



HAL
open science

Malformations ano-rectales

Célia Crétolle, Véronique Rousseau, H Lottmann, Sabine Irtan, S Lortat-Jacob, I Alova, Jean-Luc Michel, Yves Aigrain, Guillaume Podevin, Paul-Antoine Lehur, et al.

► **To cite this version:**

Célia Crétolle, Véronique Rousseau, H Lottmann, Sabine Irtan, S Lortat-Jacob, et al.. Malformations ano-rectales. Archives de Pédiatrie, 2013, 20 Suppl 1, pp.S19-27. 10.1016/S0929-693X(13)71405-2 . hal-03329107

HAL Id: hal-03329107

<https://univ-angers.hal.science/hal-03329107>

Submitted on 30 Aug 2021

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

Malformations ano-rectales

Anorectal Malformations

C. Cretolle¹, V. Rousseau¹, H. Lottmann¹, S. Irtan¹, S. Lortat-Jacob¹, I. Alova¹,
J. L. Michel², Y. Aigrain¹, G. Podevin³, P.A. Lehur⁴, S. Sarnacki^{1,*}

¹Service de Chirurgie pédiatrique, CRMR Malformations ano-rectales et pelviennes rares (MAREP), Hôpital Necker Enfants Malades, Université Paris Descartes, 149 rue de Sèvres, 75015 Paris, France

²Service de Chirurgie pédiatrique, Centre Hospitalier Universitaire Felix Guyon, Bellepierre, 97405 Saint-Denis Cedex

³Service de Chirurgie pédiatrique, Hôpital universitaire d'Angers, 4 rue Larrey, 49100 Angers, France

⁴Clinique de Chirurgie digestive et endocrinienne, Institut des maladies de l'appareil digestif (IMAD), Hôpital universitaire de Nantes – Hôtel-Dieu, 1 place Alexis-Ricordeau, 44093 Nantes, France

Disponible en ligne sur

SciVerse ScienceDirect

www.sciencedirect.com

Résumé

Les malformations ano-rectales (MAR) sont la conséquence d'anomalies du développement de la partie terminale du tube digestif intéressant l'anus et/ou le rectum qui surviennent précocement entre la 6^e et la 10^e semaines de développement embryonnaire. Elles réalisent un spectre malformatif dont la sévérité est fonction du niveau d'interruption du conduit ano-rectal et des malformations caudales associées (sacrum et cône terminal de la moelle). Les MAR s'associent dans plus de la moitié des cas à d'autres malformations pouvant s'intégrer dans des syndromes connus. Si le traitement chirurgical permettant de restaurer une anatomie aussi proche que possible de la normale est essentiel, la prise en charge postopératoire est tout aussi fondamentale pour obtenir chez ces patients, dont les mécanismes défécatoires sont toujours altérés, sinon une continence, au moins une propreté socialement acceptable.

© 2013 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

1. Introduction

Les malformations ano-rectales sont la conséquence d'anomalies du développement de la partie terminale du tube digestif intéressant l'anus et/ou le rectum qui surviennent précocement entre la 6^e et la 10^e semaines de développement embryonnaire. Elles réalisent un spectre malformatif dont la

Summary

Anorectal malformations (ARM) are the result of an abnormal development of the terminal part of the digestive tract interesting anus and/or rectum that occur early between the sixth and tenth week of embryonic development. They carry a malformation spectrum of severity depending on the level of disruption of the anorectal canal and of the associated caudal malformations (sacrum and spine). ARM are associated in over half the cases with other malformations that can be integrated in some cases in known syndromes. If surgical treatment to restore anatomy as normal as possible is indispensable, post-operative care is essential for these patients whose defecation mechanisms are altered, to reach if not continence, at least a socially acceptable cleanliness.

© 2013 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

sévérité est fonction du niveau d'interruption du conduit ano-rectal et des malformations caudales associées (sacrum et cône terminal de la moelle). Les MAR s'associent dans plus de la moitié des cas à d'autres malformations pouvant s'intégrer dans des syndromes connus. Si le traitement chirurgical permettant de restaurer une anatomie aussi proche que possible de la normale est essentiel, la prise en charge postopératoire est tout aussi fondamentale pour obtenir chez ces patients, dont les mécanismes défécatoires sont toujours altérés, sinon une continence, au moins une propreté socialement acceptable.

* Auteur correspondant.
e-mail : sabine.sarnacki@nck.aphp.fr (S. Sarnacki).

2. Anatomie des MAR

Différentes classifications ont accompagné les progrès de la compréhension des MAR et l'évolution des stratégies chirurgicales. Dès 1835, Amussat, qui fut l'un des premiers à décrire une proctoplastie pour traiter ces « imperforations anales », proposa une classification [1]. La pratique clinique a été ensuite longtemps inspirée et guidée par la classification de Melbourne 1970, basée sur les travaux de Smith et Stephens, qui donnait à la sangle pubo-rectale des muscles releveurs un rôle pronostique majeur. On distinguait ainsi les MAR hautes, intermédiaires et basses en fonction de la position de l'extrémité du cul-de-sac rectal situé respectivement au-dessus, au niveau et au-dessous du plan des releveurs [2]. L'introduction de la technique de Peña pour la réparation des MAR a conduit à proposer une classification, finalement plus simple et correspondant aux stratégies thérapeutiques chirurgicales, qui a évolué et est devenue consensuelle en 2005 lors de la conférence de Krickenbeck [3]. Celle-ci repose essentiellement sur l'existence ou non d'une fistule et sur

son niveau, en séparant les formes fréquentes des formes exceptionnelles (Tableaux 1 et 2). Les principales formes de MAR sont représentées sur les figures 1 à 4.

