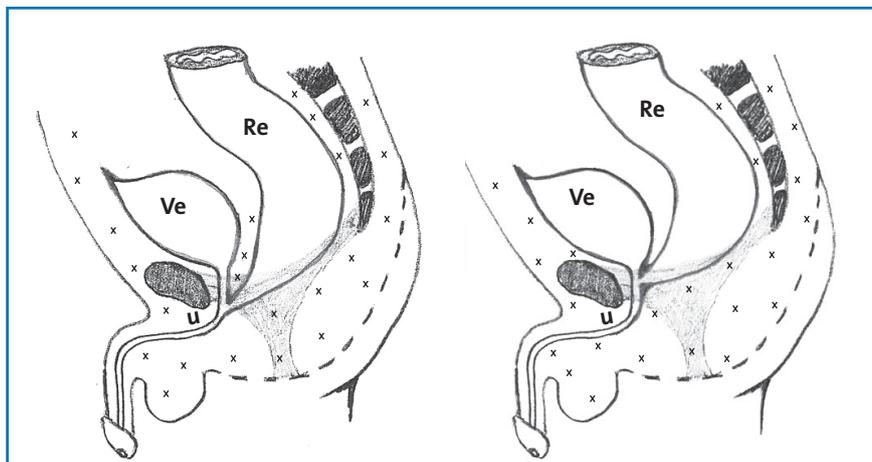


FIG. 1 : MAR haute du garçon. À gauche, fistule rectobulbaire. À droite, fistule rectoprostatique. Le complexe musculaire sphinctérien est présent (en gris), d'autant mieux développé que la fistule est basse.

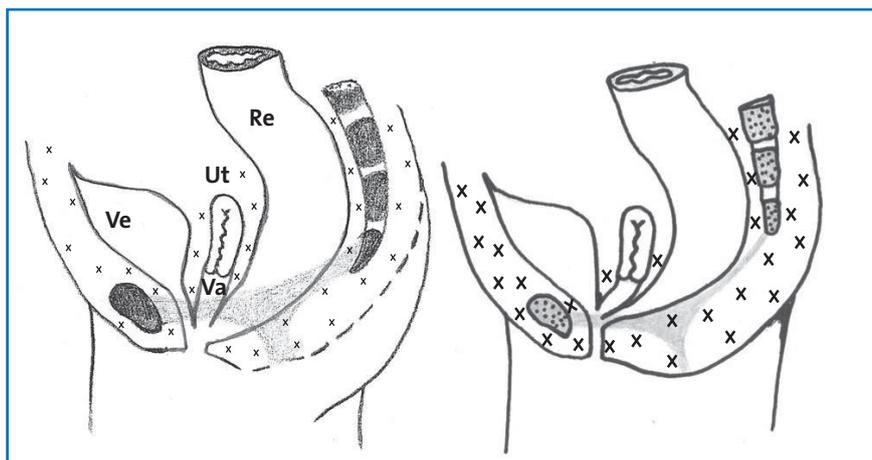


FIG. 2 : MAR haute de la fille: cloaque. À gauche, le canal est court, le sacrum et le complexe musculaire sphinctérien sont bien développés. À droite, le canal commun est long, le sacrum est incomplet, le complexe musculaire est hypoplasique.

>>> Chez la fille, on vérifiera la présence de trois orifices au périnée pour ne pas méconnaître une malformation cloacale (fig. 2). Dans cette situation, sur le seul aspect de la vulve et du sillon interfessier, on peut faire la différence entre les formes avec un canal commun court (inférieur à 3 cm) – de bon pronostic – de celles avec un canal commun long (supérieur à 3 cm) – de moins bon pronostic – où les fessiers sont peu développés voire absents, fréquemment associées à des malformations sacrées et médullaires. Il peut être difficile d'identifier une fistule périnéale si l'orifice fistuleux est petit et situé à la partie toute postérieure de la fourchette vulvaire (fig. 3). Inversement, on peut méconnaître la MAR si l'orifice fistu-

