



HAL
open science

Étude descriptive des différents types de malformations anorectales en Rhône-Alpes de 2005 à 2015 à l'Hôpital Couple Enfant de Grenoble

Aurélien Gaidet

► **To cite this version:**

Aurélien Gaidet. Étude descriptive des différents types de malformations anorectales en Rhône-Alpes de 2005 à 2015 à l'Hôpital Couple Enfant de Grenoble. Gynécologie et obstétrique. 2017. dumas-01560883

HAL Id: dumas-01560883

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01560883>

Submitted on 12 Jul 2017

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.

AVERTISSEMENT

Ce document est le fruit d'un long travail approuvé par le jury de soutenance et mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire élargie.

Il n'a pas été réévalué depuis la date de soutenance.

Il est soumis à la propriété intellectuelle de l'auteur. Ceci implique une obligation de citation et de référencement lors de l'utilisation de ce document.

D'autre part, toute contrefaçon, plagiat, reproduction illicite encourt une poursuite pénale.

Contact au SID de Grenoble :
bump-theses@univ-grenoble-alpes.fr

LIENS

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 122. 4
Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 335.2- L 335.10

<http://www.cfcopies.com/juridique/droit-auteur>

<http://www.culture.gouv.fr/culture/infos-pratiques/droits/protection.htm>

UNIVERSITE GRENOBLE ALPES
U.F.R DE MEDECINE DE GRENOBLE

DEPARTEMENT DE MAÏEUTIQUE

ETUDE DESCRIPTIVE DES DIFFÉRENTS TYPES
DE MALFORMATIONS ANORECTALES EN
RHONE-ALPES DE 2005 A 2015 À L'HÔPITAL
COUPLE ENFANT DE GRENOBLE

Mémoire soutenu le : 21 JUIN 2017

Par : GAIDET Aurélien

[Données à caractère personnel]

En vue de l'obtention du Diplôme d'Etat de Sage-femme

Année 2017

UNIVERSITE GRENOBLE ALPES
U.F.R DE MEDECINE DE GRENOBLE

DEPARTEMENT DE MAÏEUTIQUE

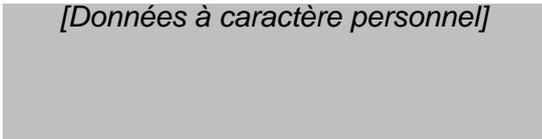
ETUDE DESCRIPTIVE DES DIFFÉRENTS TYPES DE
MALFORMATIONS ANORECTALES EN RHONE-
ALPES DE 2005 A 2015 À L'HÔPITAL COUPLE
ENFANT DE GRENOBLE

A DESCRIPTIVE STUDY OF ANORECTAL
MALFORMATIONS IN RHONE-ALPES FROM 2005 TO
2015 AT GRENOBLE HOSPITAL CENTER

Mémoire soutenu le : 21 JUIN 2017

Par : GAIDET Aurélien

[Données à caractère personnel]



En vue de l'obtention du Diplôme d'Etat de Sage-femme

Année 2017

RESUME :

Objectif : L'objectif principal de cette étude était de voir à quelle fréquence chaque type de MAR était retrouvé. Les objectifs secondaires étaient de voir quelles étaient les malformations associées et de déterminer à quel moment se faisait le diagnostic.

Matériels et Méthodes : Il s'agissait d'une étude descriptive, rétrospective, monocentrique. Etaient inclus les nouveau-nés pris en charge par le service de chirurgie pédiatrique de l'hôpital couple enfant de Grenoble sur une période s'étendant sur 10ans (01/01/2005 – 31/12/2015)

Résultats : Au total, 57 cas ont été inclus à l'étude. Parmi ces cas, est retrouvé 67% de MAR basses et 33% de MAR hautes. On observait une prédominance des individus féminins atteints par une MAR avec un sex-ratio (effectif féminin/masculin) de 1,375. Parmi les MAR, 60% étaient isolées et 40% associées à au moins une autre malformation. Concernant le dépistage, on pouvait voir qu'il était précoce dans 75% des cas grâce à l'examen clinique effectué en salle de naissance.

Discussion et conclusion : Les MAR basses sont prédominantes et le dépistage anténatal est encore rare mais tend à se développer. L'examen en salle de naissance et la vigilance lors de ce dernier reste le meilleur moyen de dépistage. Il serait intéressant de mener une étude sur plusieurs centres pour recueillir plus de cas et de s'intéresser au suivi et pronostic des patients.

