

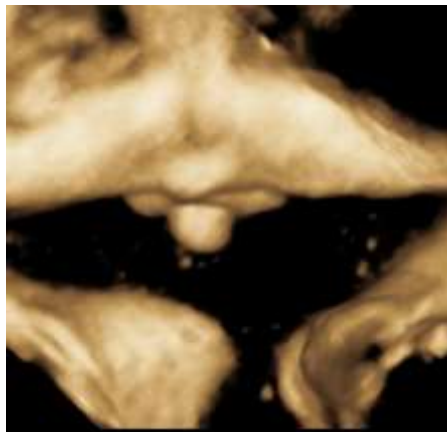
UNIVERSITE DE NANTES

UFR DE MEDECINE  
ECOLE DE SAGE-FEMMES

DIPLOME D'ETAT DE SAGE-FEMME

# Le diagnostic anténatal des malformations anorectales : mythe ou réalité ?

---



Dr C. LeVaillant (CHU Nantes)

**Laurène HAMON**

Née le 29 octobre 1984

Directeur de mémoire : professeur Yves HELOURY

Année universitaire 2008-2009

## Sommaire

# **PARTIE 1 : revue de la littérature, généralités**

<b><u>I. Définition et historique .....</u></b>	<b><u>2</u></b>
1. Définition.....	2
2. Historique.....	2
<b><u>II. Rappels embryologiques .....</u></b>	<b><u>3</u></b>
<b><u>III. Classification .....</u></b>	<b><u>4</u></b>
<b><u>IV. Epidémiologie.....</u></b>	<b><u>8</u></b>
1. Fréquence des MAR .....	8
2. Répartition selon le sexe .....	8
3. Fréquence des différents type de MAR.....	8
<b><u>V. Malformations associées.....</u></b>	<b><u>9</u></b>
2. Anomalies chromosomiques.....	10
3. Anomalies syndromiques .....	11
<b><u>VI. Etiologie des MAR .....</u></b>	<b><u>12</u></b>
<b><u>VII. Le diagnostic anténatal des MAR .....</u></b>	<b><u>12</u></b>
1. Les signes d'appels .....	13
2. Devenir du fœtus.....	15
<b><u>VIII. Diagnostic de la MAR à la naissance: prise en charge</u></b>	
<b><u>néonatale.....</u></b>	<b><u>16</u></b>
1. L'examen du périnée.....	17
a) Chez le garçon .....	17
b) Chez la fille .....	19
2. Bilan des malformations associées: examens complémentaires.....	21

<u>IX. Prise en charge initiale .....</u>	<u>22</u>
1. Formes basses .....	22
2. Formes hautes et intermédiaires .....	23
<u>X. Traitement chirurgical et prise en charge post-interventionnelle</u>	<u>23</u>
1. La chirurgie .....	23
2. Résultats et pronostic .....	24
3. Suivi de l'enfant .....	26
<u>XI. Conséquences psychosociales .....</u>	<u>26</u>

## **PARTIE 2 : Etude**

<u>I. Présentation de l'étude .....</u>	<u>27</u>
1. Objectifs et méthodologie .....	27
a) Objectifs .....	27
b) Méthodologie .....	28
2. Difficultés rencontrées .....	29
<u>II. Résultats de l'étude .....</u>	<u>29</u>
1. Généralités .....	29
2. Le diagnostic anténatal .....	31
3. Absence de diagnostic anténatal .....	40

## **PARTIE 3 : discussion**

<u>I. Fréquences .....</u>	<u>42</u>
1. La fréquence des malformations anorectales .....	42
2. La fréquence des malformations associées .....	42
<u>II. Le diagnostic anténatal .....</u>	<u>43</u>
1. Le diagnostic anténatal de la malformation anorectale .....	43

2. Le diagnostic anténatal des malformations associées .....	45
<u>III. L'absence de diagnostic anténatal .....</u>	<u>46</u>
<u>IV. Apport du diagnostic anténatal des malformations anorectales.</u>	<u>46</u>
<u>V. Conclusions .....</u>	<u>47</u>

## **PARTIE 4 : la place de la sage-femme**

<u>I. Le rôle de la sage-femme en cas de DAN d'une MAR .....</u>	<u>48</u>
1. L'annonce de la malformation .....	48
2. L'Interruption médicale de grossesse .....	49
3. Le suivi de la grossesse en cas de diagnostic anténatal .....	50
4. La naissance de l'enfant souffrant d'une MAR .....	51
<u>II. L'annonce de la malformation en postnatal .....</u>	<u>52</u>
1. A la naissance .....	52
2. Dans le post-partum .....	52
<u>III. Conclusion .....</u>	<u>53</u>
<u>Bibliographie .....</u>	<u>55</u>

## Introduction:

Les Malformations AnoRectales (MAR) sont des anomalies touchant le pôle caudal de l'embryon.

L'incidence reportée est d'un cas pour 2500 naissances vivantes.

Bien qu'il existe quelques cas de malformations anorectales isolées, celles-ci sont fréquemment associées à un nombre important d'autres lésions et touchent plus souvent les enfants de sexe masculin.

Il semblerait que le diagnostic de celles-ci soit souvent porté après la naissance. Néanmoins, certaines études rapportent des cas de Diagnostic AntéNatal (DAN) (ou de suspicion) de malformation anorectale, parfois même très précocement dans la grossesse. [23] ; [24]

Où en est-on aujourd'hui dans le diagnostic anténatal des malformations anorectales ?  
Quels sont les apports d'un diagnostic anténatal de malformation anorectale ?  
Quelle est le rôle et la place de la sage-femme confrontée à une malformation anorectale diagnostiquée ou non pendant la grossesse ?

Pour répondre à ces questions, nous allons dans un premier temps à partir de la littérature tenter de mieux appréhender les MAR en étudiant successivement leur origine embryologique, leur classification, leur épidémiologie et leur étiologie. Nous présenterons également le diagnostic anténatal et post-natal de celles-ci ainsi que la prise en charge et le devenir des enfants au long-terme.

Puis dans un deuxième temps, à partir d'une étude rétrospective au cours des treize dernières années, nous chercherons à évaluer la place du diagnostic anténatal sa contribution dans la prise en charge des malformations anorectales.

Par la suite, nous définirons la place de la sage-femme en cas de malformation anorectale diagnostiquée ou non avant la naissance.

# **PARTIE 1 : revue de la littérature, généralités**

## **I. Définition et historique**

### **1. Définition**

Le terme «malformation anorectale» remplace l'ancienne dénomination «imperforation anale» qui était inexacte et trop restrictive. [27] ; [63]

Les malformations anorectales regroupent un ensemble d'anomalies relativement fréquentes du pôle caudal de l'embryon. Elles peuvent intéresser aussi bien la portion terminale du tube digestif (orifice anal et rectum) que l'appareil urogénital, que ce soit chez la fille ou chez le garçon.

L'étendue de ces malformations est très large allant des formes mineures (malposition anale) au pronostic fonctionnel excellent aux formes plus complexes (agénésie anorectale, malformation cloacale) au pronostic à long terme réservé.

### **2. Historique**

Les malformations anorectales sont connues depuis l'Antiquité, elles ont été décrites pour la première fois au quatrième siècle, à l'époque d'Aristote. Pendant de nombreuses décennies, le traitement de ces imperforations anales reposait uniquement sur la réalisation d'un orifice au niveau du périnée : seuls les nouveau-nés atteints de formes désignées aujourd'hui comme étant «basses» survivaient. [26] ; [47] ; [49]

En 1835, Amussat fut le premier à proposer une technique de proctoplastie par voie périnéale avec suture cutanéomuqueuse. Mais, jusqu'à la première moitié du 20<sup>ème</sup> siècle, l'approche thérapeutique des MAR reste encore très controversée. Les interventions encore très sommaires et manquant de protocoles engendraient de nombreuses complications (incontinence et prolapsus) ainsi que des décès néonataux.

En 1953, Douglas Stephens et Denis Browne, à la suite d'études anatomiques, furent les premiers à avoir clairement souligné l'importance capitale du muscle puborectal dans la continence. Stephens contribua également à l'amélioration de la technique chirurgicale en décrivant l'abaissement par voie sacro-périnéale respectant la sangle des releveurs.

Toutefois, le mérite d'une parfaite compréhension de l'anatomie des différents éléments du système sphinctérien anal dans les malformations anorectales revient à Alberto Peña. C'est lui qui introduisit le concept de complexe musculaire strié, toujours présent mais plus ou moins bien développé, englobant de façon indissociable les muscles striés du périnée postérieur, des releveurs aux fibres les plus superficielles du sphincter externe.

En 1982, il découle de ces travaux d'Alberto Peña en association avec Peter de Vries une nouvelle procédure, l'anorectoplastie postérosagittale (PSARP) : ce fut un évènement majeur dans l'histoire des malformations anorectales. Cette technique, permettant de traiter les lésions de manière précise par le biais d'une approche directe, reste aujourd'hui la méthode de référence.

Cette brève approche historique montre une avancée considérable dans l'appréciation et la prise en charge des malformations anorectales. La dernière conférence de Cologne en 2005 concernant les MAR a permis la mise en place d'une classification ainsi que de protocoles universels.

## II. Rappels embryologiques

L'origine des malformations anorectales est extrêmement précoce dans la gestation. Dès la troisième semaine de développement embryonnaire se met en place «l'organisateur» de l'embryon sous la forme d'un cordon axial appelé notochorde.

A partir de la 4<sup>ème</sup> semaine de développement embryonnaire, le cloaque, fusion de l'intestin postérieur et de l'allantoïde, se constitue entre les 2 feuillets épiblastique et endoblastique de la partie caudale de l'embryon.

Un mince diverticule de ce cloaque, l'allantoïde, s'étend jusque dans le pédicule embryonnaire.

Entre la 4<sup>ème</sup> et la 6<sup>ème</sup> semaine, le cloaque est partagé en un rectum, postérieur et un sinus urogénital primitif antérieur, grâce à la croissance d'une cloison frontale, le septum uro-rectal ou éperon périnéal (Figure 1). Le septum uro-rectal est un système composé de deux éléments mésodermiques intégrés: un feuillet supérieur, appelé pli de Tourneux et une paire de formations latérales, les plis de Rathke. [50] ; [51] ; [56] ; [57]

Le pli de Tourneux, qui apparaît le premier au cours de la quatrième semaine, croît inférieurement jusqu'au niveau du futur urètre pelvien. Ce cloisonnement est complété ensuite par les plis droits et gauches de Rathke qui se développent dans un plan frontal. La zone de fusion des plis de Tourneux et de Rathke forme alors le septum uro-rectal.



Figure 1: cloisonnement du cloaque et formation du septum uro-rectal [51]

Tandis que s'accroît le pli caudal, le bord distal du septum uro-rectal s'unit à la membrane cloacale, divisant celle-ci à la 7<sup>ème</sup> semaine en une membrane urogénitale et une membrane anale. Cette fusion entre le septum uro-rectal et la membrane cloacale devient le périnée. La portion crâniale de l'allantoïde régresse au niveau du

cordon ombilical et s'élargit sous la face ventrale du pôle caudal de l'embryon en formant la vessie et les voies urinaires.

La croissance de l'embryon permet la séparation progressive de l'anus en arrière, des structures urogénitales en avant pendant la formation de la marge anale.

La dépression anale qui séparait les portions endodermiques et ectodermiques du canal ano-rectal disparaît au cours de la huitième semaine. L'endroit où se situait la membrane anale est indiqué chez l'adulte, sous la forme d'un plissement irrégulier de la muqueuse ano-rectale et appelé ligne pectinée.

Les anomalies de développement et de croissance du pôle caudal de l'embryon, entre la 4<sup>ème</sup> et les 7 et 8<sup>èmes</sup> semaines, sont à l'origine respectivement des malformations anorectales hautes, intermédiaires ou basses. Ainsi, des défauts de maturation ou de fusion des différents plis aboutissent à différents types de MAR. (Figures 2 et 3)

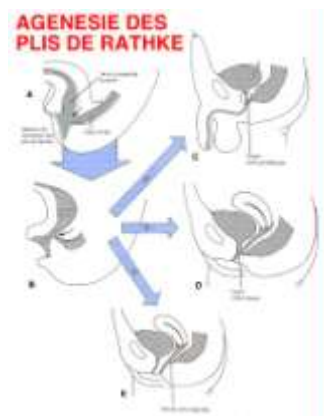


Figure 2 : agénésie plis Rathke et Tourneux [57]

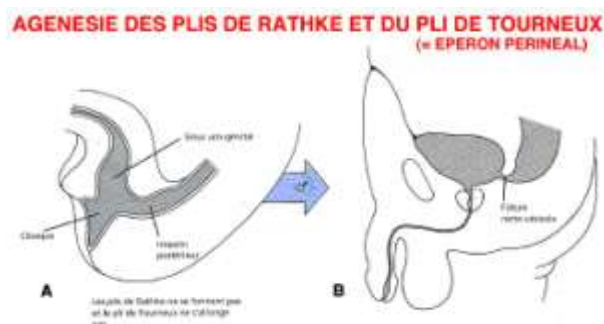


Figure 3: agénésie des plis Rathke et Tourneux [57]

Le cul-de-sac rectal formé n'atteint pas son site périnéal. Il peut arrêter sa migration ou se prolonger par une fistule. Selon le niveau d'arrêt ou d'abouchement de la fistule, on distingue les malformations anorectales hautes (situées au dessus de la sangle des muscles releveurs de l'anus), les MAR au sein de cette sangle et les MAR basses (au-dessous de l'entonnoir des muscles pelviens). Plus la malformation est sévère, plus il manque de rectum et plus une éventuelle fistule sera haut située.

### III. Classification

Les malformations anorectales représentent un large éventail d'anomalies. Les classifications de ces malformations ont été élaborées afin d'aider le clinicien dans ses décisions thérapeutiques.

Amussat fut le premier à hiérarchiser les MAR, en cinq groupes distincts. On retrouve également les classifications de Stephens qui se réfèrent à celle de Wingspread établie en 1984. Les différentes variétés de malformations anorectales étaient déterminées dans les deux sexes en fonction de la position du cul-de-sac



digestif par rapport au complexe musculaire pelvien (entonnoir musculaire pelvien) (Figure 4). On distinguait alors les formes hautes (sus-lévatoriennes), les formes intermédiaires et enfin les formes basses (sous-lévatoriennes). (Figure 5)

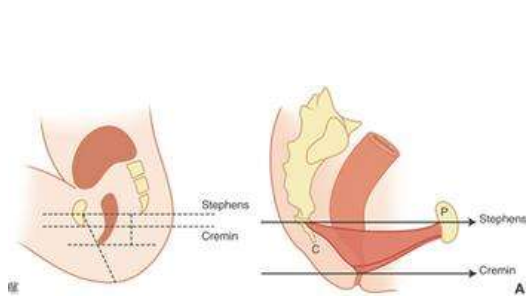


Figure 4 : entonnoir musculaire pelvien [63]



Figure 5 : MAR haute(1), intermédiaire(2), basse(3) [63]

Mais selon Peña, les termes «hauts», «intermédiaires» et «bas» étaient trop arbitraires car ils ne reposaient que sur des données embryologiques. Il proposa donc, dans les années 70, une classification descriptive encore plus simple fondée sur des impératifs chirurgicaux. [27] ; [54] ; [63]

En 2005 à Krickbeck, les plus grands chirurgiens spécialistes des malformations anorectales décidèrent d'une nouvelle classification internationale basée sur les méthodes thérapeutiques communes à chaque malformation ainsi que sur leur pronostic [17] ; [20].

Les malformations anorectales s'y répartissent en 2 groupes distincts:

a) **Les formes fréquentes:**

- *Les fistules périnéales ou cutanées:* malformations anorectales basses les plus simples dans lesquelles la partie inférieure du rectum est déplacée en avant, l'urètre et le rectum étant bien séparés. L'orifice peut être à peine visible. (Figure 6)
- *Les fistules recto-urétrales:* malformations les plus fréquentes chez le garçon, [12]) dans lesquelles le rectum est connecté à l'urètre, souvent par une fistule bulbaire (Figure 7); elles s'accompagnent souvent d'une méconiurie pathognomonique.



Figure 6 : fistule périnéale [54]



Figure 7 : fistule recto-urétrale [54]

- *Les fistules recto-vésicales:* malformations dans lesquelles le rectum présente une ouverture dans la vessie au niveau du col ou du sphincter. A

l'examen, le périnée est plat, le sacrum et le pelvis peuvent être dysmorphiques. (Figure 8)

- *Les fistules vestibulaires*: malformations les plus fréquentes chez la fille [12]. L'intestin descend verticalement en avant du complexe musculaire, et s'ouvre par un orifice au niveau du vestibule. Le vagin et le rectum partagent une paroi commune, au dessus de la fistule de longueur variable. (Figure 9)



Figure 8 : fistule recto cervico-vésicale [54]



Figure 9 : fistule recto vestibulaire [54]

- *Les cloaques*: [61] formes les plus sévères dans lesquelles le rectum, le vagin et l'urètre s'ouvrent dans un conduit unique s'abouchant au niveau de la vulve. L'examen du périnée retrouve un seul orifice, la vulve est petite et courte.

La longueur du canal commun est comprise entre 1 et 10 cm. Lorsqu'il est court les muscles, le sacrum et le périnée sont généralement bien développés, le pronostic est bon. (Figure 10)

Lorsque le canal est long, les autres structures périnéales sont souvent hypoplasiques et le pronostic fonctionnel rectal et vésical est médiocre (Figure 11). La présence de lésions associées est très fréquente [26].



Figure 10 : cloaque canal court



Figure 11 Cloaque canal long

Figures 6 à 11 empruntées au livre : *Anorectal Malformations in Children* [54]

- *Les MAR sans fistule*: formes hautes impliquant un rectum terminal «borgne» au niveau du bulbe de l'urètre sans fistule. Dans 95% des cas, l'enfant est atteint d'une trisomie 21. [41] ; [12]

- *Les sténoses anales* : malformations anorectales basses dans lesquelles l'orifice de l'anus est très étroit. (figure 12)

b) **Les formes rares ou variants:**

- *Les atrésies ou sténoses rectales* : malformations anorectales dans lesquelles le rectum proximal termine au niveau ou au dessus de la ligne pubococcygienne. L'anus ayant une forme et un emplacement normal, le diagnostic peut être difficile. Néanmoins, les autres structures périnéales étant normales, le pronostic est excellent.
- *Les fistules rectovaginales*: elles sont caractérisées par la présence d'une communication entre le rectum et le vagin (figure 13).
- *Les fistules en H*: malformations dans lesquelles on observe une fistule entre le tractus anorectal et urinaire; par ailleurs, le canal anal est à son emplacement normal.
- *Les « pouch colon »*: malformations associant une agénésie anorectale et le remplacement de la totalité du colon par une dilatation comparable à une «poche» Cette poche communique distalement avec le tractus urinaire par une large fistule. [10]

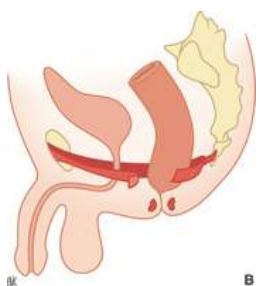


Figure 12 : sténose anale [63]



Figure 13 : Fistule recto-vaginale [63]

Actuellement, plutôt que de parler de malformation anorectale haute ou basse, les malformations sont également classées en fonction du niveau de la fistule. Cela permet de mieux corrélérer la forme anatomique au pronostic fonctionnel de l'enfant.