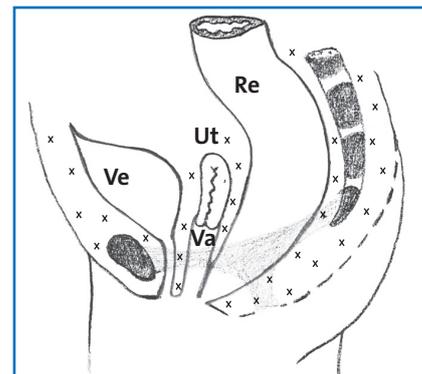


FIG. 3 : Fistule rectovestibulaire (MAR basse). La partie basse du rectum et la face postérieure du vagin sont étroitement accolées. Le complexe musculaire sphinctérien strié est bien développé.

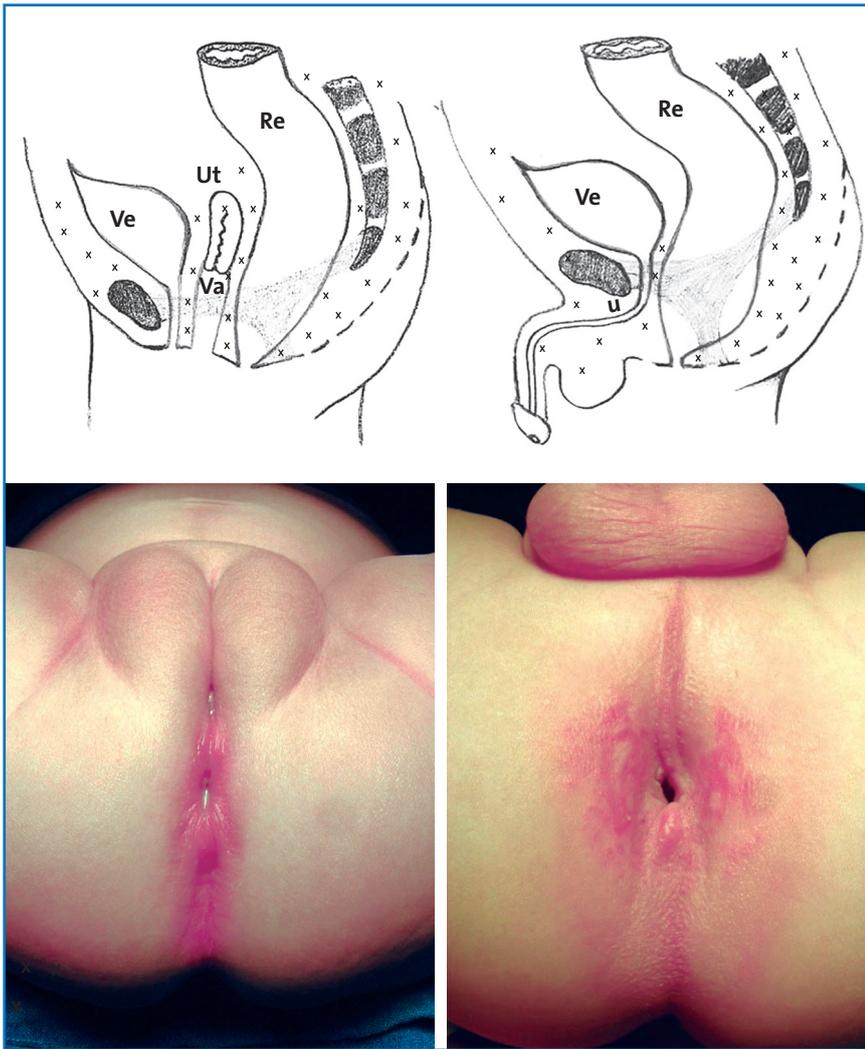


Fig. 4 : Fistule périnéale antérieure (MAR basse). **À gauche**, fille. **À droite**, garçon. L'orifice s'ouvre au périnée en avant de la partie basse du complexe musculaire sphinctérien strié (en gris). Ce dernier est normalement développé.

leux périnéal se présente comme un anus antéposé car il peut être qualifié, à tort, d'anus normal à l'examen initial (**fig. 4**). Le diagnostic est souvent retardé dans ces formes mineures, révélées par une rétention de selles chroniques qui s'installe en général après le sevrage de l'allaitement maternel. L'absence de plis radiés circonférentiels bien formés, l'existence d'un sillon muqueux malformatif inter-anovulvaire et la situation antérieure de l'anus doivent faire évoquer ce diagnostic (l'orifice anal se situe normalement à l'aplomb

d'une ligne virtuelle tracée entre les deux tubérosités ischiatiques).