Mots clefs : Malformations anorectales, diagnostic, dépistage.

ABSTRACT :

Objectives : The purpose of this study was to determinate the frequency of each types of anorectals malformations (ARM). Then it was to look for the associated malformations and to see when the diagnosis was made.

Materials and Methods : It was a unicentral, retrospective and descriptive study. It was included all the newborns, who were been taken in by the pediatric surgery department over a 10 years period. (01/01/2005 to 31/12/2015)

Results : In our study, we had 57 subjects. We had 67% of low cases and 33% of high anorectals malformations. Our study showed a predominance of female newborns, with a sex-ratio (females newborns/males newborns) equal to 1,375.

Among the anorectals malformations cases, 60% isolated forms and 40% were associated with at least one other malformation. About the screening of ARM, 75% of the cases were early diagnosed thanks to a physical examination in the first hours of life.

Conclusion : Low ARM forms were the most frequent in our study according to the others studies. The antenatal diagnosis was rare but in the years to come it could be an important way of the diagnosis methods. The physical examination of the newborns must remain minutious because the majority of the diagnosis are made in the hours that follows delivery.

Key words : Anorectals malformations, diagnosis, screening

REMERCIEMENTS

Je remercie les membres du Jury :

Mme Claire BAUDON, sage-femme enseignante de l'école de Sages-femmes de Grenoble, *présidente* du jury

Monsieur le professeur Thierry DEBILLON, PU-PH à l'hôpital Couples-Enfants de Grenoble – CHU de Grenoble, co-président du jury ;

Monsieur Laurent GAUCHER, Sage femme à l'hôpital Mères-Enfants de Lyon et pôle IMER – Hospices civiles de Lyon ;

Monsieur le professeur Christian PIOLAT, PU-PH à l'hôpital Couples-Enfants de Grenoble – CHU de Grenoble, directeur de ce mémoire ;

Madame Chantal SEGUIN, Directrice de l'école de Sages-femmes de Grenoble ;

Monsieur Lionel CURTO Sage-Femme enseignant à l'école de Sages-Femmes de Grenoble et guidant de mon mémoire.

Je remercie plus particulièrement,

Monsieur le professeur Christian PIOLAT, Chirurgien pédiatrique du CHU de Grenoble, directeur de ce mémoire ;

Pour son temps et sa disponibilité, ainsi que ses précieux conseils qui m'ont aidé à élaborer ce travail.

Monsieur Lionel CURTO, Sage-femme enseignant à l'école de Sages-Femmes de Grenoble, guidant de ce mémoire.

Pour ses remarques et le temps passé à la finalisation de ce long travail.

Enfin je remercie également,

Ma famille et mes proches, *pour leur soutien tout au long de ce travail et pour avoir cru en moi.*

Plus particulièrement Laurie, Nathalie, Laureline et Laurine, *pour tous ces bons moments passés ensemble pendant ces quatre années.*

Hugo, *pour m'avoir montré que tout était possible.*

TABLE DES MATIERES

ABREVIATIONS :	1
I- INTRODUCTION	2
II- MATERIELS ET METHODES	4
1. TYPE D'ETUDE	4
2. POPULATION ETUDIEE	4
3. TAILLE DE LA POPULATION	4
4. RECUEIL DES DONNEES	5
5. VARIABLES RECUEILLIES	5
6. CRITERE DE JUGEMENT	6
7. ANALYSE STATISTIQUE	7
III- RESULTATS	8
1. <i>CARACTERISTIQUES DE L'ECHANTILLON ETUDIE</i>	8
2. <i>FREQUENCE DES DIFFERENTS TYPES DE MAR ET PRESENCE DE FISTULES.</i>	9
3. <i>MALFORMATIONS ASSOCIEES</i>	10
4. <i>DEPISTAGE</i>	10
V- DISCUSSION	12
1. LIMITES DE L'ETUDE	12
2. DISCUSSION DES RESULTATS	13
VI- CONCLUSION	18
BIBLIOGRAPHIE	20
ANNEXES :	24

ABREVIATIONS :

-MAR : Malformations Anorectales.

-ARM : *Anorectal Malformations.*

-HCE : Hôpital Couples-Enfants.