On définit ainsi :

- chez le garçon : des fistules recto-vésicales, recto-prostatiques, recto-bulbaires et recto-périnéales.
- chez la fille : des fistules recto-génito-urinaires (cloaques), recto-vaginales, recto-vestibulaires, et recto-périnéales.

Ainsi, de nombreuses classifications ont été proposées, mais aucune n'a encore réussi à s'imposer unanimement. Il convient alors de les utiliser de manières complémentaires afin de mieux comprendre et de faciliter la prise en charge de ces malformations.

## **IV. Epidémiologie**

Les malformations anorectales sont une des causes principales d'obstruction néonatale se produisant approximativement une fois toutes les 2500 naissances. Dans plus de 60% des cas (64%) cas, elles sont associées à d'autres anomalies.

Divers travaux réalisés montrent également que les malformations anorectales présentent une asymétrie de distribution selon leur niveau, leur extension mais aussi selon le sexe de l'enfant avec une prépondérance d'atteinte masculine. [4] ; [7] ; [8] ; [12]

### **1. Fréquence des malformations anorectales**

Les chiffres varient sensiblement d'une étude à l'autre, certaines prenant en compte simultanément les malformations anorectales isolées et les formes associées à d'autres anomalies alors que d'autres les analysent séparément. L'étude d'EUROCAT concernant 1846 cas provenant de 33 registres en Europe donne un taux de 4,05 malformations anorectales pour 10000 naissances vivantes en Europe avec des différences de prévalence selon les registres (1.14 MAR pour 10000 naissances au Luxembourg contre 6.13 pour 10000 en Finlande) [7]. Une étude de Stoll rapporte un cas d'atrésie anale pour 2090 naissances vivantes [38]. Ces écarts proviennent des différences ethniques mais également de facteurs embryologiques variables selon la population.

### **2. Répartition selon le sexe**

Les malformations anorectales apparaissent plus souvent chez les garçons que chez les filles avec un sex-ratio allant de 55 à 70% en faveur du sexe masculin.

De plus, on observe des différences épidémiologiques selon le genre : les lésions hautes sont plus fréquentes chez le garçon, les filles présentant plus de lésions basses.

Les diverses études mettent en évidence chez le garçon une prépondérance de fistule anocutanée et de fistule recto-urétrale (respectivement 30% et 28% selon Endo M) ; les fistules recto-vésicales étant beaucoup moins communes. Celui-ci retrouve également plus de MAR sans fistule ainsi que d'atrésies et de sténoses anales chez les enfants de sexe masculin que chez les filles. Enfin, les études notent une majorité de garçons dans les cas de malformations anorectales associées à d'autres lésions.

Par contre, les enfants de sexe féminin souffrent plus souvent de fistules anovestibulaires (30% selon Endo M) et anocutanées, les fistules rectovaginales étant très rares.

### **3. Fréquence des différents type de malformation anorectale**

La fréquence de chaque type de malformation anorectale est difficile à définir clairement du fait qu'aucune classification n'ait été clairement établie et adoptée.

Cependant, toutes les études confirment une fréquence plus importante de lésions basses (57% de formes basses contre 26% de formes hautes et 11% d'intermédiaires selon Endo.M en 1999) chez les patients.

L'anomalie la plus commune est la fistule anocutanée masculine suivie par la fistule rectouréthrale masculine et enfin la fistule anovestibulaire féminine. Certaines MAR sont, au contraire, plus exceptionnelles comme les fistules rectovésicales masculines, les fistules recto-vagino-cloacales féminines (1 pour 20 000 naissances vivantes selon Peña [62]) mais également les fistules rectovaginales ainsi que les malformations anorectales sans fistule.

En plus des ces distinctions épidémiologiques selon le genre, il est important de noter que les malformations anorectales se répartissent différemment selon les territoires géographiques et les origines ethniques des parents. Ainsi, on enregistre de fortes incidences de MAR dans les pays en voie de développement (celles-ci sont plus souvent basses et isolées) ainsi que dans les populations africaines (1 malformation anorectale pour 1800 naissances au Cape Town en Afrique du Sud).

Enfin, de nombreux travaux mettent en évidence la présence de formes caractéristiques de malformation anorectale dans certaines localités géographiques; c'est notamment le cas du congénital pouch colon que l'on observe plus fréquemment en Inde et en Asie. [10]

## **V. Malformations associées**

Les malformations anorectales présentent très souvent des lésions associées (45.2% selon Endo.M en 1992, 63,6% selon CUSCHIERI en 2001, 49% selon Stoll C en 2007). L'éventail de ces anomalies ainsi que leur degré de sévérité sont très larges, de la lésion mineure (sténose anale) à la lésion urogénitale très complexe (comme l'agénésie rectale et anale). Une étude récente de Ratan a mis en évidence que les lésions étaient d'autant plus fréquentes et sévères que la malformation anorectale était haute [33].

On rencontre à la fois des syndromes génétiques, mais aussi des anomalies chromosomiques, des séquences et de multiples autres malformations. [8] ; [12] ; [29]

### **1. Anomalies associées à différents systèmes**

- *Anomalies urogénitales*: lésions les plus fréquemment retrouvées (Tableau 2) (71% dans les malformations anorectales hautes, 42% dans les formes intermédiaires et 25% dans les formes basses [54]). [38]

L'agénésie rénale unilatérale ainsi que l'hydronéphrose sont les lésions les plus communes [12]. On observe également des anomalies vaginales et utérines (duplication) ainsi que des cryptorchidies, des hypospadias et des reflux vésicourétéraux (plus de 50%). Ces anomalies s'inscrivent souvent dans le cadre de l'association VACTERL.

<b>Auteur</b>	<b>Année</b>	<b>Fréquence des lésions uro-génitales (%)</b>
Peña A	1988	48
Cho S	2001	49
Mittal	2004	37.1
Stoll C	2007	81.1
Fakhrossadat	2008	42.3

**Tableau 2** : incidence des lésions uro-génitales associées aux MAR selon différents auteurs

- *Anomalies cardiovasculaires*: présentent dans environ 9% des cas selon Smith [37], leur spectre est très large (lésions du septum ventriculaire et/ou atrial, tétralogie de Fallot, tronc artériel, transposition des gros vaisseaux...
- *Anomalies gastro intestinales*: retrouvées dans 10% des cas de MAR [38] ; les études décrivent des atrésies de l'œsophage, des duplications duodénales, des malrotations.
- *Anomalies vertébrales et médullaires*: les lésions vertébrales peuvent être des anomalies de nombre ou des anomalies morphologiques pouvant siéger sur toute la hauteur du rachis et d'une gravité variable (d'une hémivertèbre jusqu'à l'agénésie complète, en particulier du sacrum).  
Les anomalies médullaires (moelle attachée, lipome, syringomyélie doivent toujours être recherchées.
- *Autres anomalies*: on peut rencontrer également des anomalies rénales, nasales (atrésie des choanes), squelettiques, des atteintes de membres ainsi que des associations avec des syndromes craniofaciaux (Syndrome d'Appert et Pfeiffer, syndrome de Pierre Robin).

D'un point de vue épidémiologique, Ratan et al ont observé que les garçons ayant des malformations anorectales hautes présentaient plus de lésions vertébrales et gastro-intestinales alors que ceux atteints de formes basses souffraient plus souvent de malformations génitales [33].

A l'inverse, chez les filles porteuses de malformations anorectales hautes, plus d'anomalies squelettiques et urinaires étaient observées. Dans les formes basses, elles étaient plus souvent affectées de reflux vésicourétéraux.

## 2. Anomalies chromosomiques

L'association des malformations anorectales avec des anomalies chromosomiques est relativement fréquente (11% selon EUROCAT 2002 [8]). Le risque de trisomies 21, 13 et 18 chez des enfants présentant une MAR est nettement supérieur à celui des enfants de la population générale.

- *Syndrome de Down*: on retrouve une trisomie 21 chez environ 2,2% des enfants atteints d'une malformation anorectale (5,1% selon Japan 1992, 2,11% selon

Cuschieri et EUROCAT en 2002). De plus, dans la plus grande majorité des cas (95% des cas selon Endo.M et Torres en 1998) les trisomiques 21 présentent une malformation anorectale sans fistule. [14] ; [41]

- *Syndrome Cat-Eye (CES)*: syndrome caractérisé par la présence d'un colobome de l'iris, de la choroïde et/ou du nerf optique, d'une microphthalmie et de déformations de l'oreille très variables. Des retards mentaux ainsi que des anomalies cardiaques et urinaires peuvent être observés.

### 3. Anomalies syndromiques

Nous rencontrons quatre syndromes majeurs:

- *L'association VACTERL (VATER)* [64]: acronyme pour des termes anglais signifiant l'association de malformations Vertébrales, d'une malformation anorectale (Anal atresia), d'une fistule trachéo-œsophagienne (TracheoEsophageal fistula) et d'anomalies Radiales.

La description d'anomalies associées du cœur, du rein (agénésie rénal) et des membres a modifié l'acronyme en VACTERL (Cardiac, Renal et Limbs).

Cette association est relativement fréquente chez les patients atteints d'une MAR (15,4% des anomalies associées totales selon Cuschieri en 2002) et particulièrement dans la forme haute mais la séquence complète est rarement présente (0,7% selon Ratan et al en 2004, 1,4% selon Mittal en 2004). [33] ; [29]

L'étiologie de VACTERL reste encore incertaine bien que l'hypothèse génétique prédomine.

- *Le Syndrome FG*: maladie génétique récessive liée à l'X atteignant exclusivement les garçons. Les manifestations cliniques sont variables et les personnes atteintes ne les ont pas forcément toutes. On observe généralement une dysmorphie faciale associée à des nombreuses autres anomalies (malformation anorectale, cardiopathie, malformations génito-urinaires..).[61]
- *La Sirénomélie*: malformation rare (1/100000 fœtus), sporadique et incompatible avec la vie caractérisée par l'association de malformations sévères du pôle inférieur de l'embryon (membre inférieur unique, anomalies urogénitales, squelettiques et vertébrales).

D'autres malformations associées à ce syndrome sont rapportées (associations VATER, cardiopathies ainsi que des spina bifida).

- *Le Syndrome de régression caudale (SRC)*: syndrome caractérisé par des anomalies des vertèbres sacrées et coccygiennes, une malformation anorectale et des anomalies génito-urinaires et cardiovasculaires. Son incidence est très variable selon les études (1/7500 naissances selon Kallen et al en 1974).
- *Le Syndrome de Currarino* [60]: triade définie en 1981 par l'association d'une agénésie partielle du sacrum (hémisacrum), d'une masse présacrée (méningocèle, tératome sacré..) et d'une malformation anorectale.

Des mutations d'un gène homeobox HLXB9 ont été identifiées chez pratiquement tous les patients. [1]

L'ensemble de ces malformations associées présentent donc une gravité potentielle non négligeable ; celles-ci peuvent en effet modifier la prise en charge immédiate ainsi que le pronostic vital et fonctionnel de l'enfant à long terme. En conséquence, elles doivent systématiquement être recherchées chez les patients atteints d'une malformation anorectale.

De plus, l'analyse des malformations associées joue un rôle prépondérant dans l'étude génétique des malformations anorectales, notamment dans l'identification de certains gènes spécifiques ayant une influence dans l'étiologie de ces malformations.

## **VI. Etiologie des malformations anorectales**

Aucune étiologie des malformations anorectales n'a encore été établie avec certitude aujourd'hui.

Cependant, bien qu'elles présentent une faible incidence familiale, les malformations anorectales sont souvent associées à des anomalies chromosomiques ainsi qu'à des syndromes ce qui tend à suggérer une probable origine génétique. [14, 53]

Les dernières découvertes concernant le génome humain ont mis en évidence le rôle important d'une protéine signal SHH (Sonic HedgeHog) dans le développement embryonnaire de l'intestin postérieur. Des anomalies de cette protéine et de ses médiateurs Gli2 et Gli3 pourraient engendrer différentes formes de MAR. [30]

D'autres travaux ont également mis en évidence des défauts de vascularisation chez certains patients souffrant d'atrésie rectale ou de lésions de type H suggérant donc que certaines MAR pourraient avoir une origine ischémique. De nombreux chercheurs affirment toutefois que cette hypothèse ne peut expliquer à elle seule le large spectre d'anomalies observées dans certains cas de malformation anorectale. La combinaison d'une influence vasculaire et génétique comme étiologie pourrait alors être un compromis.

D'autres facteurs étiologiques sont aussi cités comme la consommation maternelle de drogues (thalidomide, benzodiazépine), de toxines (acide rétinoïque) ([2] ; [38]) ainsi que certains agents infectieux et facteurs environnementaux [8]. Des recherches plus approfondies restent aujourd'hui nécessaires afin d'évaluer précisément leur influence sur la génération de malformations anorectales.

## **VII. Le diagnostic anténatal des malformations anorectales**

Le diagnostic prénatal (DPN), aussi appelé diagnostic anténatal (DAN), est réglementé par la Loi du 29 juillet 1994. Il permet, principalement, de détecter une maladie ou une anomalie fœtale, et d'en préciser le pronostic. L'article L162-16 du code de la Santé Publique le définit comme un « *ensemble de pratiques médicales*



ayant pour but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité ». [59]

En ce qui concerne le diagnostic anténatal des malformations anorectales, celui-ci repose en premier lieu sur un dépistage échographique.

## 1. Les signes d'appels

### ➤ **Signes échographiques** [3] ; [15] ; [16] ; [19] ; [24,] ; [25] ; [27] ; [30] ; [36]

Pour comprendre les images échographiques, des éléments de physiologie fœtale sont indispensables à connaître. Il est donc essentiel de savoir que le méconium apparaît dès les 13<sup>ème</sup>-14<sup>ème</sup> semaines de gestation dans le grêle et migre doucement vers l'iléon terminal et le côlon où il commence à s'accumuler: le côlon se comporte alors comme un réservoir à méconium. De façon concomitante, se produit une élévation significative de la pression intraluminaire du canal anal ainsi qu'une modification progressive du contenu colique sur le plan ultrasonore: à partir de la 30<sup>ème</sup> semaine, on constate un contenu échogène intra colique. [6]

Il existe des signes cliniques échographiques très évocateurs de MAR (images 1 et 2)

- ✚ Une dilatation du colon. [3] ; [24] ; [25] ; [28]
- ✚ Des modifications du contenu colique: aspect liquidien ou méconium mélangé avec du liquide.
- ✚ Des entérolithiases intra abdominales : elles traduisent la présence d'une fistule recto-urinaire et par conséquent une malformation anorectale haute ou intermédiaire. Les entérolithiases sont en effet très certainement en rapport avec l'irruption alcaline de l'urine fœtale dans les voies digestives : au contact des urines, le méconium se calcifie et ce qui fait naître des images hyperéchogènes au niveau du pelvis (calcifications coliques intraluminales). [3] ; [16] ; [28] ; [36] ; [40]



Image 1



Image 2

**Image 1:** dilatation colique associée à des calcifications intraluminales chez un fœtus de 18SA présentant une MAR (empruntée à l'étude d'Anne Brantberg [3])

**Image 2 :** entérolithiases à 32 SA (67)

Les persistances cloacales sont des cas particuliers dans lesquels différentes images échographiques sont visualisables. [11] ; [42] ; [63]

- ✚ Une première image liquidienne de type digestif correspondant à une fistule rectovésicale qui se transforme en une image solide lorsque le méconium prend contact avec les urines. Des entérolithiases peuvent alors être observées (tout comme dans les MAR hautes et intermédiaires).
- ✚ Une seconde image mettant en évidence une distension vaginale consécutive à l'accumulation d'urine dans le vagin : l'hydrocolpos. Celui est d'autant plus important que le canal commun est long. [11] ; [42]
- ✚ L'hydrocolpos peut également générer une obstruction urétérale dont la conséquence majeure est le développement d'une hydronéphrose bilatérale associée à une vessie difficilement visualisable. Cependant, dans les cas où le canal commun est court, le tableau est moins sévère.
- ✚ De l'ascite fœtale est parfois détecté au deuxième trimestre : de l'urine fœtale s'échappe de l'hydrocolpos par les trompes de Fallope vers la cavité abdominale.
- ✚ En raison de l'obstruction du tractus urinaire, un oligoamnios est parfois visualisé.

Le diagnostic anténatal peut également être porté devant la constatation d'autres anomalies (cardiaques, génito-urinaires, vertébrales) souvent présentes en cas de malformation anorectale. [6]

De même, et depuis peu, en cas de signes d'appels échographiques les données IRM permettent d'obtenir un complément diagnostique de la malformation anorectale dès le deuxième trimestre de grossesse.

### ➤ **Signes à l'IRM fœtale**

Même si l'échographie reste l'examen de choix pour l'étude des anomalies fœtales, l'IRM fœtale est devenue une technique très précieuse en anténatal. L'intérêt principal, par rapport à l'échographie étant de pouvoir apprécier beaucoup plus précisément le siège et la situation de l'anomalie. Cette technique permettant d'obtenir des images de meilleur contraste et une vision globale du fœtus sans être gêné par la paroi maternelle ou par la faible quantité de liquide amniotique. [5] ; [6]

Aujourd'hui, l'aspect en IRM du rectum fœtal normal est clairement établi. En effet, il est identifié dans tous les cas par un hypersignal T1 et un hyposignal T2, car il contient du méconium qui s'accumule en amont du canal anal fonctionnellement obstructif après 20 semaines de gestation. Il est au contact intime de la face postérieure de la vessie, quelque soit le sexe du fœtus. Son diamètre antéro-postérieur augmente progressivement avec l'âge gestationnel.