>>> Chez le garçon, les formes basses se présentent comme une fistule périnéale plus ou moins antéposée (**fig. 4**); mais dans la majorité des cas il n'existe pas de fistule périnéale cutanée, et le cul-de-sac rectal communique avec la filière urinaire, le plus souvent au niveau de l'urètre prostatique (**fig. 1**). La constatation d'une méconiurie signe cette forme de MAR, mais elle n'est pas toujours observée quand la fistule n'est pas perméable.

L'annonce diagnostique est toujours un choc pour les parents. Une fois le diagnostic posé, la priorité est d'évaluer si le transfert du nouveau-né en milieu chirurgical est urgent, pour réaliser une dérivation digestive ou une dilatation de la fistule. Tout nouveau-né suspect de MAR doit être orienté vers un centre expert pour assurer une prise en charge précoce et adaptée, qui va influencer sur l'avenir fonctionnel de l'appareil sphinctérien. Si le transit est possible par un orifice fistuleux assez large, il est possible de différer de quelques jours le transfert de l'enfant au chirurgien pédiatre, après avoir toutefois pris son avis par téléphone (**fig. 5 et 6**). Dans tous les cas, il faut encourager l'allaitement maternel car il active le transit.

Les premiers examens complémentaires visent à préciser le type de la MAR, haute ou basse, le niveau de la fistule et à identifier les malformations associées qui vont orienter la suite de la prise en charge initiale et le pronostic. En complément de l'examen clinique, le niveau du cul-de-sac rectal peut être évalué sur un cliché sans préparation de profil, dit invertogramme, réalisé tête en bas ou en décubitus ventral avec un billot sous l'abdomen : on situe le niveau de l'air par rapport à une ligne virtuelle pubo-coccygienne, mais avec souvent des imprécisions. L'échographie des structures molles périnéales peut atteindre une sensibilité de 86 % dans des mains entraînées [6].

La forme anatomique de la MAR est bien sûr un élément essentiel du pronostic de contrôle de l'élimination fécale. On admet que plus le cul-de-sac rectal est haut situé, plus les structures musculaires et sphinctériennes, et potentiellement leur innervation, sont altérées.

Le pronostic fonctionnel et parfois vital peut également être altéré en fonction des malformations associées présentes dans 60 à 75 % des cas, avec : 40 % d'atteintes urogénitales (hypo-

LE DOSSIER

Prise en charge des malformations en maternité

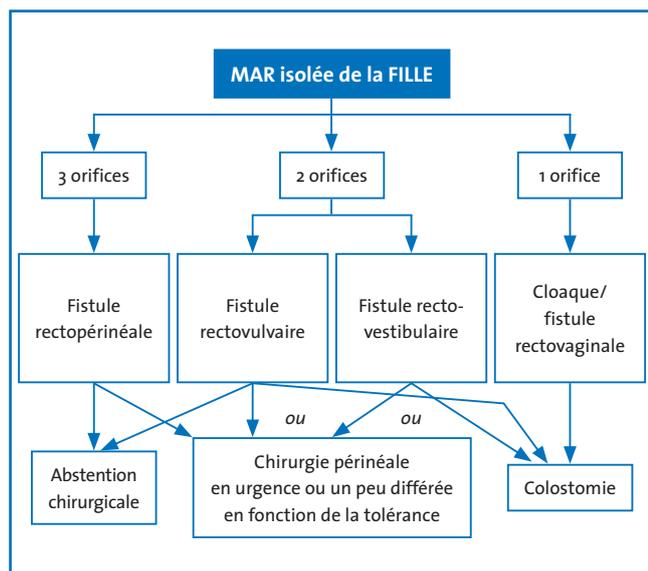


FIG. 5 : Algorithme de prise en charge chirurgicale des MAR à la naissance chez la fille.