-SA : Semaines d'Aménorrhées

-VACTERL : association d'anomalies Vertébrales, d'atrésie Anale, de Cardiopathie congénitale, de fistule Trachéo-esophagienne, de troubles Rénaux et d'anomalies des membres.

-MCA : *Multiplés congenital abnormalities.*

-SR : Sex-Ratio.

-PSARP : *Posterior Sagittal AnoRectoPlasty*

-IRM : Imagerie par Résonance Magnétique.

-IMG : Interruption Médicale de Grossesse

I- INTRODUCTION

Le terme Malformations Anorectales (MAR) remplace le terme « imperforation anale » qui est inexact et trop restrictif. Elles sont une anomalie de développement du pôle caudal de l'embryon, et surviennent le plus souvent entre la 6^{ème} et 10^{ème} semaines du développement embryonnaire.(1)(2)(3) Les MAR concernent environ une naissance pour 2500.(4)(5)(6) Un large spectre de MAR existe pouvant toucher la partie distale de l'anus, le rectum, le système génital et urinaire. De nombreuses études montrent que les MAR sont souvent associées à plusieurs malformations (cardiaques, rénales, vertébrales etc...) dans 45% à 60% des cas.(7)(8)(6)(9) Les MAR touchent aussi bien les nouveau-nés de sexe masculin que féminin même s'il apparaît que les enfants de sexe masculin sont le plus souvent touchés.(5)(4)(10)

Les classifications des MAR ont évolué au fil du temps et ont été nombreuses. La première classification est proposée par Stephens en 1953. Elle définit la sangle pubo-rectale et la position du cul de sac par rapport à cette sangle et permet d'apporter une meilleure compréhension de l'anatomie et des MAR.(11)(12) Plusieurs classifications ont ensuite vu le jour (Peña, Wingspread, Krickenbeck)(13)(3)(14) [Annexes 1-3]. Aujourd'hui, aucune classification n'a réussi à s'imposer unanimement. Il convient donc de les utiliser de manière complémentaire afin de mieux comprendre et faciliter la prise en charge. Le plus souvent, trois types de MAR sont décrites : les MAR hautes, intermédiaires et basses (la forme intermédiaire étant le plus souvent considérée comme haute). Ces types sont définis en fonction de la position de la partie distale du canal anal par rapport aux muscles élévateurs de l'anus. La présence et le type de

fistule est également relevée. Plusieurs formes de fistules sont retrouvées en association avec les MAR. Une fistule est la communication entre le canal anal ou le rectum et un autre organe. Elle peut être : recto-vésicale, recto-prostatique, recto-urétrale ou périnéale (ano-cutanée) chez les garçons ; et recto-vaginale, recto-vestibulaire, ou périnéale chez la fille.(10) [Annexe 4]

L'étiologie des MAR reste encore très peu claire et est sûrement multifactorielle. Une composante génétique est souvent retrouvée.(8)(15) Les MAR sont observées dans de nombreux syndromes tels que le syndrome de Townes Brocks, le syndrome de Currarino et le Pallister Hall syndrome.(4)(10)(3)(16) La consommation maternelle de drogues et toxines, ainsi que des facteurs environnementaux pourraient également être en cause.(4)(9)(16)(17)

Le diagnostic est souvent porté après la naissance au moment de l'examen clinique du nouveau-né en salle de naissance par la sage-femme ou le pédiatre. Mais il existe quelques rares cas de Diagnostic Anténatal (DAN), retrouvés le plus fréquemment dans les cas de malformations graves (cloaque chez la fille), ou en présence de malformations associées.(10)(18) Les examens complémentaires permettant d'affirmer le diagnostic sont : l'échographie et la radiographie. De même, et depuis peu, en cas de signes d'appels échographiques les données d'imagerie par Résonance Magnétique (IRM) permettent d'obtenir un complément diagnostique de la MAR dès le deuxième trimestre de grossesse ainsi qu'en post-natal.(19)(20)

L'objectif principal de cette étude était d'évaluer la fréquence de chaque type de MAR au sein du service de chirurgie pédiatrique de l'Hôpital Couple Enfant de Grenoble (HCE). Les objectifs secondaires étaient de déterminer l'existence ou non de

malformations associées ainsi que la présence ou non de fistules. Nous nous sommes également intéressés au délai et contexte du dépistage des MAR.