L'aspect en IRM des malformations anorectales est particulièrement intéressant :

- En premier, il confirme la présence de liquide dans le rectum avec une inversion du signal rectal (hyper T2, hypoT1 comme la vessie). Cela est observé dans tous les cas où il existe une fistule uro-rectale (malformation anorectale haute et cloaque).

- Un deuxième argument diagnostic est la situation de la vessie par rapport au rectum. En effet, si ces deux structures sont en contact étroit, comme dans l'aspect normal, on suspecte une MAR haute; si ces deux structures sont séparées par une troisième, le diagnostic de malformation cloacale est suggéré, quelque soit son signal.
- Enfin, le troisième argument est la situation du cul-de-sac rectal qui peut être anormalement haut situé, mais ceci n'est pas toujours facile à repérer. On peut être trompé par la protrusion postéro-inférieure d'un rectum distendu.

Encore plus intéressant est la possibilité d'évoquer le diagnostic d'un cloaque. En IRM, l'aspect très évocateur, est représenté par la présence d'un hydrocolpos comprimant la vessie en hypersignal T2 associé à la visualisation du tube digestif également en hypersignal T2. Cette dilatation vaginale peut être associée à un hydrométrocolpos en cas de dilatation utérine. [19] ; [21] ; [31] ; [62]

De même, la présence d'un canal commun est également caractéristique d'un cloaque anténatal.

L'IRM permet donc d'apporter des arguments anatomiques pouvant nous orienter vers le diagnostic de malformation anorectale complexe (cloaque) particulièrement en présence d'anomalies associées (rachidiennes, uro-génitales).

## 2. Devenir du fœtus

A la suite du diagnostic anténatal d'une malformation anorectale, des examens complémentaires seront réalisés afin de pouvoir définir précisément le type anatomique de la malformation et établir un bilan malformatif complet. Celui-ci comprend un caryotype, une échographie fœtale cardiaque, médullaire et souvent une IRM fœtale.

Après ce bilan, les chirurgiens pédiatres pourront étayer le diagnostic en faveur d'une malformation anorectale complexe (persistance cloacale, MAR intermédiaire/haute). Ils pourront alors expliquer précisément aux parents les différentes complications et séquelles liées à la malformation. Ainsi, par exemple, en présence d'un cloaque, les parents seront informés des nombreuses interventions chirurgicales nécessaires et des risques majeurs d'incontinence anale et urinaire ainsi que du devenir gynécologique et obstétrical encore incertain de l'enfant.

Le couple pourra ainsi prendre une décision quant à la poursuite ou non de la grossesse.

### ➤ L'interruption médicale de la grossesse :

L'Interruption Médicale de Grossesse (IMG) est soumise à certaines conditions. Le Code de la Santé Publique distingue deux types de situations : si la « poursuite de la grossesse met en péril grave la santé de la femme » ou « s'il existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic ».

Si l'on se trouve dans une de ces situations (rarement les deux), la patiente peut décider, à toute époque de sa grossesse, une IMG en accord avec l'équipe médicale. Il ne peut s'agir, en tout état de cause, que de malformations anorectales sévères (forme haute, cloaque, lésions associées multiples et graves) pour lesquelles le pronostic vital et les conditions de vie de l'enfant sont médiocres.

Cependant, la décision définitive ne sera donnée qu'après consultation du dossier par une équipe pluridisciplinaire. L'attestation autorisant l'interruption de la grossesse sera signée par deux médecins membres du centre à l'issue de cette réunion.

Une fois cette autorisation accordée et avant la signature de la demande d'interruption médicale de la grossesse par la patiente, celle-ci bénéficiera d'une consultation médicale avec le gynécologue-obstétricien pratiquant l'IMG, ainsi qu'avec un médecin anesthésiste. L'objectif étant de lui expliciter clairement les modalités de déroulement de l'intervention, la prise en charge de la douleur du fœtus ainsi que le devenir de son corps.

L'IMG réalisée, un examen minutieux sera pratiqué sur l'enfant qui pourra être présenté aux parents s'ils le désirent. Des examens complémentaires ainsi que des photographies seront effectués.

Sur le plan administratif, les parents ont désormais la possibilité (ce n'est pas systématique) de demander une inscription du fœtus (« enfant né sans vie ») sur le livret de famille. La femme pourra également bénéficier d'un congé maternité.

#### ➤ **Poursuite de la grossesse : prise en charge anténatale**

Si les parents décident de poursuivre la grossesse, un bilan précis de la malformation anorectale et des lésions associées sera réalisé (échographie fœtale cardiaque, rénale, IRM fœtal et caryotype...). L'équipe soignante multidisciplinaire, dans le cadre d'un projet de soins partagé avec les parents, choisira le mode et le lieu d'accouchement.

En cas de MAR haute ou de cloaque, l'accouchement sera programmé dans un établissement de niveau 3, si possible à terme, afin de permettre une prise en charge immédiate du nouveau-né à la naissance et d'anticiper ainsi sur le risque d'occlusion.

### **VIII. Diagnostic de la malformation anorectale à la naissance: prise en charge néonatale**

La découverte d'une malformation anorectale est souvent réalisée à la suite de l'examen clinique systématique du nouveau-né en salle de naissance devant une anomalie du périnée. En cas de MAR établie, un examen clinique précoce et minutieux du périnée doit être effectué au cours des 24 à 48 premières heures de vie de l'enfant. Ce délai est nécessaire pour voir s'il existe une évacuation de méconium par une fistule périnéale ou surtout par les voies urinaires (il faut se souvenir que le méconium pourra ne pas être émis par une fistule avant plusieurs heures de vie). En attendant, le

nouveau-né sera perfusé et une sonde nasogastrique mise en place, et souvent une antibioprofylaxie sera débutée. [27]

## 1. L'examen du périnée

Celui-ci doit être réalisé minutieusement en salle de naissance (des photographies peuvent être réalisées). Dans la majorité des cas, il va permettre de classer la malformation pour choisir le traitement le plus approprié. Cet examen de la région périnéale explore :

- la présence d'une fistule périnéale ou génitale (siège, taille, présence de méconium).
- le siège et l'aspect du sphincter externe.
- le relief fessier (sillon et volume), les organes génitaux externes et le sacrum (coccyx...).

L'anus peut être anormal soit par sa taille, son siège ou par son absence. Il faut toujours vérifier sa perméabilité en introduisant une sonde qui peut buter plus ou moins haut. En cas d'obstacle distal, une imperforation membraneuse ou une sténose anale doivent être suspectées; si l'obstacle est plus haut situé, il s'agit d'une atrésie rectale. En l'absence d'orifice normal, un orifice fistuleux doit être recherché au niveau du périnée, ce qui signe une forme basse. [63] ; [44]

Les situations cliniques étant différentes selon le sexe de l'enfant, nous allons les étudier successivement (annexe 1)

### a) Chez le garçon

Les éléments de l'examen clinique initial suffisent généralement pour déterminer la prise en charge de l'enfant. Chez un garçon, trois situations cliniques différentes à la naissance :

- Il existe une fistule périnéale qui peut siéger du scrotum jusqu'à la racine de la verge : cela permet de classer la malformation anorectale dans les formes basses. La fistule périnéale se voit sous la forme d'un orifice souvent sténotique, antéposé par rapport à la position attendue de l'anus, par lequel du méconium peut être émis. L'examen du périnée retrouve un pli inter-fessier marqué avec des fesses bien développées ainsi que l'existence de contraction du sphincter anal en réponse à une stimulation. (Image 3 et Figure 14)



Image 3 : fistule périnéale [63]



Figure 14 : fistule périnéale à la racine du scrotum [63]

- Il existe une méconiurie : la présence de méconium dans les urines témoigne d'une fistule recto-urinaire (MAR intermédiaire ou haute) pouvant être située par ordre de fréquence au niveau de l'urètre bulbaire, prostatique ou du col vésical. Le périnée est en général malformé, voire sans relief fessier (périnée plat). (Images 4 et 5)



Image 4 : méconiurie [44]



Image 5: périnée plat [44]

- Il n'existe ni fistule périnéale, ni méconiurie : toute la difficulté est de rechercher des éléments anatomiques pouvant faire évoquer une forme basse (fossette anale profonde avec un relief cutané en lieu et place de l'anus), ou une forme haute/intermédiaire (absence de fossette anale, périnée plat, scrotum bifide). Il s'agit le plus souvent d'une MAR avec fistule recto-urinaire sans méconiurie visible. Beaucoup plus rarement, il s'agit d'une forme basse : dans ce cas, le raphé médian est plus marqué que d'habitude (souvent plus sombre parce qu'il s'agit d'une fistule couverte remplie de méconium) ou l'anus est bombant (le méconium n'est pas extériorisé). Ces formes basses sans fistule sont fréquentes chez les enfants trisomiques 21. [12, 41]

En cas de disparité entre un périnée bien formé et l'absence de fistule périnéale, un invertogramme peut aider à définir s'il s'agit ou non d'une forme basse (image 9). Cet examen peut également être proposé en l'absence de fistule périnéale et de méconiurie, pour s'assurer qu'il s'agit d'une forme haute. Cette radiographie se fait après 24 heures de vie. Si la colonne d'air à l'intérieur du rectum semble à être à moins de 1 cm du périnée, le bébé peut être pris en charge comme une forme basse, en un temps par voie périnéale. Si la distance entre air et marqueur radio-opaque est

supérieure à 1 cm, le bébé doit être considéré comme ayant une forme haute et avoir une colostomie.

Dans tous les cas, des examens complémentaires sont indispensables.

### b) Chez la fille

Encore plus que chez le garçon, le diagnostic de MAR repose essentiellement sur l'examen du périnée et l'identification du nombre d'orifices périnéaux visibles:

- Si l'examen clinique ne révèle qu'un orifice au périnée, le diagnostic de malformation cloacale peut être retenu. (Image 6). Les fistules recto-vaginales vraies sont exceptionnelles. Parfois, une masse abdominale volumineuse correspondant au vagin rempli d'urines (hydrocolpos) domine le tableau clinique (Figure 15). Le méconium ainsi que les urines sortent par un orifice commun ; une colostomie est donc nécessaire, ainsi qu'un drainage de l'hydrocolpos.



Image 6 : cloaque [44]



Figure 15 : hydrocolpos [44]

- Dans les cas où deux orifices sont présents au niveau du périnée (orifices urétral et vaginal), il s'agit le plus souvent d'une MAR avec fistule recto-vestibulaire (située à l'intérieur de la fourchette vulvaire) dont l'orientation est assez verticale avec une longue paroi commune recto-vaginale (Image 7). Le rectum s'abouche dans le vagin à une hauteur variable de l'hymen, difficile à préciser chez le nouveau-né. Dans ce cas, il est intéressant de réaliser une opacification de cette fistule pour connaître la direction du trajet fistuleux.
- ✚ S'il existe trois orifices périnéaux, l'orifice du vagin et de l'urètre étant normal, le troisième orifice correspond à l'orifice d'une fistule ou à un anus anormal : dans les deux cas, il s'agit d'une forme basse (les plus fréquentes chez la fille).
  - ✓ Une fistule recto-périnéale antérieure siègera en avant du sphincter et en arrière de la fourchette vulvaire. (Image 8)



Image 7 fistule rectovaginale [63]



Image 8 : fistule périnéale antérieure [63]

- ✓ Si l'orifice anal est à son emplacement normal, différentes anomalies peuvent être suspectées: canal périnéal, membrane anale imperméable, fente périnéale, sténose de la membrane anale, atrésie rectale et enfin sténose anorectale.

Dans les cas d'anus antéposé, l'effort de poussée à l'émission des selles se fait en arrière de l'orifice anal: le diagnostic de ce type de malformation anorectale basse est souvent évoqué chez un nourrisson (sans distinction de sexe) qui pleure à chaque selle ou chez qui on constate une constipation opiniâtre évoluant depuis le sevrage. L'inspection de la marge anale peut révéler une absence de plis radiés sur la zone médiane antérieure, parfois un petit bourrelet ou un pont de muqueuse au même endroit. L'anus peut paraître complètement normal et ce n'est alors que le toucher endoanal qui met en évidence la désaxation du canal.

Il arrive donc que le diagnostic de cette MAR soit méconnu ou réalisé tardivement. Mais le plus souvent, un examen clinique bien conduit doit pouvoir permettre de distinguer une forme basse d'une forme haute, l'état de formation du périnée étant assez bien corrélé avec la gravité de la malformation.

Dans de rares cas, l'examen du périnée semble normal à la naissance et le diagnostic se fera devant une occlusion néonatale basse. Le passage d'une sonde rectale ou le toucher rectal prudent permettra de diagnostiquer une sténose anale ou une atrésie rectale : ce sont des malformations de très bon pronostic, puisque le canal anal est présent, avec sa sensibilité.

A l'exception d'une décompression de nécessité du tractus urinaire en cas de malformation complexe, la constatation d'une MAR à la naissance n'est pas une urgence chirurgicale : cela laisse donc le temps de compléter cet examen minutieux de la région périnéale avec des examens complémentaires dont les objectifs sont multiples:

- déterminer avec précision l'anatomie et le type de malformation anorectale et son niveau par rapport au complexe musculaire sphinctérien.
- établir le bilan d'éventuelles malformations associées : elles peuvent intervenir sur le pronostic vital immédiat et sur le pronostic fonctionnel à long terme.
- rechercher une fistule.



Les informations recueillies vont ensuite pouvoir permettre à l'équipe médicale pluridisciplinaire d'établir une conduite thérapeutique post-natale adaptée.

## 2. Bilan des malformations associées: examens complémentaires

En préopératoire, le bilan des malformations associées est focalisé en priorité sur l'appareil urinaire et génital, ainsi que sur le cœur, le rachis, l'appareil génital et le squelette axial. Les examens complémentaires, très variés, sont demandés et réalisés en fonction de l'examen clinique initial. Avant tout acte chirurgical, il faudra également s'assurer de la perméabilité de l'œsophage.

**a) Les échographies** : indispensables, elles présentent de nombreux objectifs :

- Détermination de la hauteur du cul-de-sac-rectal. La distance séparant la fossette de l'ampoule rectale est facilement appréciable : une distance inférieure à 1 cm est en faveur d'une forme basse, au delà, il s'agit d'une malformation anorectale haute/intermédiaire.
- Etude de l'appareil urinaire : recherche d'une dilatation malformative des cavités rénales et des voies urinaires.
- Etude de l'appareil génital chez la fille, notamment en cas de cloaque.
- Etude du cœur et du canal médullaire.

**b) Les explorations radiologiques**

- *Le cliché incidence de Wangenstein et Rice* : décrit pour la 1ère fois en 1930 ce cliché permet, grâce au contraste aérique, de préciser la hauteur du cul-de-sac rectal par rapport aux repères osseux ; cependant, cette technique a perdu de son intérêt du fait du trop grand nombre d'erreurs réalisées en lien à ses conditions de réalisation (cris, clichés réalisés trop précocement...).
- *Les clichés du rachis face et profil*: contrairement au précédent, ces clichés ont conservé leur intérêt car ils permettent d'obtenir une vue d'ensemble du rachis, d'en préciser son anatomie précise afin de dépister d'éventuelles anomalies associées (hémisacrum...). Ils pourront être complétés par des clichés des membres en fonction des signes d'appels cliniques.
- *Les explorations urinaires basses*: elles sont indiquées afin d'évaluer la fonction urinaire chez l'enfant et de rechercher une fistule (urétrographie chez le garçon, cystographie dans les 2 sexes).
- *L'invertogramme*: ce cliché est réalisé après 24 heures de vie chez un enfant placé en décubitus ventral avec le bassin surélevé (Image 8). Un marqueur radio-opaque est placé sur l'emplacement supposé de l'anus et des clichés de profil sont pris. Si la colonne d'air à l'intérieur du rectum semble à être à moins de 1 cm du périnée, le bébé peut être pris en charge comme une forme basse. Au-delà de 1 cm, le bébé doit être considéré comme ayant une forme haute.



**Image 9** : invertogramme (cliché tête en bas) d'une MAR haute (Dr Podevin CHU Nantes)

- c) **L'Imagerie par Résonance Magnétique (IRM)**: elle peut s'avérer très utile afin de mieux explorer le contenu du canal médullaire mais sa définition demeure encore insuffisante pour une analyse optimale du plancher pelvien.
- d) **L'endoscopie vésicale et/ou génitale**: elle est indispensable dans les persistance cloacales afin d'évaluer la longueur du canal commun, le niveau d'implantation du rectum et du vagin. Par contre, l'endoscopie est rarement pratiquée dans les autres formes de malformations anorectales.
- e) **L'exploration urodynamique**: elle peut être utilisée en préopératoire avant l'abaissement, notamment en cas d'anomalies du rachis ou de la moelle associées. Cependant son interprétation est difficile.

Au total, ces données cliniques et radiologiques obtenues sont fondamentales car elles vont orienter au mieux la sanction thérapeutique de la MAR : une chirurgie périnéale en un temps dans les formes basses ou une chirurgie en deux temps avec colostomie première suivi d'un abaissement colorectal et rétablissement de la continuité en cas de MAR haute ou intermédiaire.

Ces 2 arbres décisionnels récapitulent la conduite à adopter durant la période néonatale chez l'enfant dont le diagnostic de MAR vient d'être porté. ([Annexe 1](#))

## IX. Prise en charge initiale

### 1. Formes basses

La prise en charge des malformations anorectales basses (dont les anus couverts) fait l'objet d'un consensus:

- Avec la réalisation de dilatations simples dans les cas de sténose anale basse peu étendue circonscrite au sphincter externe.
- Avec la pratique d'une colostomie temporaire pour l'atrésie rectale suivie par un traitement curatif vers l'âge de 3 mois.
- Avec un traitement chirurgical immédiat par voie périnéale pure pour toutes les autres formes basses (y compris les anus antéposés); ces anoplasties visent à restaurer un canal anal large, perméable et bien axé.

L'intervention est simple, courte et ses suites régulièrement bonnes en 5 à 6 jours d'hospitalisation. Les structures musculaires et nerveuses sont toutes présentes et le pronostic fonctionnel est excellent.

## 2. Formes hautes et intermédiaires

Dans les malformations anorectales hautes et intermédiaires, l'urgence est de permettre l'installation d'un transit efficace en ayant recours à une dérivation digestive transitoire par une colostomie sigmoïdienne (Image 10). Cette technique consiste à aboucher le colon à la paroi de l'abdomen afin de dériver les selles vers l'extérieur. Elle permet une décompression de l'intestin en vue d'une intervention définitive trois mois plus tard.