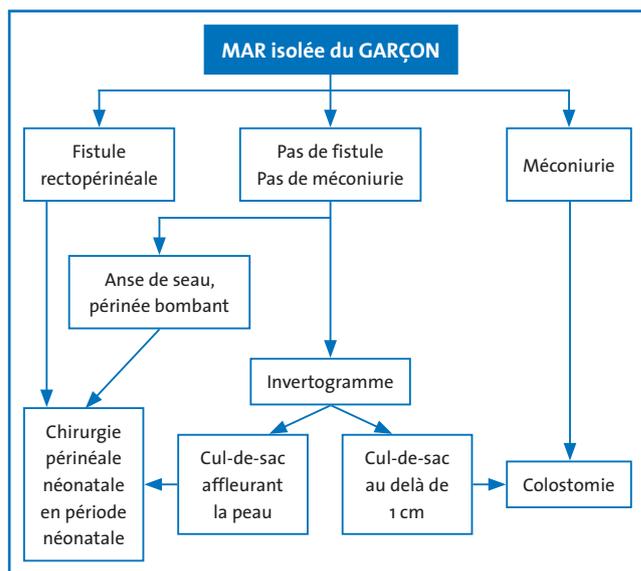


FIG. 6 : Algorithme de prise en charge chirurgicale des MAR à la naissance chez le garçon.

Autosomique dominant	Autosomique récessif	RLX-DLX
<ul style="list-style-type: none"> • Currarino (HLXB9) • Pallister-Hall (GLI3) • Townes-Brocks (SALL1) • Okihira (SALL4) • Ulnar-mammary (TBX3) • Rieger (PITX2) • Hirschsprung (RET) • Kabuki • G-Opitz (MID1) 	<ul style="list-style-type: none"> • Johanson-Blizzard (UBR1) • Côtes courtes-polydactylie (Type III de Verma-Naumoff) • Baller-Gerold (RECQL4) • Certaines ciliopathies • Fraser (FRAS1, FREM2) 	<ul style="list-style-type: none"> • G-Opitz (MID1) • Lowe (OCRL) • Hétérotaxie (ZIC3) • FG • Syndrome de Renpenning (PQB1) • MIDAS (HCCS) • Christian Sutherland-Haan • STAR (FAM58A)

TABLEAU I : Les principales formes de MAR syndromiques d'origine moléculaire (et les gènes impliqués). RLX: récessif lié à l'X. DLX: dominant lié à l'X.

Trisomie 21 Trisomie 13, del13q, r13 Trisomie 18 Cat-eye (tétrasomie 22q11) Pallister-Killian (tétrasomie 12p) DiGeorge (del22q11.2) Disomie uniparentale maternelle du chromosome 16 ...

TABLEAU II : Les principales formes de MAR syndromiques d'origine chromosomique.

spade, agénésie rénale, rein pelvien, utérus bicorne...), 43 % d'atteintes musculo-squelettiques, en particulier du sacrum, 20 à 30 % d'atteintes cardiaques (tétralogie de Fallot, communication interventriculaire...), 18 % d'autres atteintes digestives (atrésie de l'œsophage...), 10 % d'atteintes craniofaciales et 20 % d'anomalies du système nerveux central (cône terminal de la moelle...) [7]. Ces formes de MAR "associées" correspondent à un syndrome clairement défini dans 30 % des cas. On parle, dans ces cas particuliers, de MAR syndromiques.

On peut citer les associations malformatives de type VACTERL (vertebral,

anal, cardiac, tracheoesophageal fistula, renal, limb), ou les séquences malformatives de régression caudale avec moelle tronquée, de sirénomélie, de Klippel-Feil ou OEIS (omphalocèle, exstrophie vésicale, imperforation anale et anomalies du sacrum). De nombreux syndromes polymalformatifs comportant une MAR ont été identifiés, en rapport avec des anomalies moléculaires de transmission autosomique dominante ou récessive dans certains cas (tableau I). Certaines MAR sont associées à des anomalies chromosomiques, les plus fréquentes étant la trisomie 21 et les anomalies du chromosome 22: syndrome cat-eye (tétrasomie 22q11) et le syndrome de DiGeorge (del22q11.2) (tableau II).