II- MATRIELS ET METHODES

1. TYPE D'ETUDE

Il s'agissait d'une étude descriptive monocentrique réalisée à partir de données recueillies à l'HCE de Grenoble (38). Il s'agit d'une maternité universitaire de type III. La période de recueil s'étendait sur 10 ans du 1^{er} Janvier 2005 au 31 décembre 2015.

2. POPULATION ETUDIEE

Les nouveau-nés concernés étaient nés dans la région Rhône-Alpes. Les maternités concernées sont retrouvées dans les départements de la Savoie, Haute-Savoie, Isère, Drôme et Hautes-Alpes

Tous les nouveau-nés vivants, atteints d'une MAR et pris en charge dans le service de chirurgie pédiatrique de l'HCE de Grenoble étaient inclus à l'étude dans la période précédemment énoncée.

3. TAILLE DE LA POPULATION

Les cas relevés représentaient un total de 57 cas.

4. RECUEIL DES DONNEES

Les données ont été recueillies grâce au dossier médical informatisé et au logiciel GULPER. Les données des consultations prénatales, les dossiers d'obstétrique lorsque ces derniers étaient disponibles, les dossiers de néonatalogie et enfin les dossiers de chirurgie pédiatrique (comptes rendus opératoires et consultations de suivi) ont été consultés pour le recueil des données.

5. VARIABLES RECUEILLIES

Pour chaque cas, ont été relevé :

-le sexe

-la date de naissance

-la ville de naissance

-le terme de naissance

-le poids de naissance

-l'âge maternel

-le type de MAR : haute, intermédiaire ou basse

-la présence ou non de diagnostic anténatal,

-la présence de malformations associées : si oui, laquelle ou lesquelles

-le délai pour le diagnostic post-natal : inférieur à 2h (post-partum immédiat), pendant le séjour en maternité, après le retour à domicile.

La présence d'une fistule associée à chaque type de malformations était relevée. Les nouveau-nés étaient ensuite classés en 2 groupes, les MAR isolées : quand seule une MAR était retrouvée. Et les MAR associées lorsque au moins une autre malformation était présente.

Pour les malformations associées, les cas ont été divisés en 4 catégories :

-malformations associées à une anomalie chromosomique,

-malformations associées à anomalie non chromosomique incluant les syndromes (alcoolisation fœtale, Currarino, Rieger),

-malformations associées à une séquences ou associations de type VACTERL

-malformations associées à des anomalies congénitales multiples (MCA).

Pour les enfants ne présentant pas de syndromes, ou anomalies chromosomiques on regardait la présence d'une ou plusieurs anomalies faisant partie d'une association de type VACTERL : anomalie vertébrale, atrésie anale, malformation cardiaque, atrésie de l'œsophage ou fistule trachéo-oesophagienne, anomalie rénale et anomalie de la colonne vertébrale. Lorsque trois de ces anomalies étaient présentes, le cas faisait parti d'une association de type VACTERL. Lorsque les enfants présentaient d'autres anomalies ne faisant pas partie d'une association de type VACTERL, ils étaient classés dans le groupes des anomalies congénitales multiples (MCA).

6. CRITERE DE JUGEMENT

Le critère de jugement principal était de noter le type de MAR : si cette dernière était haute, intermédiaire ou basse. Les critères de jugement secondaire étaient de voir la présence ou non de fistules, de malformations associées et de voir à quel moment le diagnostic était établi.

7. ANALYSE STATISTIQUE

Il s'agissait d'une étude purement descriptive. L'analyse des données a été faite grâce au logiciel R2web ainsi qu'au logiciel Excel. Un Sex-ratio (SR) a été calculé pour les différents groupes, selon la formule suivante : effectif de sexe féminin/effectif de sexe masculin. Les variables qualitatives ont été décrites par l'effectif et la proportion. Les variables quantitatives ont été décrites par la moyenne et l'écart-type