Une opacification par le bout distal de la colostomie sera réalisée en consultation, vers l'âge de 1 mois, sous couverture antibiotique. Un produit de contraste hydrosoluble est injecté doucement afin d'opacifier la fistule recto-urinaire et d'en préciser le siège exact, ce qui conditionnera les modalités d'abaissement. (Image 11)

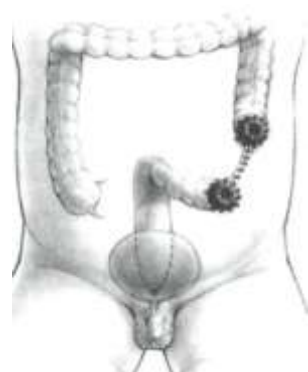


Image 10 : colostomie sigmoïdienne [44]



Image 11 : opacification par la colostomie [44]

Le traitement définitif de la malformation anorectale sera réalisé à distance, lorsque l'enfant aura atteint un poids suffisant. Ce délai permet en outre d'établir un bilan lésionnel précis de la malformation anorectale.

## X. Traitement chirurgical et prise en charge post-interventionnelle

### 1. La chirurgie

La qualité du traitement dépend majoritairement de l'évaluation préopératoire de l'anomalie. Celle-ci conditionne en effet la restauration d'une anatomie et d'une continence fécale et urinaire aussi proches possible de la normale. [52]

L'intervention est normalement réalisée vers l'âge de 3 mois (lorsque l'enfant a atteint un poids d'environ 5 kilogrammes et si son état de santé le permet), après la réalisation d'une colostomie pratiquée le jour de la naissance.

Les objectifs du traitement sont multiples :

- ✚ Reconstruire un canal anal en abaissant au périnée le cul-de-sac rectal.
- ✚ Supprimer une éventuelle communication fistuleuse.
- ✚ Rétablir un manchonnement musculaire complet autour du rectum abaissé, depuis la sangle des releveurs de l'anوس jusqu'au sphincter strié et au ligament ano-coccygien.

La correction des malformations anorectales hautes et intermédiaires est relativement complexe et de multitudes de techniques chirurgicales existent cependant aujourd'hui la majorité des praticiens pratiquent l'anorectoplastie par la voie sagittale postérieure au niveau du sillon inter-fessier (PSARP). Cette voie d'abord, décrite par Peña, permet en effet une excellente identification des structures anatomiques et ne laisse quasiment aucune séquelle esthétique. Durant l'intervention, l'enfant est positionné sur la table en décubitus ventral avec le pelvis surélevé.

Par la suite, un programme de dilatations biquotidiennes puis quotidiennes avec des bougies de Hégar de calibre croissant est effectué de façon à maintenir un bon calibre de l'anastomose et d'éviter toute sténose de l'orifice anal.

La colostomie sera fermée au troisième mois post-opératoire, une fois que le calibre final de l'anوس sera obtenu et en l'absence de complications.

Quant au traitement curatif des malformations cloacales, il dépend essentiellement de la longueur du canal commun. Pour la majorité des enfants présentant un canal commun court (inférieur à 3 cm), une approche sagittale postérieure sans laparotomie peut suffire. Par contre, lorsque le canal commun est plus long, une laparotomie ainsi qu'une reconstruction délicate s'avère indispensable.

## 2. Résultats et pronostic

Comme bien souvent chez l'enfant, les résultats fonctionnels sont difficiles à évaluer avec précision, ils évoluent beaucoup avec sa croissance et sa maturation. Les éléments d'appréciation sont nombreux et ne font l'objet d'aucun consensus, ils sont souvent subjectifs et influencés par les parents. Le pronostic global est principalement lié au type de malformation anorectale ainsi qu'aux anomalies associées, en particulier cardiaques, quand elles existent.

Les résultats chirurgicaux et fonctionnels des MAR basses sont généralement excellents, tous les éléments de la continence étant intacts. Il peut persister une constipation, voire une sténose anale, une antéposition anale, un ectropion muqueux suintant et voire même un prolapsus.

Dans les formes hautes avec anomalies du sacrum, les racines nerveuses les plus basses peuvent manquer ou avoir un trajet modifié ce qui expose à des lésions per-opératoires. De même, la qualité des muscles pelviens est diminuée du fait de l'absence de leur attache osseuse normale. Le pronostic de continence est alors compromis et dépend beaucoup de la minutie comme de la prudence de la reconstruction.

La constipation et les incontinenes de matièes sont deux complications post-opératoires invalidantes fréquemment observées :

- ✚ *La constipation*: son degré de sévérité n'est pas toujours en relation avec la gravité prétendue de la malformation anorectale (la constipation peut parfois être plus sévère dans certaines MAR basses que dans des MAR hautes). Ainsi, pour éviter ou minimiser cette constipation, l'enfant doit suivre des règles hygiéno-diététiques strictes (aliments riches en fibres, activité physique notamment) et bénéficier également de traitements médicaux adaptés.
- ✚ *L'incontinence anale*: celle-ci s'avère moins fréquente que la constipation. On parle plutôt d'incontinence contrôlée. La véritable insuffisance sphinctérienne avec incontinence des fèces est beaucoup plus rare et peut être affirmée par un toucher rectal et une manométrie anorectale. En cas d'incontinence sévère avérée, des traitements chirurgicaux existent (construction d'un sphincter, réparation du muscle levator ani, renforcement du tonus de la sangle musculaire...).
- ✚ *L'incontinence urinaire* : peu d'études y font référence. On retrouve tout de même, chez la plupart des auteurs, que l'incontinence urinaire atteint majoritairement les patients atteints d'un cloaque ou d'une malformation anorectale haute. Selon une étude de Peña de 1998, 69% des patients souffrant d'un cloaque avec un canal commun long présentaient une incontinence urinaire contre 13.8% lorsque le canal est court et 18.1% en cas de MAR haute avec une fistule recto-prostatique. [62]
- ✚ *Autres complications* : les lésions génitales sont fréquentes en cas de malformation anorectale et ce d'autant plus si elle est haute (hypospades, duplication vaginale...). Ces anomalies peuvent perturber la vie sexuelle ainsi que la fertilité des patients.

Les patients atteints d'un cloaque souffrent également souvent de séquelles gynécologiques et/ou sexuelles : dans une étude récente de Wilcox sur 41 patientes nées avec une persistance cloacale, 28 présentaient une fonction utérine normale, 13 avaient des menstruations normales alors que 15 souffraient d'un hémocolpos et 10 d'aménorrhée primaire.

Sur les 31 patientes adultes, 13 étaient sexuellement actives et 4 autres ont eu recours à une plastie vaginale pour faciliter les rapports sexuels. Aucune grossesse n'a été observée dans l'étude. [43]

En 2007 Iwai et al ont réalisé une étude portant sur 29 patients adultes nés avec une MAR (13 formes hautes, 9 intermédiaires et 7 basses ; 18 hommes et 11 femmes). Un tiers des formes hautes/intermédiaires présentaient des pertes fécales occasionnelles ; sur les 18 patients masculins, 3 souffraient de problèmes sexuels (problèmes d'érection ou d'éjaculation). Neuf des 11 patientes avaient des

cycles menstruels normaux, 5 étaient mariées et 4 d'entre elles avaient mené au moins une grossesse à terme (1 seule avait eu une césarienne). [23]

Tous ces chiffres soulignent la nécessité d'une évaluation précise de la malformation anorectale et des éventuelles malformations associées afin de choisir la méthode thérapeutique la plus adaptée en vue de protéger au mieux l'appareil génito-urinaire du patient. De plus, grâce à un suivi régulier de l'enfant, l'équipe soignante doit savoir identifier le plus tôt possible la survenue de ces troubles fonctionnels secondaires.

### **3. Suivi de l'enfant**

Le suivi postopératoire rapproché et au long cours des patients est nécessaire afin de prévenir et dépister les éventuelles complications précédemment citées. Cette prise en charge des séquelles des malformations anorectales ne se conçoit qu'au sein d'une équipe pluridisciplinaire. Le traitement rationnel de l'incontinence passe par une évaluation simple et objective de ses causes (histoire clinique, examen physique, lavement baryté, IRM...).

Des tests thérapeutiques adaptés pourront également être réalisés en milieu spécialisé afin de compléter cette évaluation.

Au terme de cette évaluation, plusieurs options sont envisageables dans la prise en charge des complications (traitement médical adapté, lavements évacuateurs réguliers, rééducation sphinctérienne fonctionnelle, reprise de l'abaissement chirurgical...). Lorsque le pronostic de la MAR est très mauvais, avec un sacrum très dysplasique et un complexe musculaire médiocre, et si les divers traitements d'épreuve ne permettent aucun contrôle de la continence, la colostomie définitive constitue l'ultime ressource.

## **XI. Conséquences psychosociales**

La naissance d'un enfant présentant une malformation anorectale ne doit pas être considérée comme un challenge chirurgical visant à la reconstruction d'une anatomie. Elle représente également un traumatisme pour tout l'entourage familial dont la vie va être brutalement transformée.

Un enfant atteint d'une MAR est un être en croissance qui va devoir affronter avec sa famille une vie jalonnée d'épreuves opératoires, de séjours hospitaliers ainsi que de traitements médicaux à long terme pouvant être source de stress et d'anxiété. La qualité de vie de l'enfant est donc souvent sérieusement affectée par la malformation et ses complications éventuelles. Les problèmes apparaissent souvent au moment de la scolarisation: l'enfant peut être sujet à des difficultés d'intégration, de l'isolement, des moqueries de la part de ses camarades. Cela peut persister voire s'aggraver avec l'âge.

Des cas de dépression et de désordres psychosociaux, liés principalement aux problèmes de continence et aux troubles sexuels chez les adultes, ont été cités. [34] ; [35] ; [69]

Il ne faut pas pour autant négliger l'entourage familial de l'enfant. L'acceptation et la connaissance par les parents des séquelles est une étape essentielle dans la prise en charge appropriée de leur enfant. Ils vont en effet être très impliqués dans la gestion des problèmes quotidiens de continence et de constipation via la réalisation de soins quotidiens (dilatations, lavements, médicaments...). Il revient donc à l'équipe médicale pluridisciplinaire de les écouter, les rassurer en établissant avec eux une relation de confiance.

Il existe également des associations de parents d'enfants atteints de MAR : elles permettent un partage d'expériences à travers de nombreux témoignages. Les parents y trouvent une écoute, des conseils, ainsi que les réponses à des questions qu'ils n'osent parfois pas poser.

L'ARPEVIE est l'une des plus connue disponible sur le site: <http://www.arpevie.ch/index.php>

On trouve également de nombreux forums internet au sein desquels les parents discutent, se rassurent, comparent leur expériences. (Annexe 2)

## **2<sup>ème</sup> PARTIE : Etude rétrospective**

### **I. Présentation de l'étude**

#### **1. Objectifs et méthodologie**

##### **a) Objectifs**

Cette étude poursuivait deux objectifs principaux :

1. Evaluer la place du diagnostic anténatal des malformations anorectales au CHU de Nantes et ses difficultés (et le comparer avec les données de la littérature).
2. Evaluer l'apport du diagnostic anténatal des malformations anorectales dans la prise en charge néonatale de l'enfant et l'accompagnement des parents.

Avant cette étude, mes hypothèses étaient que compte tenu de l'amélioration des techniques, les MAR étaient de plus en plus diagnostiquées avant la naissance.

De plus, le DAN des MAR améliorerait la prise en charge néonatale des enfants et favorisait l'accompagnement des parents.

Enfin, ma 3<sup>ème</sup> hypothèse était qu'en l'absence de DAN, les MAR étaient systématiquement diagnostiquées lors de l'examen clinique de l'enfant en salle de naissance par la sage-femme ou gynécologue.

## b) Méthodologie

Il s'agit d'une étude rétrospective des dossiers de pédiatrie de l'Hôpital Mère Enfant (HME) de Nantes du 1er janvier 1994 au 31 décembre 2008 (soit 14 ans) concernant les enfants ayant présenté une MAR, ainsi qu'une étude des dossiers obstétricaux des mères de ces enfants suivies ou ayant accouché à la maternité du CHU de Nantes.

### 1. Population étudiée

L'étude porte sur 103 dossiers de fœtus et d'enfants atteints d'une MAR, quelque soit son type, ayant été pris en charge au CHU de Nantes, pour certains dans le service de chirurgie pédiatrique.

Concernant l'étude des dossiers obstétricaux, il s'agit des dossiers des mères des enfants pour lesquels un DAN de MAR avait été porté.

### 2. Recrutement des dossiers

La liste des fœtus présentant une MAR a été obtenue auprès du service d'anatomopathologie du CHU de Nantes.

Les enfants atteints d'une MAR ont été retrouvés à partir d'une liste fournie par les chirurgiens pédiatres sur laquelle figuraient les noms, prénoms et l'identifiant (IPP) de ces enfants. Trente et un dossiers d'anatomopathologie et 72 dossiers de pédiatrie, sélectionnés à l'aide du logiciel clinicom, ont été utilisés pour l'étude.

Ce logiciel a aussi permis l'étude des dossiers obstétricaux en recherchant dans la fiche d'identification des enfants le nom des personnes à prévenir.

Si la mère avait consulté au CHU de Nantes :

- Son nom patronymique y figurait avec son numéro d'IPP.
- En présence d'un nom de famille de la mère différent de celui de l'enfant, à partir du nom de jeune fille mentionné dans le dossier, il suffisait par le logiciel Clinicom d'effectuer une recherche grâce à ce nom et à l'adresse indiquée, identique à la mère et à l'enfant, afin de connaître son numéro d'IPP.

Trois dossiers d'enfants ont été exclus de l'étude : leur naissance ayant eu lieu dans un autre département, aucune information concernant la grossesse n'a pu être retrouvée.

### 3. Grilles d'étude

Plusieurs grilles de recueil ont été réalisées pour cette étude.

Celle concernant l'analyse des dossiers obstétricaux des mères a permis de savoir si la MAR ou d'éventuelles malformations associées avaient été mises en évidence au cours de la grossesse. La date du diagnostic anténatal ainsi que les circonstances de ce diagnostic ont également été recherchés (échographie proposée à 22SA, IRM fœtal...).

La grille d'étude des dossiers de pédiatrie comportait trois parties :

- Une première caractérisant la MAR et ses circonstances de découverte.
- Une deuxième partie précisait les modalités de prise en charge de l'enfant et le bilan des malformations associées durant la période néonatale.



- Une troisième partie était consacrée au devenir de l'enfant avec la recherche d'éventuelles séquelles.

L'étude des dossiers d'anatomopathologie recherchait les circonstances ainsi que le terme de découverte de la MAR ou des lésions associées.

#### 4. Méthodes statistiques

L'étude, purement descriptive est réalisée avec l'aide du logiciel Excel. Une analyse statistique avec 103 dossiers n'étant pas significative, nos résultats auraient été biaisés.

### 2. Difficultés rencontrées

La principale difficulté rencontrée fut le recrutement des dossiers d'obstétrique des mères des enfants atteints. En effet sur les 103 dossiers de pédiatrie étudiés, X n'étaient pas nés au CHU de Nantes et donc, il y manquait les informations concernant la grossesse, notamment les échographies prénatales et leur lieu de réalisation.

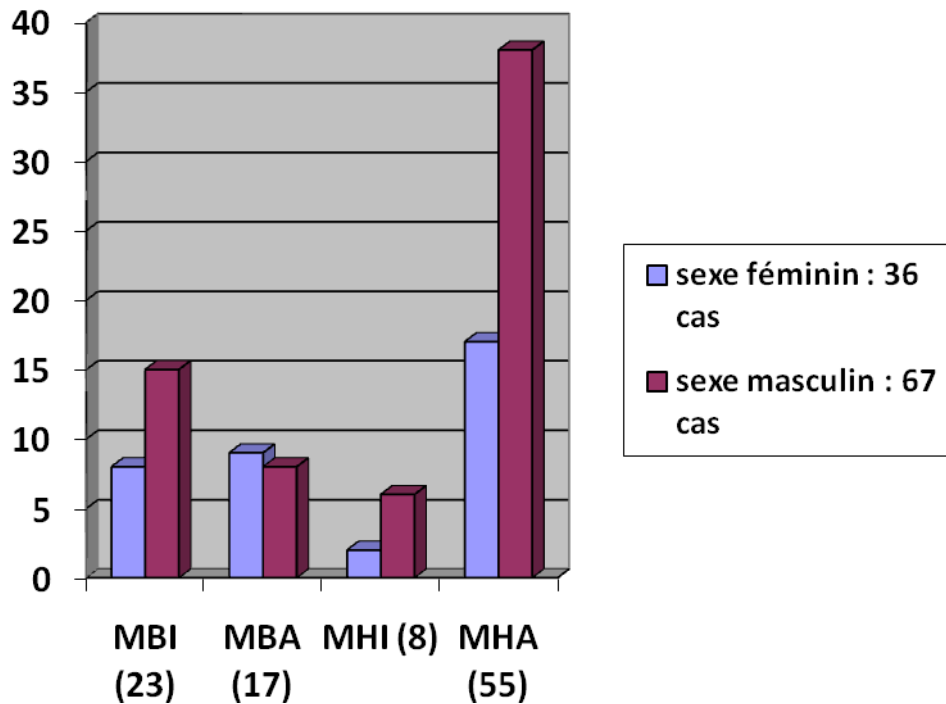
## II. Résultats de l'étude

### 1. Généralités

#### a) Fréquence des différents types de MAR

La population étudiée, sur une période allant du premier janvier 1994 au 31 décembre 2008, comportait 103 cas de MAR, respectivement 67 garçons (65%) et 36 filles (34%). (Fig.2.1).

Quarante enfants présentaient une MAR basse (17 filles et 23 garçons) et 63 des formes hautes (y compris les persistance cloacales). (Graphique 1)



**Graphique 1** répartition des différentes MAR selon le sexe de l'enfant

Légende : MBI : MAR basses isolées ; MHI : MAR hautes isolées ; MHA : MAR hautes associées à d'autres anomalies ; MBA : MAR basses associées à d'autres anomalies

### ***b) Malformations associées***

Soixante-douze cas (soit 69.5%) présentaient des anomalies associées, y compris des anomalies chromosomiques (Graphique 1). Soixante deux d'entre eux présentaient plus d'une lésion associée à la MAR (86% soit 62/72).

La plus fréquente siégeait au niveau du tractus urogénital (71%) (Tableau 3). Dans 14 cas, une dysplasie rénale multi kystique était présente (9 bilatérales), 8 enfants souffraient d'agénésie rénale et 6 d'un rein en fer à cheval. On a retrouvé également 10 cas de dilatation pyélocalicielle et 5 de mégavessie. Douze cas de persistance cloacale furent retrouvés.