3. Embryologie des MAR

Les différentes formes de malformations ano-rectales constituent un large spectre malformatif qui s'intègre dans une anomalie de mise en place de la partie caudale de l'embryon appelée « bourgeon caudal ». Il s'agit d'un événement précoce et complexe débutant à la fin de la gastrulation vers la 4^e semaine de gestation et qui se développe au cours du processus de neurulation secondaire dont il dépend [4]. Ce

Tableau 1 Classification issue de la conférence de Krickenbeck (2005) [3].	
Formes « classiques »	Formes « rares »
Fistule périnéale (cutanée)	Poche colique congénitale
Fistule recto-urétrale Bulbaire Prostatique	Atrésie (sténose) rectale Fistule rectovaginale Fistule en H
Fistule rectovésicale	Autres
Fistule vestibulaire	
Cloaque	
Absence de fistule	
Sténose anale	

Tableau 2 Fréquence des MAR classées selon la classification de Krickenbeck (2005) [3].	
Formes	Fréquence
Fistule périnéale (cutanée)	35-40 %
Sténose anale	—
Fistule recto-urétrale Bulbaire Prostatique	20-25 % — —
Fistule rectovésicale	5 %
Fistule vestibulaire	15 %
Cloaque	5 %
Absence de fistule	5 %
Formes rares	5-10 %

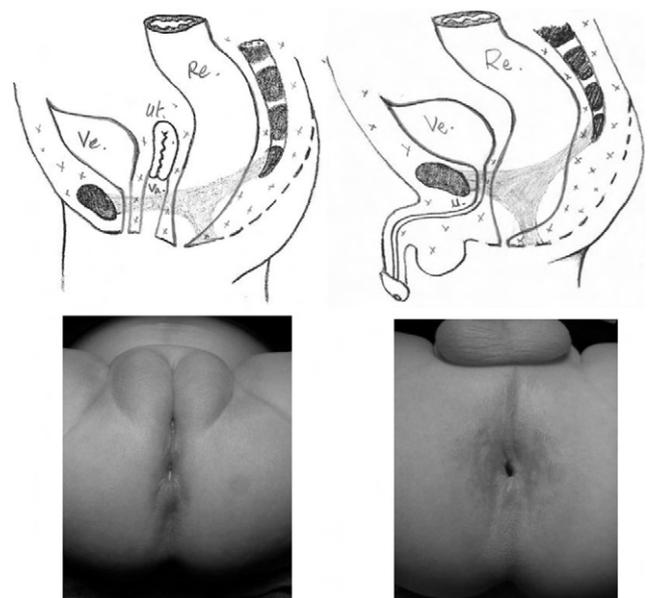


Figure 1. Fistule périnéale (MAR basse) (à gauche : fille, à droite : garçon). L'orifice s'ouvre au périnée en avant de la partie basse du complexe musculaire strié (en gris). Ce dernier est normalement développé.

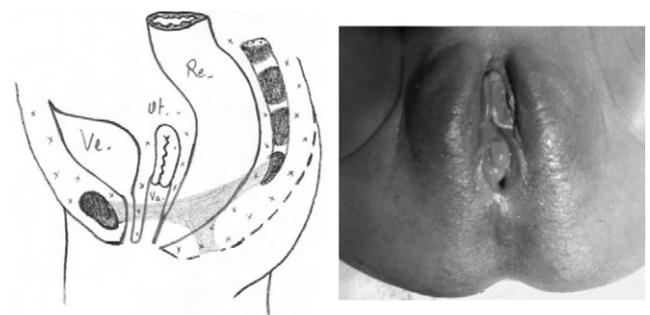


Figure 2. Fistule rectovestibulaire (MAR basse). La partie basse du rectum et la face postérieure du vagin sont étroitement accolées. Le complexe musculaire strié est bien développé.

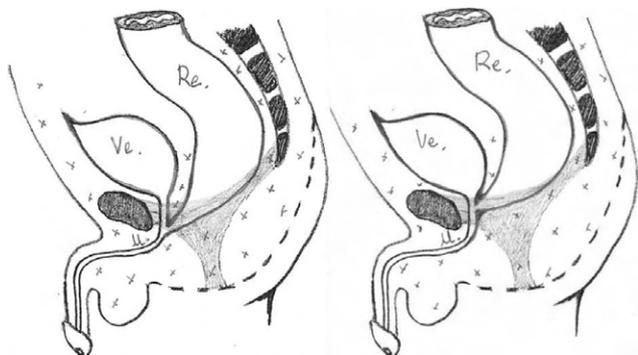


Figure 3. MAR haute du garçon (à gauche : fistule recto-bulbaire ; à droite : fistule rectoprostatique). Le complexe musculaire est présent (en gris), d'autant mieux développé que la fistule est basse.