Une mention particulière doit être faite pour le syndrome de Currarino, décrit en 1981 comme une triade, avec historiquement trois signes majeurs :
 – une agénésie partielle du sacrum dans 92 % des cas, typiquement en cimeterre dans 70 % des cas (fig. 7);
 – une malformation de l'intestin terminal dans 100 % des cas, le plus souvent une sténose anorectale dans 88 % des cas;
 – une tumeur présacrée dans 88 % des cas [8, 9] (ménéngocèle et/ou à un tératome ou plus rarement à un kyste neurentérique). Il est associé dans 70 % des cas à un dysraphisme spinal occulte (moelle attachée basse, lipome du filum, syrinx terminale) et à des ano-



Fig. 7. Aspect du sacrum en cimenterie typique du syndrome de Currarino sur une radiographie de bassin de face. (N.B. : il est préférable de faire une radiographie de sacrum face et profil).

malies génitales chez les filles (duplications müllériennes). Il existe dans près de la moitié des cas une communication entre la masse présacrée et les méninges, exposant ces patients à un risque de méningite spontanée, ou favorisée par les sondages rectaux imposés par la tendance à une constipation sévère. Il s'agit à l'évidence d'une séquence malformative, et finalement un sacrum normal ne permet pas d'éliminer formellement ce syndrome puisqu'il a été retrouvé dans environ 5 % des cas de Currarino avérés sur le plan moléculaire. Une mutation du gène *MNX1* à transmission autosomique dominante est retrouvée dans 50 % des cas et, parmi eux, plus de 80 % de formes familiales. L'expressivité est variable et la pénétrance incomplète, y compris dans une même famille, ce qui rend le conseil génétique difficile.

Thérapeutique

Le traitement chirurgical des MAR est aujourd'hui bien codifié, et varie selon les formes anatomiques :

>>> Dans les formes basses, une réparation chirurgicale en un temps est réalisée, le plus souvent sans nécessité d'avoir recours à une colostomie. Il peut s'agir d'une proctoplastie de type ano-plastie en Y-V, ou plus simplement d'une *cutback*. S'il s'agit d'un anus antéposé, la chirurgie n'est pas toujours indiquée

d'emblée car certains de ces patients conservent un transit normal et ne nécessitent pas de correction chirurgicale, ce d'autant que la distance inter-anovulvaire s'allonge avec la croissance et que l'aspect inesthétique s'estompe au fil du temps. La dilatation de l'orifice fistuleux (anal) dans les premiers jours de vie permet également de retarder la chirurgie lorsque l'enfant est prématuré ou doit subir d'autres interventions chirurgicales, en particulier cardiaques. Dans ce dernier cas, si le transit n'est pas parfait, il faut savoir réaliser une colostomie qui mettra l'enfant en situation confortable, le temps de régler les autres problèmes médico-chirurgicaux. Ces enfants requièrent néanmoins un suivi rapproché et prolongé en raison d'une tendance à la rétention de selles pendant toute l'enfance, voire au-delà, pouvant conduire paradoxalement à un mauvais contrôle du sphincter anal [10].

>>> Dans les autres formes (intermédiaires ou hautes), une colostomie première est réalisée pour permettre à l'enfant de se développer avant d'effectuer la réparation chirurgicale qui a lieu vers l'âge de 3 ou 4 mois (idéalement 5-6 kg de poids). La technique la plus utilisée aujourd'hui est l'anorectoplastie sagittale postérieure décrite en 1982 par Peña et de Vries, ou PSARP en anglais (*posterior sagittal anorectoplasty*), qui réalise une voie d'abord postérieure dans le sillon interfessier permettant de lier la fistule et d'abaisser le cul-de-sac rectal en créant un néoanus sans délabrement de la région [11]. Quelle que soit la technique de réparation, la colostomie est fermée 2 à 3 mois plus tard, avec un protocole de dilatations anales journalières sur plusieurs mois pour certaines équipes qui suivent le protocole de A. Peña précisément.