Des anomalies vertébrales (agénésie sacrée, hémisacrum), musculo-squelettiques, cardiaques (Communication Inter-Ventriculaire= CIV) et gastro-intestinales (atrésie de l'œsophage) furent également fréquemment observées.

Au total, 18 cas de VACTERL furent retrouvés (soit 25% de toutes les lésions associées).

<b><i>Type d'anomalie</i></b>	<b><i>Nombre (%)</i></b>
Urogénitale	52 (71%)
Vertébrale	34 (47%)
Squelettiques	26

Cardiaques	22
Trachéo-œsophagiennes	13
Craniofaciales	9
Médullaires	9
Pulmonaires	7
Chromosomiques	6 (dont 2 T21)
Atrésie des choanes	3

**Tableau 3** : anomalies les plus fréquemment retrouvées chez les 73 cas de MAR non isolées.

AO : atrésie de l'œsophage ; T21 : trisomie 21

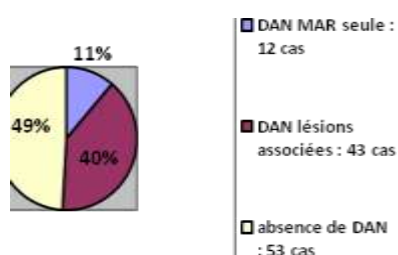
## 2. Le diagnostic anténatal

Cinquante des 103 fœtus (soit 48%) ont bénéficié d'un DAN d'une anomalie (MAR ou lésions associées).

Il fut réalisé à un terme moyen de 24 SA.

### a) Le DAN de la MAR

La MAR fut diagnostiquée en anténatal chez 12 fœtus, ce qui représente un taux de DAN des MAR de 11.65% (Graphique 2). Parmi eux, on retrouve 9 cas de persistance cloacale féminins, 2 cas de MAR hautes isolées masculines et 1 cas de MAR basse isolée masculine (Graphique 3). **Deux DAN de cloaque furent réalisés chez 2 fœtus issus d'une même grossesse monochoriale monoamniotique.**



**Graphique 2** : Part du DAN dans la MAR



**Graphique 3** : typologie des MAR diagnostiquées en anténatal

➤ **Signes d'appels :**

Les 12 cas ont bénéficié d'au moins 1 échographie anténatale, et 4 diagnostics furent confirmés par une IRM fœtale (3 cloaques et une MAR haute).

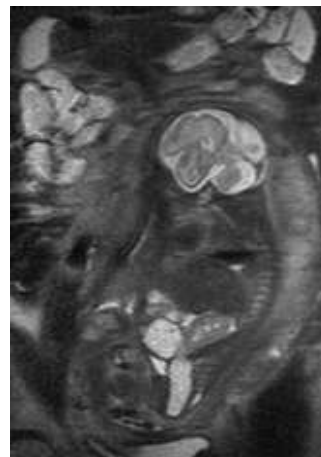
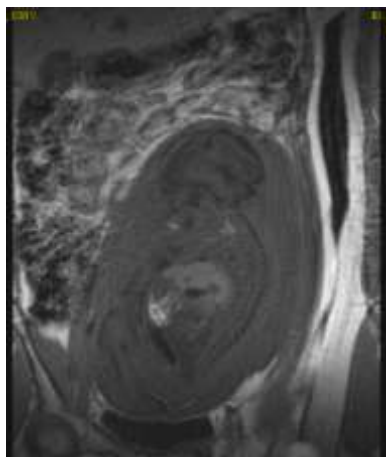
a) MAR hautes masculines

- Chez le premier enfant, diagnostiqué en 2001, le DAN de MAR haute fut porté à l'échographie du deuxième trimestre (22 SA) au cours de laquelle une entérolithiase fœtale associée à une hyperéchogénéicité des anses intestinales furent mises en évidence.

Par la suite, à l'échographie de 27 SA, on observa un anamnios ainsi qu'une fistule urodigestive. Enfin, à 29SA+5jours, on retrouva une dilatation du cadre colique (15x18 cm de diamètre en coupe transversale du périnée).

Le caryotype réalisé alors ne détecta aucune anomalie.

Le diagnostic fut confirmé par une IRM fœtale réalisée à 28 SA (images 13 et 14).



**Images 13 et 14:** IRM fœtale 28 SA montrant des entérolithiases et une dilatation colique. (Me MP Quere du CHU de Nantes)

- Dans le deuxième cas, diagnostiqué en 2005, une image pelvienne liquidienne postérieure à paroi fine (11x4x4 cm) ne correspondant pas à la vessie fut observée à l'échographie de 11+6 jours. Cette image liquidienne était non vascularisée et remontait en intra-abdominal sous le foie jusqu'à l'extrémité caudale du fœtus.

A la naissance, l'enfant présentait une MAR haute isolée sans fistule.

#### b) MAR basse masculine

Un seul cas de MAR basse masculine fut diagnostiqué en anténatal en 2007. A l'échographie du troisième trimestre de grossesse (32SA+4 jours), le sphincter anal n'était pas repérable (Image 3.). De plus, sous le sacrum, une anse intestinale inhabituelle, car un peu large et très basse, était observée au contact de la fossette anale.

Par contre, aucune dilatation des anses intestinales n'était mise en évidence et la vessie était de taille normale, bien en place.

Le diagnostic de MAR basse fut confirmé à la naissance : l'enfant né par voie basse à terme présentait une fistule anocutanée.

#### c) Cloaques (tableau 4)

Tous les cas de persistance cloacale (9 au total dans l'étude de 1994 à 2008) furent diagnostiqués avant la naissance à un terme moyen de 27 SA (de 18 SA à 33SA+5jours).

- Six des 9 cas présentaient une ou plusieurs images fœtales abdominales liquidiennes rétrovésicales associées chez 7 fœtus à un hydrocolpos (Images 15 et16).



Image 15



Image 16

**Images 15 et 16** : cloaque associé à un hydrocolpos à 33 SA (empruntées au Dr Le Vaillant du CHU de Nantes)

- Dans 4 cas, l'échographie anténatale a mis en évidence des images digestives hyperéchogènes correspondant à des calcifications digestives (entérolithiase).
- De l'ascite fut également observée chez 2 fœtus (à 28SA) et dans un cas, celle-ci était associée à un oligoamnios.
- D'autres anomalies associées furent également observées : hydronéphrose, dilatation pyélocalicielle.

Dans six cas, le caryotype réalisé était normal (46XX).



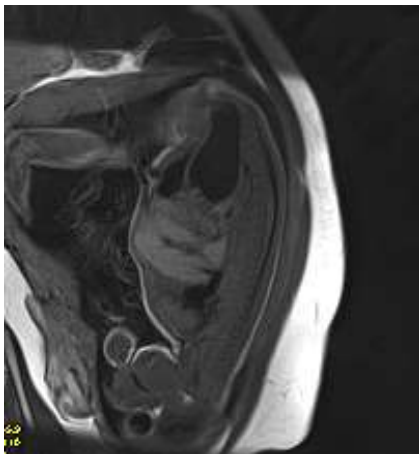
**Image 17**



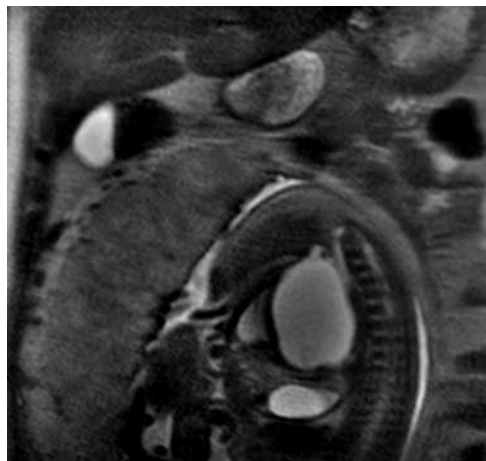
**Image 18**

**Images 17 et 18** : échographies de cloaque en vue postérieure simple (17) et 3 D (18) (Dr C. Le Vaillant CHU de Nantes)

Dans 3 cas, le diagnostic fut confirmé par une IRM fœtale qui a retrouvé des signes d'entérolithiase (Image) et d'hydrocolpos (Images 19 et 20).



**Image 19**



**Image 20**

CAS	Images échographiques observées	Terme (SA) du DAN	Année du DAN	Images à l'IRM	caryotype
1	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Dilatation intestinale et anses intestinales hyperéchogènes</li> <li>➤ Transposition des gros vaisseaux</li> <li>➤ Ascite, œdème cutané, hépatomégalie</li> <li>➤ Petite image kystique pelvienne stable</li> <li>➤ Image liquidienne abdominale (6x6x4cm)</li> <li>➤ 2 images liquidiennes abdominales bien distinctes                             <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ 1 image plus haute d'origine ovarienne : hydrocolpos</li> <li>▪ 1 image plus basse liquidienne</li> </ul> </li> <li>➤ Augmentation du volume de l'image digestive (8x6x45)</li> </ul>	18 20 28 30 31 32+6	1995	Non réalisé	46XX
2	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Dilatation intestinale et anses hyperéchogènes</li> <li>➤ Ascite cloisonné, œdème cutané abdominal avec Augmentation des biométries abdominales</li> <li>➤ Image kystique abdominale liquidienne : hydrocolpos</li> <li>➤ Augmentation de l'image digestive abdominale (6x6x5.5cm)</li> <li>➤ Dilatation des voies urinaires</li> <li>➤ Ascite cloisonné</li> <li>➤ Image digestive bilobée stable et ascite</li> <li>➤ Augmentation du volume de l'image digestive (8.4x7.5x7cm) et de l'ascite</li> </ul>	18 28 30 31 32+6	1995	Non réalisé	46XX
3	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Hydroméetrocolpos</li> <li>➤ Oligoamnios</li> </ul>	22	1996	Non réalisé	46XX
4	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Hydrocolpos</li> </ul>	Inconnu	1996	OUI	
5	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Masse abdominale fœtale liquidienne</li> </ul>	Inconnu	1998	Non réalisé	
6	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ 2 collections liquidiennes rétrovésicales                             <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Hydrocolpos</li> <li>▪ Anses intestinales liquidiennes dilatées</li> </ul> </li> <li>➤ Entérolithiase colique gauche (en avant du rein gauche)</li> </ul>	32	1999	OUI	
7	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Syndrome polymalformatif et CIV</li> <li>➤ Calcifications digestives</li> <li>➤ Agénésie sacrée et images kystiques rachidiennes</li> <li>➤ Méga uretère et agénésie rénale</li> <li>➤ Organes génitaux externes non identifiés, pieds bots</li> </ul>	22 33+5	2006	Non réalisé	Non réalisé
8	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Double image liquidienne rétrovésicale</li> <li>➤ Image abdomino-pelvienne anéchogène (image digestive ?)</li> <li>➤ 3 images anéchogènes au niveau du pelvis fœtal entourées de 2 artères ombilicales                             <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Image inférieure : vessie</li> </ul> </li> </ul>	32 37	2007	NON	Normal 46XX

	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ 1 autre image : hydrocolpos</li> <li>▪ 3<sup>ème</sup> image : image d'haustration et flux de liquide (turbulences)</li> </ul>				
9	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Images kystiques pelviennes <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ 1 image digestive hyperéchogène colique (entérolithiase)</li> <li>▪ 1 image intra pelvienne rétrovésicale anéchogène à contenu mixte qui s'étend vers le sacrum avec un aspect de sédiment au pôle inférieur (hydroméocolpos entouré de 2 artères ombilicales)</li> </ul> </li> <li>➤ Urétéro-hydronéphrose bilatérale rénale</li> <li>➤ Dilatation pyélocalicielle rénale</li> </ul>	33	2008	OUI	??

Tableau 4 : anomalies observées chez les 9 fœtus atteints de persistance cloacale.

#### ➤ **Devenir des fœtus**

- Sur les 9 cloaques, 8 naissances eurent lieu dans un établissement de niveau 3.
- Un seul fut interrompu : l'IMG se déroula dans un établissement de niveau 1 au terme de 33 SA. L'examen anatomopathologique réalisé par la suite confirma le diagnostic de cloaque associé à une dysplasie kystique rénale bilatérale, à une malformation du sacrum et à une hydronéphrose.
- Les 2 enfants atteints d'une MAR haute sont nés dans un établissement de niveau 3, celui souffrant d'une MAR basse dans un niveau 2.

#### ➤ **Prise en charge néonatale et devenir**

- L'enfant souffrant d'une MAR basse a bénéficié d'une anoplastie à la naissance.
- Les autres, atteints d'une MAR haute ou d'une persistance cloacale, ont été traités par une intervention plus complexe, à distance de la colostomie de décharge réalisée le jour de la naissance.
- 3 décès ont été constatés : 2 enfants souffrants d'un cloaque compliqué d'un syndrome poly malformatif sévère sont décédés dans les premiers jours de vie (cas numéro 7 à J9 et cas numéro 1 à J10). (tableau 5)

L'un des 2 enfants qui présentait une MAR haute est décédé au troisième mois de vie suite à un choc septique secondaire à une opacification par la colostomie.

Devenir	Absence de DAN	de DAN et lésions associées	de la DAN des lésions associées (mais pas de la MAR)	Total
---------	----------------	-----------------------------	--	-------

Interruption de la grossesse	–	1	24	25
Fausse couche tardive	3	–	–	3



Décès postnatal	–	3	4	7
Survie	50	8	11	69
Total	53	12	38	103

**Tableau 5:** le diagnostic anténatal et le devenir des 104 fœtus atteints d'une MAR

➤ **Séquelles et pronostic fonctionnel** (tableau 6)

- L'enfant souffrant d'une MAR haute isolée et âgé aujourd'hui de 8 ans présente une incontinence anale mais une bonne continence urinaire.
- Le garçon atteint d'une MAR basse possède une continence anale et urinaire normal pour son âge (1 an) avec un transit régulier.
- Sur les 6 enfants souffrant d'une persistance cloacale, 2 présentent une incontinence urinaire et anale nécessitant des sondages urinaires et lavements évacuateurs (cas n°2 et 4). Deux autres ont une continence urinaire et anale normale sans fuite, marquée seulement par une constipation occasionnelle. Enfin, les 2 plus jeunes, âgés d'environ 1 an présentent actuellement un transit normal avec des selles et des mictions régulières.

<b>Type de MAR</b>	<b>Age actuel de l'enfant</b>	<b>Continence anale et urinaire</b>
MAR haute isolée	8 ans	Incontinence anale : 1 à 2selles/jour avec du transipeg. Lavements évacuateurs au sérum physiologique. Continence urinaire normale sans fuite.
MAR basse isolée	1 an	Transit normal, régulier.
Cloaque (cas n°2)	13 ans	Incontinence urinaire nécessitant des sondages urinaires. Fuites urinaires la nuit mais pas le jour. Incontinence anale avec lavements évacuateurs.
Cloaque (cas n°4)	12 ans	Incontinence urinaire avec sondages urinaires 5 à 6 fois/jour. Pas de fuite entre les sondages. Selles spontanées, peu de fuites de matière. Lavements évacuateurs tous les 3 jours.
Cloaque (cas n°5)	10 ans	Continence urinaire normale, sans fuite, sans infection urinaire. Bonne continence anale avec des selles quotidiennes spontanées, sans fuite.
Cloaque (cas n°6)	9 ans	Bonne continence urinaire, sans fuite sauf au cours d'un effort. Bonne continence anale, constipation transitoire traitée par laxatifs.

Cloaque (cas n°8)	1 an	Transit actuel normal, selles quotidiennes.
Cloaque (cas n°9)	<1 an	Transit actuel normal, continuité rétablie, selles régulières.

**Tableau 6 :** continence anale et urinaire des enfants ayant bénéficié d'un DAN de la MAR

### **b) Diagnostic anténatal d'une anomalie associée**

Quarante-trois cas ont bénéficié d'un DAN d'une ou plusieurs anomalies associées (sur les 72 MAR non isolées soit 60%). On obtient ainsi un taux de DAN des MAR de 48% (contre 11.6% si l'on ne compte que le DAN de la MAR seule). Dans 5 cas, la MAR fut diagnostiquée en même temps que la lésion associée (on traite de leur devenir dans le chapitre précédent).

Dans 90% des cas (39/43), le fœtus souffrait d'une MAR haute.

Le terme moyen du diagnostic de ces anomalies était de 20 SA (de 11SA à 34SA) avec une majorité de dépistage au cours du second trimestre de grossesse (53/72 soit 73%). Treize autres furent dépistées précocement durant le premier trimestre de grossesse et 6 ne furent mises en évidence qu'au cours du troisième trimestre. On retrouva une anomalie urogénitale chez 27 fœtus (9 cas de dysplasie multi kystique, 7 cas d'agénésie rénale, 7 cas de dilatation pyélocalicielle). Huit fœtus présentaient une artère ombilicale unique, 10 autres souffraient de lésions squelettiques et 7 d'anomalies vertébrales (Tableau 7). Deux trisomies 21 furent également diagnostiquées avant la naissance.

Type d'anomalie diagnostiquée à l'échographie	Nombre de cas retrouvé dans l'étude
Urogénitale	27
Squelettique	10
Vertébrale	7
Médullaire	6
Cardiaque	4
Craniofaciale	4
Chromosomiques	2

**Tableau 7 :** typologie des anomalies diagnostiquées en anténatal

#### ➤ **Devenir des fœtus jusqu'à la naissance :**

- La grossesse fut interrompue dans 24 cas (50%) : tous présentaient de nombreuses anomalies associées (sirénomélie, syndrome de régression caudale, VACTERL).
- Parmi les 14 autres, 6 sont nés dans un établissement de niveau 3, 6 en niveau 2 et 2 atteints d'une forme basse sont nés en niveau 1.

#### ➤ **Prise en charge néonatale**

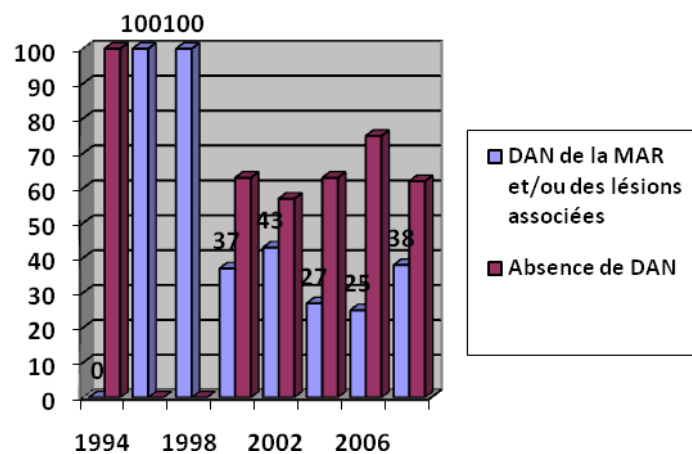
- 4 enfants, porteurs d'une MAR haute associée d'un syndrome polymalformatif, sont décédés (2 le jour de la naissance, 1 à 3 semaines de vie et le 4<sup>ème</sup> au 3 mois). (tableau 5)
- 10 autres ont survécu et ont été traités par une anoplastie à la naissance en cas de MAR basse ou par une intervention plus complexe dans les formes hautes.