III- RESULTATS

1. CARACTERISTIQUES DE L'ECHANTILLON ETUDIE

<u>Caractéristiques maternelles</u>	
Age maternel en années (N=35)* (m ; œ)	30,71 +/- 5,21
inférieur à 25 ans (n ; %)	2 (5,14%)
entre 25 et 35 ans (n ; %)	26 (74,29%)
supérieur à 35 ans (n ; %)	7(20%)
<hr/>	
Gestité (N=35)* (m ; œ)	2,14 +/- 1,64
1 (n ; %)	15 (42,86%)
2 (n ; %)	9 (25,71%)
3 et plus (n ; %)	11 (31,43%)
<hr/>	
Parité (N=36) ** (m ; œ)	1,89 +/- 1,32
1 (n ; %)	16 (44,44%)
2 (n ; %)	13 (36,11%)
3 et plus (n ; %)	7 (19,44%)
<hr/>	
<u>Caractéristiques néonatales</u>	
<hr/>	
Sexe (N=57)	
Masculin (n ;%)	24 (42%)
Féminin (n ; %)	33(58%)
<hr/>	
Terme de naissance en SA (N= 37)*** (m ; œ)	36,69 +/- 3,43
Inférieur à 37 SA (n ; %)	9 (23,68%)
Entre 37 et 41 SA (n ; %)	23 (60,53%)
Supérieur à 41 SA (n ; %)	5 (13,16%)
<hr/>	
Poids de Naissance en grammes (N=37)**** (m ; œ)	2777+/- 805,17
Inférieur à 2500g (n ; %)	11 (29,73%)
Entre 2500 et 3500g (n ; %)	20 (54,05%)
Supérieur à 3500g (n ; %)	6 (16,22%)

Table I : Caractéristiques De L'échantillon étudié (N=57)

*Données manquantes n=37 **Données manquantes n=36
Données manquantes n=38 *Données manquantes n=35

Un total de 57 cas a été inclus à l'étude sur la période de dix ans. Quarante-deux pour cent de sujets de sexe masculin, et 58% de sujets de sexe féminin sont retrouvés ce qui équivaut à un Sex-Ratio égal à 1,375. Les filles sont donc 1,375 fois plus touchées que les garçons par la survenue de MAR. On retrouve un poids de naissance moyen

de 2777 +/- 805,17 grammes. Le terme de naissance moyen est de 36,69 +/- 3,63 SA. Parmi les cas retrouvés : 23 % sont prématurés. L'âge maternel est égal à 30,71 +/- 5,2 ans en moyenne. Une parité égale à 1,88 +/- 1,3 et une gestité égale à 2,14 +/- 1,64. [Table I]

2. FREQUENCE DES DIFFERENTS TYPES DE MAR ET PRESENCE DE FISTULES.

	N	%
MAR Basses	38	67%
MAR Hautes	12	21%
MAR Intermédiaires	7	12%
MAR Hautes + Intermédiaires	19	33%
Total	57	100%

Table II : Fréquence des différents types de MAR entre 2005 et 2015

Les MAR hautes et intermédiaires ont été rassemblées en MAR hautes

Durant la période étudiée, on a pu observer 67% de MAR basses, 21% de MAR hautes et 12% de MAR intermédiaires. [Table II].

	MAR hautes N= 19		MAR basses N=38	
	garçons N=15 (78,95%)	filles N=4 (21,05%)	garçons N=9 (23,68%)	filles N=29 (76,32%)
Présence de fistule (n ; %)	10 (66,67%)	4 (100%)	6 (66,67%)	8 (27,59%)

Table III : Caractéristiques des MAR Hautes et Basses

Parmi les MAR hautes qui regroupent les MAR intermédiaires = 33%, les individus de sexe masculin représentent 78,95% des cas, 66,67% avec une fistule. Les individus de sexe féminin représentent 21,05% des cas. Une fistule est présente dans 100% des cas. Parmi les MAR basses : 67%, les individus de sexe masculin représentent 23,68%, dont 66,67% présentent une fistule. Les individus de sexe féminin représentent 76,32% des cas, dont 27,59% présentent une fistule. [Table III]

3. MALFORMATIONS ASSOCIEES

	N=	%
Malformations associées	23	40%
Syndromes non chromosomiques	5	8,77%
Chromosomique	1	1,75%
VACTERL	10	17,54%
MCA	7	12%
Isolées	34	60%

Table IV : Répartition des malformations associées et isolée chez 57 cas

Etait retrouvé parmi les 57 cas : 60% de MAR isolées, ne comportant pas d'autres malformations associées.