>>> Outre ces deux situations classiques, il existe des formes plus complexes nécessitant le recours à une chirurgie complémentaire sur le canal médullaire, par exemple dans le syndrome de

Currarino, ou sur l'appareil urogénital, en particulier dans les formes malformatives extrêmes de type cloaque.

Les anomalies anatomiques résultant du processus malformatif en cause dans les MAR sont définitives. Malgré les progrès majeurs qui ont été faits ces 10 dernières années dans la chirurgie des MAR, la restitution *ad integrum* des fonctions permettant d'assurer une continence et une défécation normales n'est pas possible. Outre les anomalies anatomiques du sacrum et de la moelle épinière qui peuvent être associées à la malformation digestive, il existe très certainement des défauts intrinsèques de l'innervation périnéale et digestive qui expliquent la persistance de résultats fonctionnels médiocres, malgré une réparation "cosmétiquement" satisfaisante.

La maîtrise des techniques chirurgicales a permis depuis quelques années de se consacrer à l'amélioration de la prise en charge postopératoire en prenant mieux en compte les malformations associées et en essayant d'obtenir – à défaut d'une continence normale – au moins une propreté contrôlée qui soit compatible avec une vie sociale satisfaisante. Cette stratégie thérapeutique repose sur un suivi à long terme pluridisciplinaire associant des chirurgiens mais aussi des pédiatres, des urologues, des gastro-entérologues, des neurochirurgiens, des cardiologues et des orthopédistes. La place des soins de support est également fondamentale, avec les interventions répétées du diététicien, du psychologue, de l'assistante sociale et de la kinésithérapeute (après 6 ans).

Études et résultats

Les différentes études menées entre 1985 et 2000 rapportaient des résultats d'acquisition d'une "continence" pouvant varier de 10 à 90 %

LE DOSSIER

Prise en charge des malformations en maternité

selon les séries avec des reculs différents par rapport à la chirurgie, les chiffres tendant plutôt vers 10-20 % de continence lorsque le suivi était prolongé [12]. De façon surprenante, les formes dites basses avaient des résultats qui ne semblaient pas meilleurs que les formes hautes, avec 30 à 40 % d'incontinence [13]. Plus récemment, la conférence de Krickbeck en 2005 a permis de disposer d'un score consensuel permettant de mieux évaluer et de comparer les résultats [14].

>>> Une des études les plus intéressantes, utilisant ce score et issue du travail du réseau allemand dédié aux MAR CURE-Net, porte sur 123 patients âgés de 10 ans en moyenne. Elle montre que 70 % des patients présentent des souillures et que la continence complète n'est obtenue que chez 40 % des patients avec fistule périnéale, 24 % de ceux avec fistule vestibulaire, 17 % de ceux avec fistule recto-urétrale et chez aucune des patientes avec un cloaque.

>>> Ces résultats diffèrent de ceux rapportés par l'équipe de A. Peña qui fait état d'un taux de continence respectivement de 89 %, 64 %, 46 % et de 13-37 % dans les mêmes formes de MAR [13]. Cette différence est probablement liée au programme de *bowel management*, mis en place et prôné par l'équipe de Cincinnati qui contribue à rendre ces enfants, si ce n'est continents, tout au moins propres.

>>> Un travail anglais récent fait état de résultats similaires à ceux rapportés par A. Peña avec en moyenne 70 % de continence, c'est-à-dire de défécation volontaire sans souillure [15]. Il n'est pas précisé, dans cette étude, les moyens mis en œuvre pour arriver à ces bons résultats.

La labellisation du centre de référence nationale MAREP a permis de

démontrer l'importance de la prise en charge "médicale" de cette pathologie chirurgicale et de développer des réseaux de soins médicaux et de soins de support, indispensables à l'accompagnement de ces patients dans l'acquisition d'une propreté socialement acceptable. Cette prise en charge ambulatoire a également permis de réduire significativement les hospitalisations liées à l'encombrement stercoral majeur de ces patients.