➤ **Devenir des enfants : séquelles**

- Les 4 enfants atteints d'une MAR basse ont une continence normale sans fuite ni constipation.
- Sur les 6 enfants présentant une MAR haute, 3 ont une continence normale et 3 autres souffrent d'une incontinence anale nécessitant des lavements quotidiens.

**a. Evolution du diagnostic anténatal depuis 1994 (graphique 4)**

- En 1999, sur 8 MAR identifiées :
  - 5 cas de MAR hautes associées à un syndrome polymalformatif aboutissant à une IMG ont été diagnostiquées en anténatal (soit 62.5%).
  - 3 MAR ont échappé au DAN : 2 MAR basses isolées et 1 MAR haute isolée.
- En 2004, 11 enfants sont nés avec une MAR :
  - 3 MAR hautes associées à un syndrome polymalformatif aboutissant à une IMG ont été diagnostiquées en anténatal (27%)
  - 8 MAR (4 MAR basses isolées et 4 MAR hautes dont 2 isolées) n'ont pas été diagnostiquées avant la naissance.
- En 2007, sur 13 MAR identifiées :
  - 5 ont été diagnostiquées avant la naissance (38%): 1 persistance cloacale, 2 MAR hautes associées à d'autres lésions et 2 MAR basses (1 isolée).
  - 8 ont échappé au DAN : 6 MAR basses (dont 5 isolées) et 2 MAR hautes isolées.



Graphique 4 : évolution du DAN des MAR depuis 1994

### 3. Absence de diagnostic anténatal

Cinquante trois enfants sont nés avec une malformation anorectale sans qu'aucun diagnostic ou suspicion d'anomalie n'ait été établi en anténatal (soit 51% des cas de notre étude).

Tous ont bénéficié d'au moins une échographie anténatale qui n'a pas mis en évidence d'anomalie.

Trente-six cas diagnostiqués après la naissance (68%) présentaient une MAR basse (dont 22 formes isolées). (Graphique 5)

90% des MAR basses et 90% des MAR isolées ont échappé au DAN.



**Graphique 5:** typologie des MAR non diagnostiquées en anténatal (Légende : cf. graphique 1 ci-dessus)

#### ➤ **Circonstances de découverte de la malformation anorectale :**

- Trente-quatre furent diagnostiqués lors de l'examen clinique en salle de naissance (64 %) après constatation d'anomalies périnéales (absence de plis radiés, anus antéversé, passage d'une sonde rectale impossible, méconiurie, absence d'anus).

Ainsi, toutes les MAR hautes non diagnostiquées en anténatal (15 au total dont 7 formes isolées) furent mises en évidence le jour de la naissance.

- 16 autres cas furent diagnostiqués devant un syndrome occlusif ou une constipation opiniâtre survenant dans les premiers jours de vie voire même après plusieurs années. Chez 1 enfant, la MAR ne fut confirmée qu'à l'âge de 13 ans après plusieurs mois de constipation sévère inexplicée. (Tableau 8).

Ces 16 cas présentaient tous une malformation anorectale basse (12 formes isolées).

<b>Age de l'enfant au moment du diagnostic de la</b>	<b>Nombre</b>	<b>Type de MAR</b>
--	---------------	--------------------

<b>MAR</b>	<b>d'enfants</b>	
JO : jour de la naissance	34	19 MAR basses (12 isolées) 15 MAR hautes (7 isolées)
De J1 à J7	3	3 MAR basses (2 isolées)
J8 à J31	4	4 MAR basses isolées
1 mois à 6 mois	8	8 MAR basses (6 isolées)
Après 6 mois	1	MAR basse associée

**Tableau 8 :** typologie de la MAR et âge des enfants au moment du diagnostic

Enfin, dans 3 cas, la MAR ne fut mise en évidence qu'à la suite de l'examen anatomopathologie du fœtus à une fausse couche tardive à un terme moyen de 14 SA+6j (respectivement à 16SA, 14SA et 14+3 jours). Il s'agissait dans ces trois cas de formes hautes associées à de nombreuses autres anomalies létales.

➤ **Prise en charge néonatale**

Le traitement curatif de la MAR fut réalisé dans les heures suivant le diagnostic de la MAR :

- Une anoplastie a été effectuée pour les formes basses.
- En cas de formes hautes, une intervention plus complexe a été réalisée, à distance de la colostomie de décharge.

➤ **Pronostic fonctionnel**

- Les 36 enfants souffrant d'une MAR basse ont aujourd'hui une continence urinaire et anale normale marquée quelquefois par des épisodes de constipation chez 18 enfants traités par laxatifs.
- Sur les 17 patients porteurs d'une MAR haute 4 ont une continence urinaire et anale normale souvent associée à un traitement préventif par laxatif. Quatre autres présentent une incontinence anale nécessitant des lavements quotidiens et une rééducation sphinctérienne et 3 enfants ont des fuites de matières occasionnelles. Enfin, 5 souffrent de constipation chronique traitée par laxatif.

Au total, 75 enfants (73%) sont nés vivants et 7 sont décédés après la naissance (soit <1%). (Tableaux 4 et 9)

Devenir	MAR isolée	MAR associée à une lésion	MAR associée à de multiples lésions	Total
Interruption de grossesse	—	—	25	25
Fausse couche tardive	—	—	3	3
Décès postnatal	1	—	6	7
Survie	30	11	28	69
Total	31	11	61	103

Tableau 9 : Anomalies et devenir des 103 fœtus atteints d'une MAR

## PARTIE 3 : Discussion

Il faut avant tout rappeler que les MAR sont des malformations relativement rares (environ 1/2500 naissances vivantes) (Cuschieri, Stoll C). Ainsi, étant donné le nombre de dossiers étudiés, l'interprétation des résultats ne peut être généralisée à toute une population.

### I. Fréquences

#### 1. La fréquence des malformations anorectales

Selon Cuschieri en 2001, l'incidence des MAR est de 1 pour 2500 naissances ce qui correspondrait pour le CHU de Nantes à 1 cas de MAR tous les ans environ. [7]

Les résultats de notre étude retrouvent une fréquence beaucoup plus élevée avec plus de 6 cas par an (1/400 naissances). Cette différence peut s'expliquer par le fait que le CHU de Nantes est une maternité de niveau 3 : ainsi l'ensemble des pathologies du département lui sont adressées.

La prépondérance d'atteinte masculine (57%) mise en évidence par nos travaux est conforme aux chiffres donnés dans toutes les études. [12] ; [29]

#### 2. La fréquence des malformations associées

D'après notre étude, l'incidence des lésions associées (59.2%) ainsi que la proportion de chaque sous-type correspond aux données de la littérature. Il en est de même pour l'association bien connue d'une trisomie 21 et d'une MAR sans fistule retrouvée chez 2 enfants (soit 2.6%), ainsi que de l'association VACTERL (24.5%).

## II. Le diagnostic anténatal

### 1. Le diagnostic anténatal de la malformation anorectale

Les 103 dossiers étudiés font ressortir que la MAR ne fut dépistée avant la naissance que dans 12 cas (soit une incidence de 11.5%). Ce chiffre est légèrement inférieur à celui cité par Anne Brantberg dans son étude avec 15.9% de MAR diagnostiquée en anténatal [3].

✚ Les persistances cloacales [11, 19, 21, 30, 31, 41]

Dans 75% des cas, le DAN concernait des persistances cloacales féminins. Ce sont des cas particuliers de MAR caractérisés par la présence d'un canal commun unique ou s'abouchent la vessie, le vagin et le rectum : cette particularité anatomique explique les différents types d'images échographiques retrouvées.

Les 9 enfants atteints de cette malformation ont tous bénéficié d'un DAN. Parmi eux, 2 filles sont nées dans un établissement extérieur et malheureusement aucune donnée précise concernant le déroulement de la grossesse de leur mère ne fut retrouvée. Les deux dossiers mentionnent uniquement que le fait que la MAR avait été diagnostiquée avant la naissance (cas 1 et 2 du tableau).

Le terme moyen du DAN des persistances cloacales retrouvé dans la littérature récente est de 27SA : ce chiffre correspond à celui de notre étude.

Les différents travaux parus concernant le DAN des persistances cloacales présentent toujours la même séquence d'images échographiques : [20] ; [42]

- ✚ La présence d'images liquidiennes abdominales : seuls 3 cas de notre étude ne présentaient pas ces images liquidiennes.
- ✚ Un hydrocolpos retrouvé également chez 5 fœtus (voire dans un cas un hydroméetrocolpos).
- ✚ Des entérolithiases fœtales présentent chez 4 fœtus.
- ✚ Une hydronéphrose observée chez un fœtus.
- ✚ De l'ascite fœtale observée chez 2 fœtus.
- ✚ Un oligoamnios consécutif à l'obstruction du tractus urinaire fut visualisé dans un cas.

Cette analyse met tout de même évidence le fait que tous les échographies fœtales ne présentaient pas toujours toutes ces images. En effet, selon la gravité du cloaque, le tableau clinique diffère : en cas de canal commun court, seules des images liquidiennes abdominales peuvent être visualisées, sans hydronéphrose, ni ascite et ni oligoamnios.

Malgré cela, on peut clairement aujourd'hui affirmer le diagnostic de persistance cloacale chez le fœtus féminin devant ces images échographiques caractéristiques. Cela explique donc le fait que tous les cloaques de notre étude aient bénéficié d'un DAN.

Depuis peu, ce DAN peut être confirmé par la réalisation d'une IRM fœtale, les images observées étant bien connues : 4 cas de notre étude en ont bénéficié. Cet IRM a également permis de préciser l'anatomie de la MAR.

En 2007, Picone a montré que la réalisation d'une IRM fœtale en cas d'hydrocolpos à l'échographie permettait de différencier les hydrocolpos isolés des hydrocolpos associés à une persistance cloacale. [31]

Hayashi et al en 2005 rapportent un cas d'hydrométhrocolpos visualisé à l'échographie de 35SA. L'IRM a permis de confirmer le diagnostic de persistance cloacale : le rectum n'était pas clairement identifiable sur des séquences T1 et du méconium apparaissait comme des hyper signaux intenses. [20]

En cas de doute à l'échographie, l'IRM s'avère donc très utile afin de porter un diagnostic définitif de la MAR et d'identifier clairement son anatomie.

#### La malformation anorectale haute masculine

Chez les 2 fœtus atteints d'une MAR haute isolée, on a observé une dilatation du colon ainsi qu'une modification du contenu colique qui prenait un aspect liquidien (à 11SA+6jours chez l'un et à 22SA chez l'autre). De multiples études citent également ce type d'image échographique (Brantberg en 2006, Taipale en 2005, Lam en 2002, Couture en 2000). [3, 6, 24, 25, 40]

Les échographies de tous les autres fœtus présentant une MAR haute n'ont pas révélée cette dilatation colique : dans les cas où il existe une fistule urodigestive, il est possible en effet que l'échographie ne puisse diagnostiquer cette anomalie. Le colon lui-même peut être vu comme une image échogène, qui est en fait du méconium, et cette image est normale. [58]

Dans des travaux récents de Taipale en 2005 [40], la dilatation colique visible au 1<sup>er</sup> trimestre de la grossesse chez un fœtus atteint d'une MAR basse avait disparu au second trimestre pour réapparaître de nouveau au troisième trimestre.

En 2006, Kaponis [24] a présenté un cas d'atrésie anale dans lequel une dilatation colique était observée uniquement à 16 SA : 4 semaines plus tard, l'échographie était normale et le restait jusqu'à la naissance de l'enfant. L'apparence du colon évolue avec la maturation et ainsi des fœtus sains peuvent également présenter une dilatation colique transitoire. Ces deux cas illustrent donc toute la difficulté pour l'opérateur à visualiser cette dilatation



pendant la grossesse. Cela peut alors expliquer qu'un seul cas de MAR haute dans notre étude présentait cette image.

En plus de cette dilatation colique, l'enfant qui souffrait d'une MAR haute avec une fistule recto-urétrale présentait aussi à l'échographie une hyperéchogénéicité des anses intestinales appelée entérolithiase. Celle-ci est le résultat d'une communication anormale entre le système urinaire et le colon : au contact des urines, le méconium se modifie, il se calcifie. La littérature mentionne fréquemment ces calcifications chez les fœtus atteints d'une MAR avec une fistule recto-urinaire. [36]

En pratique, il faut donc retenir deux notions essentielles concernant le DAN échographique des MAR hautes :

- L'écho morphologie du premier trimestre, devant une image liquidienne contenant une plage échogène, pelvienne, ou une dilatation colique doit faire évoquer une MAR.
- Il faut se méfier du piège échographique: par la suite, les examens échographiques peuvent se révéler normaux (ou peuvent montrer un colon dilaté tout comme au premier trimestre). [58]

Les signes IRM, faciles à déduire, permettent d'apporter des images plus précises et plus nettes de la MAR : le colon est dilaté avec un hypersignal en T2 et un hyposignal en T1 du fait de la présence d'urine dans le tube digestif (inversion du signal) [6].

#### La malformation anorectale basse masculine

Le DAN de la MAR basse est très intéressant : aucune étude dans la littérature ne mentionne ce type d'image échographique. Ainsi, à l'échographie du 3<sup>ème</sup> trimestre (32SA+4jours), le sphincter anal n'était pas visualisable et une anse intestinale inhabituelle était visible sous le sacrum.

## **2. Le diagnostic anténatal des malformations associées**

Dans notre étude, plus de la moitié des fœtus atteints d'une MAR non isolée (60%) ont bénéficié d'un DAN d'une malformation associée. L'attention de l'échographiste doit donc être portée sur ces lésions associées souvent présentes en cas de MAR et pouvant toucher différents systèmes (génito-urinaires, vertébrales, squelettiques).

Cela permet en effet d'améliorer sensiblement le taux diagnostique anténatal des malformations anorectales (de 11.5% à 48%). La malformation peut ainsi prendre le masque d'une uropathie obstructive, d'une pathologie tumorale kystique pelvienne ou encore d'un microcolon-mégavessie, d'une sirénomélie alors qu'il n'existe pas d'image digestive évidente.

Contrairement à ma 1<sup>ère</sup> hypothèse, il n'apparaît pas, au vu des chiffres de ces 14 dernières années (graphique ...), une amélioration du DAN. (Les taux de DAN en 1996, 2000 et 2007 étant respectivement de 100, 37 et 27%). (Graphique 4)

Mais les MAR sont-elles systématiquement recherchées lors des échographies ?

Les échographistes sont-ils suffisamment sensibilisés ou formés à cette pathologie peu fréquente ?

Il n'est malheureusement pas possible de tirer des conclusions quant à la qualité du suivi échographique et de l'influence de l'opérateur car seul le déroulement de XX grossesse était entièrement connu grâce aux dossiers obstétricaux du CHU.

### **III. L'absence de diagnostic anténatal**

Notre étude montre que très fréquemment aujourd'hui, les MAR échappent au DAN et ce d'autant plus si la MAR est isolée et basse. Elle montre aussi que les formes hautes non diagnostiquées en anténatal le sont systématiquement au moment de la naissance ou durant les premières heures de vie. Seules quelques formes basses et bénignes peuvent encore passer inaperçues et n'être dépistées qu'après plusieurs mois voire plusieurs années.

Ce sera donc souvent la sage-femme, qui, après la naissance, devant une anomalie périnéale ou un syndrome occlusif, diagnostiquera cette malformation. C'est pourquoi, il est important de ne pas négliger cet examen du périnée à réaliser systématiquement avec minutie. Même si celui-ci est normal, l'équipe soignante doit rester vigilante, pour la suite, et être alertée devant tout signe d'occlusion (vomissements verdâtres, ballonnement abdominal) qui pourrait lui faire suspecter une malformation anorectale.

### **IV. Apport du diagnostic anténatal des malformations anorectales**

Qu'il y ait diagnostic anténatal de la malformation anorectale ou pas, il n'apparaît pas de différence dans la survenue de séquelles, au vu de nos résultats. En effet, si la découverte d'une malformation anorectale ne constitue pas en elle-même une urgence chirurgicale, c'est la qualité de sa prise en charge (évaluation précise du type de MAR et de ses lésions associées ainsi que technique chirurgicale adaptée) qui conditionnera le pronostic fonctionnel de l'enfant. Une étude récente de Haider souligne néanmoins le fait qu'un diagnostic trop tardif de la malformation peut accroître la mortalité et la morbidité. [18]

Ce n'est pas pour autant qu'il faille considérer le DAN sans intérêt pour l'enfant et les parents.

Le DAN permet de réaliser une évaluation précise de la MAR et de rechercher des malformations associées (VACTER). Ainsi, dans les formes très sévères (cloaques), les parents peuvent envisager avec l'équipe médicale une IMG.

En cas de poursuite de la grossesse, le DAN représente une aide précieuse pour les soignants afin d'organiser la naissance dans l'établissement le plus adapté. Lorsque la MAR diagnostiquée est grave (MAR hautes et cloaques), les chirurgiens pédiatres préconisent une naissance dans un établissement de niveau 3 (ce qui est le cas dans notre étude).

Le DAN, réalisé en moyenne durant le 2<sup>ème</sup> trimestre de grossesse, donne du temps aux parents pour se préparer progressivement à l'idée de leur enfant malformé, grâce à un accompagnement adapté (information, élaboration avec l'équipe pédiatrique d'un plan thérapeutique). A la naissance, les parents étant informés, l'accueil de leur enfant se fera alors dans de meilleures conditions qu'en cas d'une découverte fortuite de la MAR après l'accouchement. La sage-femme ayant un rôle important, dans cet instant de rencontre unique, dans la mise en relief de tout le potentiel de leur enfant.

## V. Conclusions

Aujourd'hui encore, très peu de malformations anorectales bénéficient d'un diagnostic anténatal. Contrairement à ma première hypothèse, il n'apparaît pas au vu de nos résultats une amélioration du DAN des MAR. Le matériel dont dispose aujourd'hui l'échographe est plus performant, mais la rareté de ces malformations et la non systématisation des images échographiques associées peuvent expliquer sans doute ce constat.