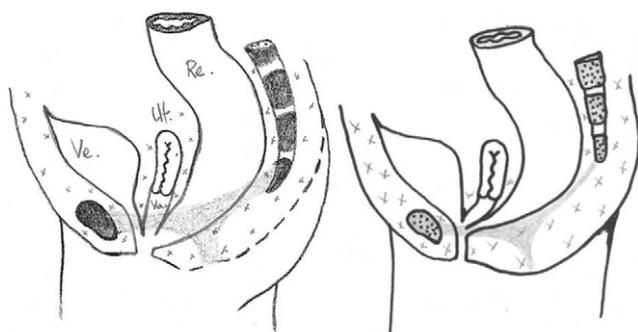


Figure 4. MAR haute de la fille : cloaque. À gauche, le canal est court, le sacrum et le complexe musculaire sont bien développés ; à droite, le canal commun est long, le sacrum est incomplet, le complexe musculaire hypoplasique.

dernier conduit à la formation du tube neural caudal, des somites sous S30 (sous la future vertèbre sacrée S2), des cellules de la crête neurale caudale, du mésenchyme caudal et des artères du pôle caudal. En revanche, l'intestin terminal et la partie la plus caudale de l'intestin appelée *tail gut* dérivent de l'endoderme de la membrane cloacale.

Les formes dites « hautes de MAR » pourraient s'expliquer par un défaut de septation du cloaque qui est un processus normal en rapport avec la croissance du septum urorectal et qui sépare le sinus urogénital en avant du rectum en arrière [5]. On peut ainsi comprendre l'existence d'une fistule

recto-urinaire dans les formes hautes de MAR chez le garçon, et chez la fille la communication avec la filière génitale qui réalise dans sa forme extrême un véritable cloaque avec un orifice unique au périnée. En revanche, les formes basses de MAR résulteraient d'une anomalie de reperméation de la membrane anale. Ces théories ont été remises récemment en cause par certains auteurs qui réfutent l'existence d'un stade cloacal dans le développement embryonnaire normal [6]. Quels que soient les mécanismes précis de la genèse de ces malformations de la partie distale du tube digestif, l'existence d'anomalies sacrées et médullaires associées témoigne de leur intégration dans le processus complexe de développement du bourgeon caudal et de la précocité du trouble organogénétique. Ceci est également soutenu par la présence de MAR dans des associations malformatives et dans des syndromes impliquant d'autres malformations que pelviennes dont l'association VACTERL (*Vertebral, Anal, Cardiac, Tracheal, Esopagal fistula, Renal, Limb*) est l'exemple le plus typique.

4. Épidémiologie des MAR

La prévalence dans la population caucasienne varie, selon les séries, de 1/2 500 à 1/5 000 naissances. Le sex-ratio est de 2/1 en faveur des filles. La majorité des cas est sporadique [7-9]. Certaines études suggèrent le rôle de facteurs environnementaux dans la genèse de ces malformations, en particulier le tabagisme paternel, l'obésité ou le surpoids maternel, le diabète maternel et gestationnel [10]. Il semble par ailleurs exister une incidence plus marquée des MAR chez les jumeaux et les enfants issus de procréation médicalement assistée [11].

5. Éléments du diagnostic

Le diagnostic est rarement fait en période anténatale. On retrouve une proportion variable de 1% à 15% [12] qui s'élève à 36% en cas d'anomalies associées [9]. À côté des malformations diagnostiquées en prénatal, pouvant rentrer dans le cadre d'un syndrome de type VATER ou VACTERL qui doit bien sûr alerter sur l'existence d'une MAR, les anomalies du pôle caudal qui doivent également faire rechercher une MAR sont : une masse anormale pouvant évoquer une entérolithiase signant une fistule recto-urinaire ou un hydrocolpos dans le cadre d'un cloaque, des anomalies rachidiennes et en particulier sacrées, des anomalies urogénitales ou des anomalies pariétales antérieures alertant sur une extrophie vésicale ou cloacale [13]. Les signes directs ont été plus récemment rapportés avec les progrès de l'échographie

prénatale. Une étude analysant le périnée de 13 510 fœtus consécutifs, âgés de 16 à 38 SA, a permis de montrer la spécificité très importante de la visualisation des fibres du complexe sphinctérien anal, qui étaient vues chez tous les fœtus sauf chez 17 porteurs de MAR et dont 16 présentent des malformations associées [14]. Ce travail a été conforté par une étude similaire mais portant cette fois-ci sur des fœtus à risque présentant des malformations associées [15]. La réalisation assez systématique aujourd'hui d'une IRM fœtale devant une anomalie mal comprise sur l'échographie va probablement conduire à une augmentation de la proportion des diagnostics prénataux de MAR. Dans ces cas, l'existence fréquente de malformations associées peut poser la question de la poursuite de la grossesse et il est donc important que la discussion avec les parents puisse se faire avec l'éclairage de l'ensemble des spécialistes concernés.

Dans les rares formes familiales avec identification d'une anomalie génétique, comme dans le cas du syndrome de Currarino où l'on sait que la transmission est autosomique dominante, un conseil génétique est proposé mais reste difficile, même en cas d'identification de la mutation de HLXB9 chez le fœtus, en raison de la grande variabilité du phénotype dans une même famille. Ce sont surtout les anomalies détectées à l'imagerie qui vont guider la poursuite ou non de la grossesse [16].

À la naissance, le diagnostic des MAR repose sur l'examen clinique et le bilan radiologique. Chez la fille, on s'attachera à identifier le nombre d'orifices au périnée afin de ne pas ignorer une malformation cloacale qui se présente comme un orifice unique. Dans cette situation, on peut d'emblée faire la différence entre les formes avec un canal commun court, et qui sont de bon pronostic, de celles avec un canal commun long, de moins bon pronostic sur l'aspect de la vulve et du sillon interfessier peu développés, voire absents dans le dernier cas et fréquemment associés à des malformations sacrées et médullaires (Fig. 4). Il peut être difficile d'identifier une fistule périnéale si l'orifice fistuleux est petit et situé à la partie toute postérieure de la fourchette vulvaire (Fig. 2). Inversement, on peut méconnaître la MAR si l'orifice fistuleux périnéal se présente comme un anus antéposé car il est alors qualifié d'anus normal (Fig. 1). Le diagnostic est souvent retardé dans ces formes mineures et l'absence de plis radiés bien formés sur toute la circonférence, l'existence d'un sillon muqueux inter-ano-vulvaire et la situation antérieure de l'anus doivent faire évoquer ce diagnostic en présence d'une constipation opiniâtre qui s'installe en général après le sevrage de l'allaitement maternel.