Conclusion

Les MAR sont des pathologies graves qui comportent intrinsèquement un risque élevé d'incontinence fécale permanente, **éventuellement associée à des troubles urinaires**. Il existe, en sus de la MAR, des malformations associées dans plus de la moitié des cas, qui nécessitent un traitement et un suivi particulier et coordonné. La prise en charge doit être précoce, dans un centre expert, afin d'assurer une chirurgie d'excellente qualité.

Néanmoins, la correction chirurgicale ne suffit pas, et ces patients ont besoin d'un accompagnement au long cours, adapté à l'**âge et aux activités afin** d'améliorer leur qualité de vie qui, dans les études les plus récentes, reste très altérée.

Le handicap généré par ces malformations est invisible mais majeur car il touche à une sphère corporelle "tabou" dont il est encore difficile de parler dans nos sociétés. L'errance et l'isolement des patients sont encore importants, et peuvent conduire à des situations extrêmes, notamment à l'**âge adulte**.

Cela impose d'informer et de former les praticiens d'adultes à ce type de prise en charge.

Bibliographie

1. CUSCHIERI A. EUROCAT Working Group. Descriptive epidemiology of isolated anal anomalies: a survey of 4.6 million births in Europe. *Am J Med Genet*, 2001;103:207-215.
2. STOLL C, ALEMBIK Y, DOTT B *et al*. Associated malformations in patients with anorectal anomalies. *Eur J Med Genet*, 2007;50:281-290.
3. ZWINK N, JENETZKY E, BRENNER H. Parental risk factors and anorectal malformations: systematic review and meta-analysis. *Orphanet J Rare Dis*, 2011;6:25.
4. KLUTH D, LAMBRECHT W. Current concepts in the embryology of anorectal malformations. *Semin Pediatr Surg*, 1997;6:180-186.
5. Aubry MC. Imagerie prénatale. In : C. Crétolle, Y. Revillon, S. Sarnacki, éd. Les malformations anorectales. Montpellier : Sauramps Médical, 2008:101-110.
6. KIM IO, HAN TI, KIM WS *et al*. Transperineal ultrasonography in imperforate anus: identification of the internal fistula. *J Ultrasound Med*, 2000;19:211-216.
7. NAH SA, ONG CC, LAKSHMI NK *et al*. Anomalies associated with anorectal malformations according to the Krickbeck anatomic classification. *J Pediatr Surg*, 2012;47:2273-2278.
8. CURRARINO G, COLN D, VOTTELER T. Triad of anorectal, sacral, and presacral anomalies. *Am J Roentgenol*, 1981;137:395-398.
9. CRÉTOLLE C, PELET A, SANLAVILLE D *et al*. Spectrum of *HLXB9* gene mutations in Currarino syndrome and genotype-phenotype correlation. *Hum Mutat*, 2008;29:903-910.
10. PAKARINEN MP, RINTALA RJ. Management and outcome of low anorectal malformations. *Pediatr Surg Int*, 2010;26:1057-1063.
11. DE VRIES PA, PEÑA A. Posterior sagittal anorectoplasty. *J Pediatr Surg*, 1982;17:638-643.
12. RINTALA RJ, LINDAHL HG, RASANEN M. Do children with repaired low anorectal malformations have normal bowel function? *J Pediatr Surg*, 1997;32:823-826.
13. LEVITT MA, PEÑA A. Imperforate anus and cloacal malformations. In: Ashcraft KW, ed. *Pediatric surgery*, 5th edition. Elsevier Saunders, Philadelphia: 2010:468-490.
14. HOLSCHNEIDER A, HUTSON J, PEÑA A *et al*. Preliminary report on the international conference for the development of standards for the treatment of anorectal malformations. *J Pediatr Surg*, 2005;40:1521-1526.
15. HASSETT S, SNELL S, HUGHES-THOMAS A *et al*. 10-Year outcome of children born with anorectal malformation, treated by posterior sagittal anorectoplasty, assessed according to the Krickbeck classification. *J Pediatr Surg*, 2009;44:399-403.

Les auteurs ont déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.