Ma seconde hypothèse est confirmée. En effet, lorsque le diagnostic anténatal est réalisé, il permet une évaluation complète de la MAR par l'équipe médicale qui peut alors apporter l'information la plus complète possible aux parents afin que ceux-ci puissent choisir en toute connaissance de cause soit une IMG soit la poursuite de la grossesse. Dans ce cas, la naissance et l'accueil de l'enfant deviennent beaucoup moins traumatisants que lors d'une découverte inopinée à la naissance.

J'avais émis comme 3<sup>ème</sup> hypothèse qu'en l'absence de DAN, la MAR était systématiquement mise en évidence lors de l'examen clinique à la naissance. En réalité, tous les cas de persistance cloacale sont dépistés en anténatal, toutes les MAR hautes n'ayant pas fait l'objet d'un DAN sont mises en évidence au moment de la naissance mais il demeure des cas échappant encore à tout diagnostic. Cela concerne exclusivement des MAR basses, mineures, ayant peu de répercussions sur les conditions de vie.

Aucune sage-femme ne peut exclure qu'elle se trouvera un jour confrontée à une malformation anorectale diagnostiquée ou pas avant la naissance.

## **PARTIE 4: La place de la sage-femme**

Depuis des siècles, la sage-femme est la partenaire des couples dans l'attente et la venue au monde des nouveau-nés. Elle renvoie maintenant l'image du bonheur et de la maternité heureuse.

Mais il arrive cependant que le handicap, la malformation voire la mort survienne, de manière inopinée parfois, nous rappelant la vulnérabilité de la vie. Dans ce cas, de nombreuses interrogations se bousculent: que dire? Que faire? Comment agir?

En cas de diagnostic anténatal, l'annonce de la malformation est souvent réalisée au préalable par un échographiste, un médecin, voire un pédiatre. La sage-femme peut être présente afin d'apporter un soutien au couple qui vit ce moment difficile. Elle va également jouer un rôle important par la suite soit pour participer à la prise en charge du suivi de la grossesse, soit pour accompagner les parents tout au long du processus d'interruption médicale de grossesse.

Au moment de la naissance, la sage-femme présente l'enfant à ses parents pour la première fois, c'est donc elle qui est la mieux placée pour dépister toute anomalie et réagir immédiatement face à toute situation.

C'est enfin également sur la sage-femme que repose le suivi du couple au cours du post-partum pour que celui-ci se déroule le plus idéalement possible.

Nous allons donc étudier successivement la place de la sage-femme à l'annonce de la malformation, durant le suivi de la grossesse, lors de l'interruption médicale de la grossesse et enfin à la naissance d'un enfant atteint d'une MAR diagnostiquée en anténatal. Puis, lorsque la MAR est découverte fortuitement à la naissance, nous verrons comment peut agir la sage-femme dans la présentation de l'enfant à ses parents et dans la prise en charge du couple durant le post-partum.

## **I. Le rôle de la sage-femme en cas de DAN d'une MAR**

### **1. L'annonce de la malformation**

Les progrès de la médecine fœtale de ces vingt dernières années dans la surveillance des grossesses ainsi que les moyens d'accès au fœtus permettent la découverte d'un nombre croissant de MAR. Dans un grand nombre de cas, c'est l'échographiste ou l'obstétricien qui en informe les parents, la sage-femme par sa présence doit surtout « accompagner, rassurer, mettre en confiance pour aider un couple en plein désarroi à prendre la meilleure décision » [69].<sup>[45]</sup>

L'annonce peut en effet constituer une douloureuse épreuve pour les parents, elle provoque chez eux une succession d'émotions qui méritent d'être connues et respectées. Le choc initial déclenche un véritable « cataclysme émotionnel » qui met les parents dans un état de choc et de stupeur (« c'était le ciel qui nous tombait sur la tête, le sol qui se dérobaît, le coup de tonnerre dans un ciel serein » [46]). Ils sont sidérés, incapables de réfléchir. Le couple veut et a droit à la vérité, il attend des soignants une attitude humaine et une totale honnêteté. Il ne faut donc en aucun cas les laisser dans l'ignorance.

Mais il est tout de même préférable d'exprimer la vérité de façon prudente et progressive afin de préserver l'espoir et d'éviter que ne s'amorce un processus de désinvestissement de l'enfant. Il est important de rappeler que « s'il n'y a pas de bonnes façons d'annoncer, il y en a de moins mauvaises » [26]. Les mots et les gestes utilisés devront donc être clairs et rassurants tout en sachant qu'à ce moment précis, tout ne pourra être dit d'emblée. Des entretiens ultérieurs seront nécessaires afin de donner plus d'informations sur la MAR et de préciser les possibilités thérapeutiques ainsi que le pronostic et l'évolution de la MAR.

A la suite du choc initial, les parents vont ressentir une vague d'émotions dont l'intensité et la durée varient selon l'individu, y compris à l'intérieur du couple. L'échec que représente cet être « anormal », « raté » provoque de la honte et de l'humiliation. Vécue comme une malédiction, une punition venant sanctionner une faute passée, l'anomalie peut être source d'une grande culpabilité. Il revient à la sage-femme qui les prend en charge de les laisser exprimer tour à tour leur révolte, leur sentiment d'injustice, de culpabilité, la souffrance psychique qu'ils ressentent.

C'est une période de doute et de questionnement durant laquelle il est nécessaire que la sage-femme soit vigilante dans ses paroles et dans ses commentaires concernant le bébé. Elle devra savoir se taire et ne pas dire n'importe quoi pour rompre un silence parfois gênant. La sage femme devra s'assurer aussi que l'information a bien été comprise : il est nécessaire parfois de reformuler sans pour autant insister. Après la révélation de la MAR, un temps de latence est primordial avant d'entamer une discussion pour aboutir par la suite à une prise de décision.

Il est fréquent que les parents s'imaginent le pire et réagissent par le refus de l'anomalie et donc de l'enfant qui en est porteur. Pendant la grossesse, ce refus prend souvent la forme d'une demande d'interruption de la grossesse.

## **2. L'Interruption médicale de grossesse**

Suite au DAN d'une MAR (MAR haute, cloaque), la patiente peut faire la demande d'une interruption médicale de grossesse. Après l'accord par une équipe médicale pluridisciplinaire, le temps du travail de deuil devra être respecté : le délai pour le déclenchement de l'accouchement devra donc être adapté au maximum au désir des parents, tout en sachant qu'il faudra également tenir compte des disponibilités de l'établissement et des soignants. Tout au long de cette période, le couple rencontrera une sage-femme qui leur réexpliquera le déroulement de l'IMG, et s'ils en ressentent le besoin, celle-ci pourra les orienter vers un psychologue de la maternité.

C'est également la sage-femme qui suivra les différentes phases du travail et de l'expulsion du fœtus, dans une salle de naissance isolée des autres salles habituelles, si possible. Durant ces instants difficiles, le couple pourra connaître des sentiments partagés allant de la tristesse, à la culpabilité, voire la honte d'agir ainsi. C'est donc à la sage-femme de les écouter, les rassurer et leur apporter une réponse claire à leurs

interrogations. Elle devra trouver les mots justes et adaptés sans blesser ni porter de jugement de valeur.

Le travail de deuil ne pourra s'engager que s'il s'appuie sur une réalité donnée à l'enfant avant (importance de l'image échographique) et après la naissance (présentation du corps, photographie, attribution d'un prénom, déclaration à l'état civil...). Il est donc important que la sage-femme propose aux parents de voir le corps du fœtus nettoyé (ou une photographie). Cet accompagnement dans ce moment intensément éprouvant suppose pour la sage-femme d'offrir aux parents une écoute à l'angoisse, de les aider à accueillir et à donner une place à leur enfant mort.

Cela ne peut se faire que dans le cadre d'une relation de confiance avec les parents avec lesquels elle sera un partenaire privilégié. Cependant, elle doit savoir proposer à la patiente le soutien d'un autre professionnel si celle-ci en exprime le besoin.

Enfin, il est important que la sage-femme s'assure que la patiente soit hospitalisée dans un service où elle ne puisse pas entendre de nouveau-nés pleurer.

### **3. Le suivi de la grossesse en cas de diagnostic anténatal**

La grossesse est souvent, sur le plan imaginaire, vécue dans l'attente d'un enfant parfait, idéal. La découverte d'une anomalie constitue un choc inattendu mettant un terme au rêve de l'enfant parfait. Elle enclenche souvent un processus de désinvestissement d'autant plus difficilement réversible que des mots trop signifiants, des hypothèses trop destructrices auront été émis.

La sage-femme aura ensuite la mission délicate de prendre en charge le suivi de la grossesse jusqu'à l'accouchement. Elle devra à chaque consultation s'assurer du bien-être psychique des deux parents. Elle devra notamment aider le couple à réinvestir la grossesse et reconstruire un projet parental. L'annonce d'une malformation en anténatal peut « suspendre » le désir de l'enfant qui va très vite être identifié à la malformation. Pour éviter cette identification et permettre une acceptation de l'enfant, la sage-femme devra s'attacher à parler de lui en insistant sur les éléments positifs : « il grandit, il bouge bien, son cœur est normal... » tout en évitant certaines paroles : « il est gros, il est petit, je ne vois pas bien le rachis... ». Les différents entretiens réalisés lui permettront de dépister les difficultés rencontrées par la patiente mais également par son conjoint qui ne doit pas être négligé.

Les patients demandent souvent des réponses définitives alors que souvent seules des informations relatives peuvent être données. Les techniques ont des limites et il n'y a donc pas de certitudes de diagnostic et de pronostic. Il sera du rôle de la sage-femme de leur apporter des explications médicales sur la MAR dans la limite de ses compétences et de leur proposer un rendez-vous avec un spécialiste. Il faut parfois leur rappeler que la prise en charge des pathologies diagnostiquées en anténatal est un travail multidisciplinaire. Les parents sont tout à fait prêts à comprendre que la sage-femme ne puisse connaître en détail toutes les pathologies et ils accepteront donc d'autant plus d'être réorientés vers des personnes plus qualifiées sur la MAR.

Le couple doit se sentir en confiance avec la sage-femme auprès de laquelle il a besoin de trouver écoute, tolérance et compréhension. Celle-ci ne devra pas pour autant négliger le bon déroulement de la grossesse sur le plan médical. La MAR ne doit pas être l'unique sujet de la consultation, il ne faudrait pas passer à côté d'une autre pathologie.

La sage-femme pourra proposer aux futurs parents des séances de préparation à l'accouchement. Au cours de celles-ci, la sage-femme leur expliquera qu'ils pourront bénéficier d'une naissance physiologique. Cela dédramatisera la situation et rassurera le couple qui s'imagine souvent des scénarios d'accouchement très traumatique. Il est important également de leur décrire les modalités de prise en charge de leur enfant à la naissance en insistant sur le fait qu'ils seront proches de lui et pourront aller le voir autant de fois qu'ils le désireront.

Elle pourra également orienter les parents vers des associations de familles d'enfant atteint d'une MAR. Cela leur permettra de rencontrer d'autres parents ayant vécu cette même situation.

#### **4. La naissance de l'enfant souffrant d'une MAR**

Lorsque l'anomalie a été découverte pendant la grossesse, les parents ont été en principe bien informés et préparés. En cas d'anomalie apparente, la confrontation à la réalité de la représentation, imaginée jusque-là, constitue cependant souvent un choc. Dans les autres cas, le diagnostic définitif détruit le secret espoir d'une erreur toujours possible, aggravant même parfois un diagnostic anténatal incomplet.

La naissance pourra également réveiller des sentiments ambivalents, d'angoisse et de culpabilité. La sage-femme devra entendre cette vague d'émotions parentales dans une posture d'écoute patiente et attentive. Cependant, on observe moins de sidération qu'au moment de l'annonce pendant la grossesse.

Le diagnostic anténatal sera un réel bénéfice dans la prise en compte de l'anomalie d'autant plus si certaines étapes auront pu être franchies : l'investissement aura pu débuter en fin de grossesse, le nouveau-né pourra donc être reconnu et accueilli comme le leur.

L'examen de l'enfant en salle de naissance pourra être réalisé en présence des parents par le pédiatre ou la sage-femme. Cet examen leur permettra de visualiser la malformation mais également dans la plupart des cas de constater l'intégrité des autres parties du corps. Dans une démarche positive, la sage-femme qui présentera l'enfant à ses parents pourra également leur montrer les possibilités de l'enfant ce qui détournera leur attention excessive sur la MAR. Le contact en peau à peau constituera alors un moment essentiel dans la rencontre mère-enfant.

Il semble important que la sage-femme ayant suivi le travail et l'accouchement de la femme vienne la revoir un moment dans sa chambre afin de discuter avec elle. Enfin, il est nécessaire que la mère bénéficie d'un accompagnement particulier tout au long de son séjour à la maternité afin de pouvoir dépister toute situation pathologique.

## **II. L'annonce de la malformation en postnatal**

L'étude précédemment réalisée montre que les MAR sont encore sous-diagnostiquées en anténatal et le plus souvent découvertes à la naissance. La sage-femme va donc avoir un rôle primordial durant les premières heures de vie de l'enfant. [70]

### **1. A la naissance**

Après l'accouchement, la sage-femme est la première personne qui accueille le nouveau-né et qui le présente ensuite à ses parents. C'est au cours de l'examen clinique de l'enfant qu'elle réalise en salle de naissance qu'elle va inspecter le périnée et pouvoir mettre en évidence une MAR. La sage-femme va être le premier acteur dans l'annonce de la malformation. Son rôle est donc déterminant dans ce premier temps d'accompagnement. Suite à cette découverte fortuite, la sage-femme devra appeler le pédiatre, tout en sachant qu'il est préférable d'attendre que les premiers liens avec l'enfant soient installés avant toute annonce. Dans la mesure du possible, celle-ci se fera par le pédiatre en présence des deux parents. Il constitue en effet la personne la plus compétente et la plus informée de la pathologie qui pourra au mieux renseigner le couple, tout en sachant que tout ne doit et ne peut être dit d'emblée. Des examens complémentaires seront nécessaires afin de confirmer le diagnostic et d'envisager un pronostic.

Dans leur désarroi, les parents ont besoin d'un environnement chaleureux : même si la sage-femme n'a pas le pouvoir ni de partager, ni de soulager leur souffrance, elle peut apporter une présence bienveillante, respectueuse de leurs désirs et tolérante à l'égard de leurs réactions parfois violentes. En effet, lorsque l'anomalie est brutalement constatée à la naissance ou révélée dans les heures ou jours suivants, la surprise est totale, d'autant que la surveillance de plus en plus attentive de la grossesse et du fœtus rend désormais « inadmissible » cette découverte fortuite, vécue comme une faute médicale.

Aux nombreux sentiments mêlés (tristesse, dépression, culpabilité, sidération) se conjuguent également des réactions de colère et de révolte contre cette injustice. Dans la quête d'un responsable, ils peuvent également exprimer de l'agressivité contre le corps médical qui n'a pas été capable de diagnostiquer la malformation.

Pendant cette période douloureuse, la sage-femme devra poursuivre le dialogue avec les parents, répéter les réponses aux mêmes questions et accepter leurs pleurs et parfois leurs reproches. Cet accompagnement nécessite de sa part beaucoup de disponibilité, de tolérance et de compassion.

### **2. Dans le post-partum**



La présence de la sage-femme au moment de l'annonce de la malformation est primordiale afin que s'établisse une relation de confiance entre elle et les parents. Elle va ainsi pouvoir créer un lien avec eux et constituer un repère qui pourra les soutenir et partager leurs émotions.

Son rôle ne s'arrête pas là : elle doit veiller à aider les parents dans l'acceptation de cet enfant si différent de ce qu'ils attendaient. La sage-femme, en collaboration avec l'équipe médicale, doit rendre à l'enfant sa dignité de personne ; il ne se réduit pas uniquement à l'anomalie qu'il porte, c'est un enfant différent qui est capable de s'exprimer, à qui l'on peut s'adresser, et dont il faut respecter les besoins et assurer le confort. Pour accueillir l'enfant tel qu'il est, les parents doivent le sentir accepté par chacun des membres de l'équipe, c'est pourquoi, le regard qu'ils portent sur lui ainsi que leur comportement est essentiel.

La sage-femme doit également éviter toute séparation si elle n'est pas indispensable, afin de permettre aux parents d'établir ces premiers contacts si importants pour l'avenir de la relation.

Les parents qui viennent de mettre au monde un enfant handicapé, malformé éprouvent une blessure « narcissique » et perdent toute confiance en eux. Il revient alors à la sage-femme de les rassurer dans leur compétence à être parents et à prendre en charge leur enfant malgré les difficultés. Ils doivent se sentir impliqués le plus possible dans les soins en leur manifestant de la confiance et des encouragements. Il ne faut en aucun cas les juger, ni même commenter leur comportement.

La découverte d'une anomalie détruit brutalement les projets parentaux pour cet enfant et peut enclencher un processus de désinvestissement. Le mythe de l'enfant parfait imaginé pendant la grossesse est brisé et ils doivent accepter l'enfant réel tel qu'il est. La sage-femme en tant que partenaire privilégiée du couple va devoir les soutenir dans ce travail de réorganisation afin qu'ils élaborent progressivement un plan d'avenir. Ce travail long et difficile s'appuie sur une information claire, compréhensible, nuancée et prudente, surtout sur les incertitudes et les séquelles éventuelles. Celle-ci est apportée à la fois par la sage-femme mais également par les pédiatres et les spécialistes. Enfin, il est essentiel d'organiser le retour à domicile, en prévoyant des relais en fonction des besoins et en proposant un soutien psychologique.

La sage-femme doit aussi veiller à préserver l'équilibre familial qui peut être menacé dans cette situation déstabilisante. Il ne faut pas négliger le père, la fratrie et la famille. Ils représentent un soutien indispensable pour la mère et son enfant.

### **III. Conclusion**

Aujourd'hui encore, les MAR sont le plus souvent découvertes à la naissance ou dans les premières heures de vie. C'est la sage-femme qui généralement diagnostiquera alors cette anomalie. Dans ces heures douloureuses durant lesquelles se jouent beaucoup de chose, elle jouera alors un rôle essentiel dans l'accompagnement des parents.

En présence d'un DAN de MAR, elle est un interlocuteur privilégié dont les compétences vont lui permettre d'offrir au couple une prise en charge et une écoute de qualité, tout au long de la grossesse et du post-partum.

Pour un résultat optimal, ce travail d'accompagnement des parents devant nécessairement s'inscrire dans une démarche multidisciplinaire des différents professionnels concernés.