Chez le garçon, il existe comme chez la fille, des formes basses se présentant comme une fistule périnéale plus ou

moins antéposée (Fig. 1), mais dans la majorité des cas, il n'existe pas de fistule périnéale cutanée et le cul-de-sac rectal communique avec la filière urinaire, le plus souvent au niveau de l'urètre prostatique (Fig. 3). La constatation d'une méconiurie signe cette forme de MAR, mais n'est pas toujours observée quand la fistule n'est pas perméable.

La suspicion d'une MAR doit orienter le nouveau-né vers un centre expert car elle nécessite une prise en charge précoce et spécialisée qui va influencer sur l'avenir fonctionnel de toutes les fonctions pelviennes de l'enfant.

Les examens complémentaires visent à préciser le type de la MAR, haute ou basse, et à identifier les malformations associées qui vont influencer sur la prise en charge initiale et le pronostic. À côté de l'examen clinique qui est essentiel, le niveau du cul-de-sac rectal peut être appréhendé sur un cliché sans préparation, dit « invertogramme », réalisé tête en bas, par le repérage du niveau de l'air par rapport à la ligne pubococcygienne. La présence de méconium dans le cul-de-sac rectal, l'existence d'anomalies sacrées et le mauvais repérage du plan périnéal affaiblissent la performance de cet examen. L'opacification du cul-de-sac rectal a été proposée en particulier dans les formes basses mais est aujourd'hui peu utilisée. L'échographie peut, dans des mains entraînées, atteindre une sensibilité de 86 % [17,18]. Malheureusement, la nécessité de prendre des décisions thérapeutiques en urgence à la naissance ne permet pas toujours de disposer de cette expertise. L'intérêt de l'IRM est indéniable car cet examen permet d'avoir un excellent repérage du cul-de-sac mais également des anomalies pelviennes associées qui orientent également sur le type de malformation [19]. L'accès à cette technique n'est cependant pas toujours possible en urgence.

6. Éléments du pronostic

La forme anatomique de la MAR est bien sûr un élément essentiel du pronostic de contrôle de l'élimination fécale. On admet que plus le cul-de-sac rectal est haut situé, plus les structures musculaires et sphinctériennes, et potentiellement leur innervation, sont altérées. Cependant, même dans les formes basses, il existe une tendance rétentionniste qui grève les capacités de continence, en particulier si on ne prévient pas le développement d'un mégarectum. Le pronostic fonctionnel mais aussi global est également très dépendant des malformations associées qui sont présentes dans 60 % à 75 % des cas [9]. On retrouve par ordre de fréquence : 40 % d'atteintes urogénitales (hypospade, agénésie rénale, rein pelvien, etc.), 43 % d'atteintes

musculo-squelettiques, en particulier du sacrum, 20% à 30% d'atteintes cardiaques (tétralogie de Fallot, CIV, etc.), 18% d'autres atteintes digestives (atrésie de l'œsophage, etc.), 10% d'atteintes craniofaciales et 10% d'anomalies du système nerveux central [20]. La réalisation de plus en plus systématique d'IRM montre que la fréquence des anomalies médullaires a été longtemps sous-estimée et peut atteindre 34% dans les séries les plus récentes, en particulier lorsqu'il existe une anomalie sacrée [21]. Trente pour cent de ces formes de MAR associées correspondent à un syndrome, à une séquence ou à une association malformative clairement définis. On parle dans ces cas particuliers de MAR « syndromiques ». On peut citer les associations malformatives

de type VACTERL ou MURCS (*MULLerian duct, Renal aplasia, Cervico-thoracic, Somite dysplasia*), ou les séquences malformatives de régression caudale avec moelle tronquée, de sirénomélie, de Klippel Feil ou OEIS (*Omphalocèle, Exstrophie vésicale, Imperforation anale et anomalies du Sacrum*). Des anomalies moléculaires de transmission autosomique dominante ou récessive ont été identifiées pour de nombreux syndromes polymalformatifs comportant une anomalie ano-rectale (Tableau 3). Certaines MAR s'intègrent également dans des syndromes avec anomalies chromosomiques, les plus fréquentes étant la trisomie 21 et les anomalies du chromosome 22 avec le syndrome *Cat eye* (tétrasomie 22q11) et le syndrome de Di George (del22q11.2) (Tableau 4).

Tableau 3
Anomalies moléculaires des MAR syndromiques.