# Bibliographie

## Articles de périodiques

- 1. Belloni E et al.**  
*Involvement of the HLXB9 Homeobox Gene in Currarino Syndrome*  
Am J Hum Genet. 2000 Jan;66(1):312-9.
- 2. Bonnot O et al.**  
*In utero exposure to benzodiazepine. Is there a risk for anal atresia with lorazepam?*  
Encephale. 2003 Nov-Dec;29(6):553-9. Review. French.
- 3. Brantberg A, Blaas HG, Haugen SE, Isaksen CV, Eik-Nes SH.**  
*Imperforate anus: A relatively common anomaly rarely diagnosed prenatally*  
Ultrasound Obstet Gynecol. 2006 Dec; 28(7): 904-10
- 4. Cho S, Moore SP, Fangman T.**  
*One hundred three consecutive patients with anorectal malformations and their associated anomalies*  
Arch Pediatr Adolesc Med. 2001 May; 155(5): 587-91
- 5. Couture A, Veyrac C, Baud C, Saguintaah M.**  
*MRI of the fetal gastrointestinal tract*  
J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris). 2005 Feb;34(1 Suppl):S14-7.
- 6. Couture A, Veyrac C, Baud C, Saguintaah M.**  
*Le tube digestif néonatal : stratégie d'imagerie*  
Disponible sur le site: <http://www.sfip-radiopediatrie.org/SFIPoldpages/EPUBRU00/COUBRU00.HTM> consulté le 10 août 2008  
Abdom Imaging. 2004 Jul-Aug; 29 (4): 411-420

7. **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 Oct 15; 103(3):207-15.
  
8. **Cuschieri A. EUROCAT Working Group**  
*Anorectal anomalies associated or as part of other anomalies*  
Am J Med Genet. 2002 Jun 15; 110(2):122-30
  
9. **Davies M.C, Creighton S.M, Wilcox D.T.**  
*Long-term outcomes of anorectal malformations*  
Pediatr Surg Int. 2004 Aug; 20(8):567-72. Epub 2004 Aug 11.
  
10. **Devendra K. Gupta, Shilpa S.**  
*Congenital pouch colon- then and now*  
J Indian Assoc Pediatr Surg. 2007 Jan-March; 12: 5-12, Issue 1
  
11. **Dhombres F et al.**  
*Contribution of prenatal imaging to the anatomical assessment of fetal hydrocolpos*  
Ultrasound Obstet Gynecol. 2007Jul; 30(1):101-4
  
12. **Endo M et al.**  
*Analysis of 1992 patients with anorectal malformations over the past two decades in Japan.*  
*Steering Committee of Japanese Study Group of Anorectal Anomalies*  
J Pediatr Surg. 1999 Mar; 34(3):435-41
  
13. **Fakhrossadat Mortazavi , Saeid Aslanabadi, Seyyedeh Tayyebah Mahnama**  
*Urogenital anomalies associated with anorectal malformations*  
Pak J Med Sci. 2007; 23(4): 172-75
  
14. **Falcone RA Jr, Levitt MA, Peña A, Bates M.**  
*Increased heritability of certain types of anorectal malformations.*  
J Pediatr Surg. 2007 Jan; 42(1):124-27; discussion 127-8
  
15. **Gilbert CE, Hamill J, Metcalfe RF, Smith P, Teele RL.**  
*Changing Antenatal Sonographic Appearance of Anorectal Atresia from First to Third Trimesters*  
J Ultrasound Med. 2006 Jun; 25(6):781-4.
  
16. **Grant T, Newman M, Gould R, Schey W, Perry R, Brandt T.**  
*Intraluminal colonic calcifications associated with anorectal atresia. Prenatal sonographic detection.*  
J Ultrasound Med. 1990 Jul; 9(7):411-3
  
17. **Gupta Devendra K.**  
*Anorectal Malformation – Wingspread to Krickenbeck.*  
J Pediatr Surg. 2005 Oct; 40(10): 1521-6

**18. Haider N, Fisher R.**

*Mortality and morbidity associated with late diagnosis of anorectal malformations in children.*

Surgeon. 2007 Dec; 5(6):327-30

**19. Harris RD, Nyberg DA, Mack LA, Weinberger E.**

*Anorectal atresia: prenatal sonographic diagnosis.*

AJR Am J Roentgenol. 1987 Aug; 149(2):395-400

**20. Hayashi S et al.**

*Prenatal diagnosis of fetal hydroméetrocolpos secondary to a cloacal anomaly by magnetic resonance imaging*

Ultrasound Obstet Gynecol. 2005 Oct; 26(5):577-9

**21. Holschneider AM et al.**

*Preliminary report on the International Conference for the Development of Standards for the Treatment of Anorectal Malformations*

J Pediatr Surg. 2005 Oct; 40(10):1521-6

Disponible sur le site :

[http://courses.md.huji.ac.il/96854/pdf/5\\_Anorectal%20classification%20JPS%202005.pdf](http://courses.md.huji.ac.il/96854/pdf/5_Anorectal%20classification%20JPS%202005.pdf)

consulté le 17 juillet 2008

**22. Hung YH et al.**

*Late prenatal diagnosis of hydrometrocolpos secondary to a cloacal anomaly by abdominal ultrasonography with complementary magnetic resonance imaging*

Taiwan J Obstet Gynecol. 2008 Mar; 47(1) : 79-83

Disponible sur le site : [http://ajws.elsevier.com/ajws\\_archive/20083471A4144.pdf](http://ajws.elsevier.com/ajws_archive/20083471A4144.pdf) (consulté le 18 octobre 2008)

**23. Iwai N et al.**

*Social quality of life for adult patients with anorectal malformations*

J Pediatr Surg. 2007 Feb; 42(2):313-7

**24. Kaponis A, Paschopoulos M, Paraskevoidis E, Makrydimas G.**

*Fetal Anal Atresia Presenting as Transient Bowel Dilatation at 16 Weeks of Gestation*

Fetal Diagn Ther. 2006; 21(4):383-5

**25. Lam YH, Shek T, Tang MHY.**

*Sonographic feature of anal atresia at 12 weeks*

Ultrasound Obstet Gynecol. 2002 May; 19(5):523-4

**26. Laplace C.**

*Médecins face à l'annonce : peuvent mieux faire !*

Déclic le magazine de la famille et du handicap. 1997; 39(9):8-11

**27. Levitt MA, Peña A.**

*Anorectal malformations*

Orphanet J Rare Dis. 2007 Jul ;26 :2-33

Disponible sur le site : <http://www.ojrd.com/content/2/1/33> (consulté en octobre 2008)

**28. Mandell J, Lillehei CW, Greene M, Benacerraf BR.**

*The prenatal diagnosis of imperforate anus with recto-urinary fistula: dilated fetal colon with enterolithiasis*

J Pediatr Surg. 1992 Jan; 27(1):82-4

**29. Mittal A, Airon RK, Magu S, Rattan KN, Ratan SK.**

*Associated anomalies with anorectal malformation (ARM)*

Indian J Pediatr. 2004 Jun; 71(6):509-514

**30. Mo R et al.**

*Anorectal Malformation caused by defects in Sonic Hedgehog Signaling*

Am J Pathol. 2001 Aug; 159(2):765-74

**31. Ohno Y. et al.**

*Antenatal ultrasonographic appearance of cloacal anomaly*

Obstet Gynecol. 2000 Jun; 95(6 Pt 2):1013-5

**32. Picone O et al.**

*Fetal magnetic resonance imaging in the antenatal diagnosis and management of hydrocolpos*

Ultrasound Obstet Gynecol.2007 Jul; 30(1):105-9

**33. Ratan S. et al.**

*Associated congenital anomalies in patients with anorectal malformations—a need for developing a uniform practical approach.*

J Pediatr Surg. 2004 Nov; 39(11):1706-11, Issue 11

**34. Rintala R, Mildh L, Lindahl H.**

*Fecal continence and quality of life for adult patient with an operated high or intermediate anorectal malformation*

J Pediatr Surg 1994 Jun; 29(6):777-80

**35. Rintala R, Mildh L, Lindahl H.**

*Fecal continence and quality of life for adult patient with an operated low anorectal malformation*

J Pediatr Surg. 1992 Jul; 27(7):902-5

**36. Rolle U, Faber R, Robel-Tillig E, Muensterer O, Hirsch W, Till H.**

*Bladder outlet obstruction causes fetal enterolithiasis in anorectal malformation with rectourinary fistula*

J Pediatr Surg. 2008 Apr; 43(4): 11-3

- 37. Smith ED, Saeki M.**  
*Associated Anomalies*  
Birth Defects Orig Artic Ser.1988; 24(4):501-49
- 38. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth M.P**  
*Associated malformations in patients with anorectal anomalies*  
Eur J Med Genet. 2007 Jul-Aug; 50(4):281-90. Epub 2007 May 5
- 39. Stoll C, Alembik Y, Roth MP, Dott B.**  
*Risk factors in congenital anal atresias*  
Ann Genet.1997; 40(4):197-204
- 40. Taipale P, Rovamo L, Hiilesmaa V.**  
*First-trimester diagnosis of imperforate anus*  
Ultrasound Obstet Gynecol. 2005 Feb; 25(2):187-85
- 41. Torres R, et al.**  
*Anorectal Malformation and Downs syndrome*  
J Pediatr Surg. 1998 Feb; 33(2):194-7
- 42. Warne S, Chitty LS, Wilcox DT.**  
*Prenatal diagnosis of cloacal anomalies*  
BJU Int. 2002; 89 Jan; 89(1):78-81
- 43. Warne S, Wilcox DT, Creighton S, Ransley P.G.**  
*Long-term gynecologic outcome of patients with persistent cloaca*  
J Urol. 2003 Oct; 170(4 Pt 2):1493-6

### **Ouvrages, chapitres d'un ouvrage collectif**

- 44. Bekhit E, Murphy F, Puri P, Hutson JM.**  
*The clinical Features and Diagnostic Guidelines for Identification of Anorectal Malformations*  
In: A.M. Holschneider and J.M Hutson, editors.  
*Anorectal Malformations in Children: Embryology, Diagnosis, Surgical Treatment, Follow-up*  
Berlin Heidelberg New York: Springer, 2006 p185-200 (consulté en juin 2008)
- 45. Ben Soussan P, Authier-Roux F, Fabre-Grenet M et al.**  
*Le fœtus exposé*  
Ramonville Saint-Agne : Edition Eres, 1998, 63p (Collection Mille et un bébés).
- 46. Ben Soussan P, Korff-Sausse S, Nelson JR, Vial-Courmont M.**  
*Naître différent*

Ramonville Saint-Agne : Edition Eres, 1997, 60p (Collection Mille et un bébés).

**47. Frémond B**

*Malformations anorectales.*

In: Bernard Blanc, Laurent Siproudhis

*Pelvi-périnéalogie* Paris: Springer 2005 619 p. (p 611-612) consulté les 16 et 17 mai 2008

**48. Gillet J-Y, Boog G, Dumez Y, Nisand I, Vallette C.**

*Echographie des malformations fœtales*

Paris : Editions Vigot, 1990 481p (p 163-164 consulté en juin 2008)

**49. Grosfeld JL**

*ARM-a Historical Overview*

In: **A.M. Holschneider and J.M Hutson, editors.**

*Anorectal Malformations in Children: Embryology, Diagnosis, Surgical Treatment, Follow-up*

Berlin Heidelberg New York: Springer-Verlag, Edition: Har/Cdr 2006, 500 p (p3-15 consulté en juin 2008)

**50. Langman J, Sadler TW.**

*Embryologie médicale*

6<sup>ème</sup> édition. Paris : Pradel (1996) 490 p. (313-315) (consulté en juin 2008)

**51. Larsen WJ.**

*Embryologie humaine*

2<sup>ème</sup> édition. Bruxelles : De Boeck et Larquier s a 2003 548 p. (248-254) (consulté du 15 juin au 4 juillet 2008)

**52. Levitt MA, Peña A.**

*Operative management of anomalies in Males and in the female, Treatment of cloacas*

In: **A.M. Holschneider and J.M Hutson, editors.**

*Anorectal Malformations in Children: Embryology, Diagnosis, Surgical Treatment, Follow-up*

Berlin Heidelberg New York: Springer-Verlag, Edition: Har/Cdr 2006, 500 p (p295-314 consulté en juin 2008)

**53. Martucciello G.**

*Genetics of anorectal malformations*

In: **A.M. Holschneider and J.M Hutson, editors.**

*Anorectal Malformations in Children: Embryology, Diagnosis, Surgical Treatment, Follow-up*

Berlin Heidelberg New York: Springer-Verlag, Edition: Har/Cdr 2006, 500 p (p19-30 consulté en juin 2008)

**54. Murphy F, Puri P, Hutson JM, Holschneider AM**

*Incidence and Frequency of Different Types and Classification of Anorectal Malformations*

In: **A.M. Holschneider and J.M Hutson, editors.**



*Anorectal Malformations in Children: Embryology, Diagnosis, Surgical Treatment, Follow-up*  
Berlin Heidelberg New York: Springer-Verlag, Edition: Har/Cdr 2006, 500 p (p163-184  
consulté en juin 2008)

## **Sites internet**

**55. Association Arpévie**

Disponible sur le site: <http://www.arpevie.ch/index.php>

**56. Embryologie humaine, organogénèse**

Disponible sur le site: <http://www.embryology.ch/francais/turinary/urinbasse01.html>  
consulté le 18 juin 2008

**57. Balas D.**

*Embryopathies: déficits de cloisonnement du cloaque*

Disponible sur le site: <http://homepage.mac.com/danielbalas/embdes4EMBRYO/embdes/.htm> consulté en juin 2008.

**58. Journal d'échographie en obstétrique**

*Atrésie ano-rectale : diagnostic par échographie au premier trimestre*

Disponible sur le site: [http://www.ultrason.com/news/read\\_mess.php?id=57](http://www.ultrason.com/news/read_mess.php?id=57) consulté en août 2008.

**59. Le diagnostic prénatal**

Disponible sur le site :

[http://www.genethique.org/doss\\_theme/dossiers/dpn/diagnostic\\_prenatal.asp](http://www.genethique.org/doss_theme/dossiers/dpn/diagnostic_prenatal.asp)

Consulté en décembre 2008.

**60. Le syndrome de Currarino (Orphanet avril 2003)**

Disponible sur le site: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=1082&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=currarino&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)%20concernées=Currarino--triade-de&title=Currarino--triade-de&search=Disease\\_Search\\_Simple](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=1082&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=currarino&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)%20concernées=Currarino--triade-de&title=Currarino--triade-de&search=Disease_Search_Simple) consulté en juillet 2008.

**61. «Le syndrome FG» Wikipédia**

Disponible sur le site: [http://fr.wikipedia.org/wiki/Syndrome\\_FG](http://fr.wikipedia.org/wiki/Syndrome_FG) consulté en juillet 2008.

**62. Levitt MA, Peña A.**

*Cloacal Malformations*

Disponible sur le site : <http://www.emedicine.com/ped/TOPIC2924.HTM> consulté en juillet 2008.

**63. Merrot T, Ramirez R, Chaumoître K, Panuel M, Alessandrini P.**

*Malformations anorectales, prolapsus rectal EMC*

Disponible sur le site : <http://www.em-consulte.com/article/135071/resultatrecherche/4#fig1> (consulté juillet et août 2008)

- 64. Orphanet: le portail des maladies rares et des médicaments orphelins (mars 2006)**  
*VATER Association*  
Disponible sur: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=603&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=VATER&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)%20concernées=VATER-association&TITLE=VATER-association&search=Disease\\_Search\\_Simple](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=603&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=VATER&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)%20concernées=VATER-association&TITLE=VATER-association&search=Disease_Search_Simple) consulté en juillet 2008.
- 65. Peña A.**  
*Anorectal Malformations*  
Disponible sur le site :  
<http://www.cincinnatichildrens.org/health/info/abdomen/diagnose/anorectal-malformations-imperforate-anus.htm>
- 66. Quere MP, Talmant C, Yvinec M, Lenoir V, Moussaly F.**  
*Apport de l'IRM fœtale au diagnostic de malformation anorectale complexe*  
Disponible sur le site: <http://www.sfip-radiopediatrie.org/SFIPoldpages/SFIPBX98/COMMBX98.HTM#anchor477171> consulté en août 2008.
- 67. Images échographiques**  
Disponibles sur le site : <http://www.thefetus.net/index.php> consulté le 20/10/08  
<http://www.thefetus.net/case.php?id=1090&answer=1> (consulté le 20/10/08) et  
<http://www.thefetus.net/case.php?id=1816&answer=1>

## **Thèses et mémoires, enseignements**

- 68. Kervarec A.**  
*L'enfant porteur d'un handicap découvert à la naissance, et ses parents : comment les accueillir à la maternité ?*  
Mémoire soutenu par une étudiante sage-femme à Nantes en 2000 (promotion 1996-2000)
- 69. Ojmyr-Joelsson M, from Karolinska Institutet**  
*High and Intermediate Imperforate Anus: A study on children and their parents, concerning aspects of care, psychosocial function and experiences of treatment*  
From Karolinska Institutet, Stockholm, Sweden (2007)
- 70. Petit L.**  
*L'annonce du handicap (le 5 octobre 2007) ; L'interruption médicale de grossesse (le 12 décembre 2007)*  
Enseignements donnés aux étudiantes sage-femme de première année de deuxième phase

## Résumé

Les malformations anorectales sont des malformations touchant le pôle caudal de l'embryon retrouvées dans environ 1 cas pour 2500 naissances vivantes avec une prépondérance d'atteinte masculine.

Ces malformations, souvent associées à d'autres anomalies (vertébrales, cardiaques...), peuvent se manifester soit sous la forme de lésions bénignes (sténose anale) ou graves (cloaques).

Les malformations anorectales ne sont pas diagnostiquées systématiquement en anténatal.

Une étude rétrospective de 103 dossiers durant 14 années fait apparaître que seulement 12% de ces malformations ont bénéficié d'un diagnostic anténatal (essentiellement des persistance cloacales).

Ce diagnostic permet aux soignants d'organiser la naissance de l'enfant, et d'apporter aux parents une meilleure préparation à l'accueil de leur enfant.

Cette étude ne constate pas d'amélioration dans le taux de dépistage anténatal de ces malformations anorectales. Elle met en évidence que la majorité de ces malformations ayant échappé au diagnostic anténatal est détectée suite à l'examen clinique du périnée du nouveau-né en salle de naissance ou durant ses premières heures de vie. Seuls quelques cas de formes non graves peuvent n'être dépistés que beaucoup plus tard.

La sage-femme, lors du premier examen clinique du périnée du nouveau-né, doit être en conséquence particulièrement vigilante.

**MOTS CLES** : diagnostic anténatal, malformation anorectale, examen clinique du périnée, sage-femme, persistance cloacale, échographie