Autosomique dominant	Autosomique récessif	Récessif lié à l'X-Dominant lié à l'X RLX-DLX
Currarino (<i>HLXB9</i>)	Johanson-Blizzard (<i>UBR1</i>)	G-Opitz (<i>MID1</i>)
Pallister-Hall (<i>GLI3</i>)	Côtes courtes-polydactylies (Type III de Verma-Naumoff)	Lowe (<i>OCRL</i>)
Townes-Brocks (<i>SALL1</i>)	Baller-Gerold (<i>RECQL4</i>)	Hétérotaxie (<i>ZIC3</i>)
Okiihiro (<i>SALL4</i>)	Certaines ciliopathies	FG
Ulnar-mammary (<i>TBX3</i>)	Fraser (<i>FRAS1, FREM2</i>)	Sd de Renpenning (<i>PQBP1</i>)
Rieger (<i>PITX2</i>)		MIDAS (<i>HCCS</i>)
Hirschsprung (<i>RET</i>)		Christian Sutherland-Haas
Kabuki		STAR (<i>FAM58A</i>)
G-Opitz (<i>MID1</i>)		

Et :

- Syndactylie telecanthus malformations rénale et anogénitale, syndrome pelvien ;
- Dysplaxie squelettique et déficit intellectuel, Dysostose spondylo-costale ;
- Syndrome de Lorve-Kohn-Cohen, Syndrome ODED, Ankyloblépharon filiforme.

Tableau 4
Anomalies chromosomiques des MAR syndromiques.

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



Figure 5. Aspect du sacrum en cimenterre du syndrome de Currarino (radiographie standard).

Une mention particulière doit être faite pour le syndrome de Currarino. Décrit en 1981, il regroupe historiquement 3 signes majeurs :

- une agénésie partielle du sacrum dans 92% des cas, typiquement en cimeterre dans 70% des cas (Fig. 5) ;
- une malformation de l'intestin terminal dans 100% des cas, correspondant à une sténose ano-rectale dans 88% des cas ;
- une tumeur présacrée dans 88% des cas [22,23] ; celle-ci peut correspondre à une méningocèle et/ou à un tératome ou plus rarement à un kyste neurentérique.

Il existe dans ces cas une communication fréquente avec les méninges exposant ces patients à un risque de méningite spontanée, ou favorisée par les sondages rectaux imposés par le syndrome rétentionniste [24]. En effet, au-delà de la malformation ano-rectale qui peut se résumer à un aspect infundibulaire sans plis radiés de l'anus (anus dit en « entonnoir »), il existe chez ces patients une constipation sévère de transit, témoignant d'une neuropathie digestive qui reste mal documentée. Une anomalie de la filière génitale de type duplication müllerienne a été récemment décrite comme un 5^e signe de la séquence de Currarino. Enfin, un sacrum normal ne permet pas d'éliminer formellement ce syndrome puisqu'il a été retrouvé dans environ 5% des Currarino documentés sur le plan génétique. Une mutation du gène HLXB9 est retrouvée dans 50% des cas et parmi eux, 80% de formes familiales à transmission autosomique dominante. L'expressivité est variable et la pénétrance incomplète, y compris dans une même famille, ce qui rend le conseil génétique difficile [25].

7. Prise en charge chirurgicale

Le traitement chirurgical est aujourd'hui bien codifié et varie selon les formes anatomiques. Dans les formes basses où la partie terminale du canal anal est manquante, une réparation chirurgicale en un temps est réalisée, sans nécessité, le plus souvent, de recours à une colostomie. Il peut s'agir d'une proctoplastie ou anoplastie en Y-V, parfois appelée également *cut back*. S'il s'agit d'un anus antéposé, la chirurgie n'est pas toujours indiquée d'emblée car certains de ces patients ont un transit parfaitement normal et ne nécessitent pas de correction chirurgicale, ce d'autant que la distance inter-ano-vulvaire s'allonge avec la croissance et que l'aspect inesthétique s'efface au fil du temps. La dilatation de l'orifice fistuleux (anal) dans les premiers jours de vie permet également de retarder la chirurgie lorsque l'enfant est prématuré ou doit subir d'autres interventions

chirurgicales, en particulier cardiaques. Dans ce dernier cas, si le transit n'est pas parfait, il faut savoir réaliser une colostomie qui mettra l'enfant en situation confortable, le temps que les autres problèmes médico-chirurgicaux soient réglés. Ces enfants requièrent néanmoins un suivi rapproché et prolongé en raison d'une tendance à la rétention de selles pendant toute la petite enfance, et parfois au-delà, pouvant conduire paradoxalement à un mauvais contrôle du sphincter anal [26].

Dans les autres formes (moyennes ou hautes), une première colostomie est réalisée, permettant de laisser grossir l'enfant avant d'effectuer la réparation chirurgicale qui a lieu vers l'âge de 3 ou 4 mois. La technique la plus utilisée aujourd'hui est l'ano-rectoplastie postéro-sagittale décrite en 1982 par Peña et De Vries, ou PSARP en anglais (*Postero-Sagittal Ano-RectoPlasty*), qui réalise une voie d'abord postérieure dans le sillon interfessier permettant de lier la fistule et d'abaisser le cul-de-sac rectal en créant un néoanus [27]. Cette technique a révolutionné la prise en charge chirurgicale de ces enfants car l'abord médian permet de préserver au mieux les structures musculaires et vasculonerveuses et de réaliser une chirurgie dans de bonnes conditions, quel que soit pratiquement le niveau du cul-de-sac. Une voie d'abord abdominale est nécessaire cependant lorsque le cul-de-sac est très haut situé, dans les cas de fistule rectovésicale chez le garçon. Avec le développement de la chirurgie mini-invasive, il a été décrit en 2000 une technique d'abaissement du cul-de-sac rectal par voie de coelioscopie qui est aujourd'hui utilisée systématiquement dans les formes hautes par certains centres, uniquement dans les cas de fistule haut située dans d'autres centres [28,29].

Quelle que soit la technique de réparation, la colostomie est fermée 2 à 3 mois plus tard.

Outre ces 2 situations classiques, il existe des formes plus complexes nécessitant le recours à une chirurgie sur le canal médullaire (par exemple dans le syndrome de Currarino), ou de l'appareil urogénital, en particulier dans les formes malformatives extrêmes de type cloaque.

8. Prise en charge médicale

Les anomalies anatomiques résultant du processus malformatif en cause dans les MAR sont définitives. Malgré les progrès majeurs qui ont été faits ces 10 dernières années dans la chirurgie des MAR, la restitution *ad integrum* des fonctions, permettant d'assurer une continence et une défécation normales, n'est pas possible. Outre les anomalies anatomiques du sacrum et de la moelle épinière qui

peuvent être associées à la malformation digestive, il existe très probablement des défauts intrinsèques de l'innervation périnéale et digestive [30] qui expliquent la persistance des résultats fonctionnels médiocres, malgré une réparation « cosmétique » satisfaisante. La maîtrise des techniques chirurgicales a permis depuis quelques années de se consacrer à l'amélioration de la prise en charge postopératoire en prenant mieux en compte les malformations associées et en essayant d'obtenir – à défaut d'une continence normale – au moins une propreté contrôlée qui soit compatible avec une vie sociale satisfaisante. Cette stratégie thérapeutique repose sur un suivi à long terme pluridisciplinaire associant des chirurgiens mais aussi des pédiatres, des urologues, des gastro-entérologues, des neurochirurgiens, des cardiologues et des orthopédistes. La place des soins de support dans cette prise en charge est fondamentale. L'acquisition d'une propreté contrôlée repose sur une évacuation régulière des selles, souvent provoquée par des lavements pluri-hebdomadaires [31], voire quotidiens, et une rééducation périnéale régulière et adaptée à chaque cas et à chaque âge. La diététique joue un rôle très important en modulant la consistance des selles et probablement aussi en activant la motricité digestive. À défaut d'une telle prise en charge, les patients sont exposés soit à un défaut complet de contrôle des selles, soit à une constipation opiniâtre conduisant au développement d'un mégacôlon ou mégarectum qui ne fait qu'aggraver la rétention et l'incontinence [32].

L'implication active du patient et de sa famille dans le traitement, le suivi et la réalisation de certains actes thérapeutiques, sont des conditions indispensables pour tendre vers un résultat optimal. Ceci n'est pas toujours facile à obtenir car cette pathologie concerne les parties les plus intimes de l'individu, et les soins requis contraignent les parents (et souvent le patient lui-même) à effectuer des gestes invasifs, générateurs de problèmes psychologiques et d'une déstabilisation de la cellule familiale. À ce titre, le développement de programmes d'éducation thérapeutique doit permettre de favoriser l'acceptation et la gestion de ces contraintes. L'éducation de la famille puis du patient à l'anatomie, la physiologie et aux techniques d'autosoins, participe largement à l'obtention d'une propreté contrôlée socialement acceptable en améliorant la compréhension de cette pathologie.

9. Devenir à long terme

L'appréciation des résultats à long terme des MAR a évidemment été réalisée sur des patients pris en charge avant le

développement des techniques chirurgicales de type Peña ou encore d'abaissement par voie coelioscopique. De plus, ces patients étaient souvent mal pris en charge sur le plan des soins de support ou perdus de vue, expliquant ainsi le développement d'un mégadolichocôlon sur une rétention chronique et la dégradation progressive des fonctions motrices digestives. Enfin, la définition de ce que l'on appelle bon ou mauvais résultat en termes de continence est très variable en fonction des séries. Ainsi, les différentes études menées entre 1985 et 2000 rapportaient des résultats très variables avec une continence estimée entre 10 et 90 % selon les séries et surtout selon le recul par rapport à la chirurgie, les chiffres tendant plutôt vers 10 % à 20 % de continence lorsque le suivi était prolongé [33-35]. Il est à noter que les formes basses présentaient des résultats qui ne semblaient pas meilleurs que les formes hautes avec 30 % à 40 % d'incontinence [36]. Plus récemment, la conférence de Krickebeck en 2005 a permis de disposer d'un score consensuel permettant de mieux évaluer et comparer les résultats. Une des études les plus intéressantes, utilisant ce score et issue du travail du réseau allemand dédié aux MAR (CURE-Net), porte sur 123 patients âgés de 10 ans en moyenne. Elle montre que 70 % des patients présentent des souillures et que la continence complète n'est obtenue que dans 40 % des patients avec fistule périnéale, 24 % de ceux avec fistule vestibulaire, 17 % de ceux avec fistule recto-urétrale et 0 % des patientes ayant un cloaque [37]. Ces résultats diffèrent de beaucoup de ceux rapportés par l'équipe de A. Peña qui fait état d'un taux de continence respectivement de 89 %, 64 %, 46 % et de 13 %, 37 % dans les cloaques [38]. Cette différence est probablement liée au programme de *bowel management* mis en place et prôné par l'équipe de Cincinnati qui contribue à rendre ces enfants, si ce n'est continents, mais tout au moins propres. Un travail anglais récent fait état de résultats similaires à ceux rapportés par A. Peña avec en moyenne 70 % de continence, c'est-à-dire de défécation volontaire sans souillure [39]. Il n'est pas précisé dans cette étude les moyens mis en œuvre pour arriver à ces bons résultats.

Lors du passage à l'âge adulte de ces enfants, de nombreux problèmes en rapport avec la MAR persistent, qu'ils soient digestifs, urologiques, gynécologiques et bien sûr psychologiques. C'est à ce moment-là qu'il existe un risque majeur de rupture dans la prise en charge, les spécialistes « adultes » n'étant pas formés à l'accueil et au suivi de ces patients, en dehors des centres « experts ». Les retentissements physique, psychologique et économique de la gestion au quotidien de l'incontinence conduisent à des difficultés d'insertion tant sociale que professionnelle. Un question-

naire adressé à 55 adultes âgés de 18 à 56 ans par l'équipe allemande de CURE-Net a ainsi montré que 21 souffraient de prolapsus et 18 présentaient un mégasigmoïde/mégacôlon. Une sténose du néoanus était présente chez 42% des hommes et 18% des femmes, et une vessie neurologique chez 32% des hommes et 18% des femmes. Soixante pour cent des femmes et 32% des hommes présentaient des infections urinaires récurrentes [40]. En ce qui concerne la qualité de vie, la plupart des études montrent une altération de la qualité de vie par rapport à des groupes contrôles [41]. Nous avons récemment montré en revanche, que dans une cohorte de 58 patients adultes, identifiés dans le centre de référence, le niveau d'étude était supérieur à la population générale mais que ces patients occupaient des postes sédentaires de niveau plus bas que ne le voulait leur qualification. Environ 80% de ces patients avaient une activité sexuelle et 62% des femmes étaient mariées contre 32% pour les hommes. Le taux de fertilité de 1,5 n'était pas différent de la population générale [42]. Dans une méta-analyse récente reprenant l'ensemble de la littérature sur le sujet, il apparaît que les problèmes fonctionnels sont plus importants pendant l'enfance que l'adolescence, mais qu'en revanche les problèmes psychosociaux dominant à l'adolescence [43]. Cette étude montre par ailleurs la difficulté à corrélérer l'altération de la qualité de vie aux troubles fonctionnels, soulignant la nécessité d'études longitudinales prenant en compte les 2 types d'évaluation, fonctionnelle et qualité de vie, pour pouvoir répondre à cette question et donc pour améliorer la prise en charge de ces patients à long terme.

10. Conclusion

Les MAR sont donc des pathologies graves qui comportent intrinsèquement un risque d'incontinence fécale permanente, éventuellement associée à des troubles urinaires. Il existe, en sus de la MAR des malformations associées pouvant rentrer dans des syndromes complexes dans plus de la moitié des cas et qui nécessitent un traitement et un suivi particulier et coordonné. La prise en charge doit être précoce, dans un centre expert, afin d'assurer une chirurgie d'excellente qualité. Néanmoins, la correction chirurgicale ne suffit pas, et ces patients ont besoin d'un accompagnement au long court, adapté à l'âge et aux activités afin d'améliorer leur qualité de vie, qui dans les études les plus récentes reste très altérée. Le handicap généré par ces malformations est invisible mais majeur, car il touche à une sphère corporelle « taboue » dont il est encore difficile de parler dans nos sociétés.

Liens d'intérêts

Les auteurs ont déclaré n'avoir aucun lien d'intérêts pour cet article.

Références

- [1] Amussat JJ. Observation sur une opération d'anūs artificiel pratiquée avec succès avec un nouveau procédé. *Ga Med Fr* 1835;3:753-5.
- [2] Smith ED, Stephens FD. High, intermediate, and low anomalies in the male. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1988;24:17-72.
- [3] Holschneider A, Hutson J, Peña A, et al. Preliminary report on the international conference for the development of standards for the treatment of anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 2005;40:1521-6.
- [4] Qi BQ, Beasley SW, Frizelle FA. Evidence that the notochord may be pivotal in the development of sacral and anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 2003;38:1310-6.
- [5] Paidas CN, Morreale RF, Holoski KM, et al. Septation and differentiation of the embryonic human cloaca. *J Pediatr Surg* 1999;34:877-84.
- [6] Kluth D, Lambrecht W. Current concepts in the embryology of anorectal malformations. *Semin Pediatr Surg* 1997;6:180-6.
- [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;103:207-15.
- [8] Jenetzky E. Prevalence estimation of anorectal malformations using German diagnosis related groups system. *Pediatr Surg Int* 2007;23:1161-5.
- [9] Stoll C, Alembik Y, Dott B, et al. Associated malformations in patients with anorectal anomalies. *Eur J Med Genet* 2007;50:281-90.
- [10] Zwink N, Jenetzky E, Brenner H. Parental risk factors and anorectal malformations: systematic review and meta-analysis. *Orphanet J Rare Dis* 2011;6:25.
- [11] Zwink N, Jenetzky E, Schmiecke E, et al. Assisted reproductive techniques and the risk of anorectal malformations: a German case-control study. *Orphanet J Rare Dis* 2012;7:65.
- [12] Brantberg A, Blaas HG, Haugen SE, et al. Imperforate anus: A relatively common anomaly rarely diagnosed prenatally. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006;28:904-10.
- [13] Audry MC. Imagerie prénatale. In : Cretolle C, Revillon Y, Sarnacki S, editors. *Les malformations anorectales*. Montpellier: Sauramps medical 2008.
- [14] Vijayaraghavan SB, Prema AS, Suganyadevi P. Sonographic depiction of the fetal anus and its utility in the diagnosis of anorectal malformations. *J Ultrasound Med* 2011; 30:37-45.
- [15] Ochoa JH, Chiesa M, Vilozoa RP, et al. Evaluation of the perianal muscular complex in the prenatal diagnosis of anorectal atresia in a high-risk population. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2012;39:521-7.
- [16] Crétolle C, Sarnacki S, Amiel J, et al. Currarino syndrome shown by prenatal onset ventriculomegaly and spinal dysraphism. *Am J Med Genet A* 2007;143A:871-4.
- [17] Niedzielski JK. Invertography versus ultrasonography and distal colostography for the determination of bowel-skin distance in children with anorectal malformations. *Eur J Pediatr Surg* 2005;15:262-7.
- [18] Kim IO, Han TI, Kim WS, et al. Transperineal ultrasonography in imperforate anus: identification of the internal fistula. *J Ultrasound Med* 2000;19:211-6.

- [19] McHugh K. The role of radiology in children with anorectal anomalies; with particular emphasis on MRI. *Eur J Radiol* 1998;26:194-9.
- [20] Nah SA, Ong CC, Lakshmi NK, et al. Anomalies associated with anorectal malformations according to the Krickenbeck anatomic classification. *J Pediatr Surg* 2012;47:2273-8.
- [21] Kim SM, Chang HK, Lee MJ, et al. Spinal dysraphism with anorectal malformation: lumbosacral magnetic resonance imaging evaluation of 120 patients. *J Pediatr Surg* 2010;45:769-76.
- [22] Currarino G, Coln D, Votteler T. Triad of anorectal, sacral, and presacral anomalies. *AJR Am J Roentgenol* 1981;137:395-8.
- [23] Crétolle C, Zérah M, Jaubert F, et al. New clinical and therapeutic perspectives in Currarino syndrome (study of 29 cases). *J Pediatr Surg* 2006;41:126-31.
- [24] Fleury J, Picherot G, Cretolle C, et al. Currarino syndrome as an etiology of a neonatal *Escherichia coli* meningitis. *J Perinatol* 2007; 27:589-91.
- [25] Crétolle C, Pelet A, Sanlaville D, et al. Spectrum of HLXB9 gene mutations in Currarino syndrome and genotype-phenotype correlation. *Hum Mutat* 2008;29:903-10.
- [26] Pakarinen MP, Rintala RJ. Management and outcome of low anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* 2010;26:1057-63.
- [27] Devries PA, Peña A. Posterior sagittal anorectoplasty. *J Pediatr Surg* 1982;17:638-43.
- [28] Georgeson KE, Inge TH, Albanese CT. Laparoscopically assisted anorectal pull-through for high imperforate anus--a new technique. *J Pediatr Surg* 2000;35:927-30.
- [29] England RJ, Warren SL, Bezuidenhout L, et al. Laparoscopic repair of anorectal malformations at the Red Cross War Memorial Children's Hospital: taking stock. *J Pediatr Surg* 2012;47:565-70.
- [30] Meier-Ruge WA, Holschneider AM. Histopathologic observations of anorectal abnormalities in anal atresia. *Pediatr Surg Int* 2000;16:2-7.
- [31] Bischoff A, Levitt MA, Bauer C, et al. Treatment of fecal incontinence with a comprehensive bowel management program. *J Pediatr Surg* 2009;44:1278-83.
- [32] Peña A, el Behery M. Megacigmoid: a source of pseudoincontinence in children with repaired anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 1993;28:199-203.
- [33] Peña A, Hong A. Advances in the management of anorectal malformations. *Am J Surg* 2000;180:370-6.
- [34] Molander ML, Frenckner B. Anal sphincter function after surgery for high imperforate anus – a long term follow-up investigation. *Z Kinderchir* 1985;40:91-6.
- [35] Javid PJ, Barnhart DC, Hirschl RB, et al. Immediate and long-term results of surgical management of low imperforate anus in girls. *J Pediatr Surg* 1998;33:198-203.
- [36] Rintala RJ, Lindahl HG, Rasanen M. Do children with repaired low anorectal malformations have normal bowel function? *J Pediatr Surg* 1997;32:823-6.
- [37] Schmiedeke E, Zwink N, Schwarzer N, et al. Unexpected results of a nationwide, treatment-independent assessment of fecal incontinence in patients with anorectal anomalies. *Pediatr Surg Int* 2012;28:825-30.
- [38] Peña A, Levitt MA. Imperforate anus and cloacal malformations. In: Ashcraft KW, editors. *Pediatric surgery*, 4th edn. Philadelphia: Elsevier Saunders 2004.
- [39] Hasssett S, Snell S, Hughes-Thomas A, et al. 10-year outcome of children born with anorectal malformation, treated by posterior sagittal anorectoplasty, assessed according to the Krickenbeck classification. *J Pediatr Surg* 2009;44:399-403.
- [40] Schmidt D, Jenetzky E, Zwink N, et al. Postoperative complications in adults with anorectal malformation: a need for transition. German Network for Congenital Uro-RECTal Malformations (CURE-Net). *Pediatr Surg Int* 2012;28:793-5.
- [41] Grano C, Aminoff D, Lucidi F, et al. Long-term disease-specific quality of life in children and adolescent patients with ARM. *J Pediatr Surg* 2012;47:1317-22.
- [42] Mantoo S, Meurette G, Wyart V, et al. The impact of anorectal malformations on anorectal function and social integration in adulthood: report from a national database. *Colorectal Dis* 2013; *In press*.
- [43] Hartman EE, Oort FJ, Aronson DC, et al. Quality of life and disease-specific functioning of patients with anorectal malformations or Hirschsprung's disease: a review. *Arch Dis Child* 2011;96:398-406.