Les MAR associées à au moins une autre malformation représentaient donc 40 % des cas. 8,77% faisaient parties d'un syndrome sans anomalies chromosomiques, 1,75% de trisomie 13, 17,54% faisaient parties d'une association de type VACTERL et enfin 12% de MCA. [Table IV]

4. DEPISTAGE

	N=	%
Post-partum immédiat	32	72,7%
Post-partum précoce	9	20,5%
Retour à domicile	3	6,8%

Table V : Délai de dépistage des MAR (N=44)

Le dépistage anténatal se retrouve pour 1,75% des cas alors que le dépistage néonatal représente lui 98,25%. Le dépistage des MAR s'est fait pour 72,7% des cas lors de l'examen clinique en salle de naissance, soit moins de deux heures après l'accouchement. 20,5% ont été diagnostiqué dans le post-partum immédiat, avant la sortie de la maternité. Et enfin 6,8% cas ont été diagnostiqué après le retour à la

maison et la sortie de la maternité. 22,80% des données n'ont pas pu être recueillies quant au délai du dépistage. [Table V]

V- DISCUSSION

1. LIMITES DE L'ETUDE

Dans notre étude, l'incidence et la prévalence des cas de MAR n'ont pas pu être calculées, en effet le recueil des données et les autorisations nécessaires à l'accès aux informations ainsi que le temps imparti ont été un frein pour cette étude. Néanmoins dans la littérature et les différentes études menées précédemment, on notera une prévalence d'environ 1 pour 2500 naissances.(5)(6)(4)(7) L'apparition de ce type d'anomalie est donc relativement rare. Les résultats apportés dans cette étude, étant donné le faible nombre de cas ne peuvent être généralisés à la population générale. Il aurait été intéressant de mener une étude sur plusieurs centres pour avoir un échantillon de plus grande taille.

Lors de l'analyse des données, nous avons pu constater des données manquantes pour plusieurs des variables, ainsi pour le poids de naissance, la gestité, la parité, l'âge maternel et le terme de naissance, les résultats calculés peuvent être biaisés. Ainsi on peut retrouver une sous ou surestimation des résultats. Notre étude s'étendait sur dix ans, et donnait une bonne vision de la survenue des MAR. Cependant, les techniques et notamment les appareils d'échographie et les connaissances ont évolué depuis les dates de notre étude. Il est donc possible de voir se développer dans les années à venir une augmentation du nombre de dépistage anténatal.

2. DISCUSSION DES RESULTATS

L'âge maternel moyen est de 30,71 +/- 5,2 ans ce qui est plus élevé que les études menées (25,8 ans).(21) On observe un taux de 23% de prématuré pour un échantillon de 37 cas. Ce taux peut être sous ou sur estimé étant donné le faible nombre de sujets. Dans notre échantillon de 57 cas, on retrouve ainsi 42% d'individus de sexe masculin et 58% d'individus féminins, ce qui est opposé à ce qui est habituellement décrit dans la littérature.(22)(5)(9) Le sex-ratio (SR) égal à 1,375 nous montre ainsi que les individus de sexe féminins sont plus atteints que les individus de sexe masculin dans notre étude. Il faut relever que dans la région Rhône-Alpes, le centre de chirurgie pédiatrique de Lyon accueille également des enfants atteints. On peut donc avoir un biais de sélection pour notre étude.

Les MAR sont réparties en 67% de MAR basses et 33 % de MAR hautes cela est en accord avec les études menées par Endo.M et al. qui retrouvait 57,2% de MAR basses et 36,7% de MAR hautes.(5) Ou encore l'étude descriptive menée par Cuschieri et al. qui retrouvait 10,1% de formes hautes et 89,9% de formes basses.(4)

Parmi les formes de MAR hautes on retrouve ainsi 78,95% de garçons et 21,05% de filles, les garçons semblent ainsi plus nombreux que les filles dans les formes hautes avec un SR = 0,26. La présence d'une fistule est retrouvée à 73,68% dans les formes hautes pour les deux sexes, cela est plus élevé que les chiffres relevés dans l'étude Cuschieri et al. qui retrouvait 53% de fistules dans les formes hautes.(4)

Pour ce qui est des formes basses, 76,32% des filles sont touchées et seulement 23,68% des garçons avec un SR = 3,22. Il semblerait donc que les filles soient plus prédisposées que les garçons pour les formes basses. La présence de fistule est

retrouvée à 36,84% dans notre étude. Cela est en accord avec la littérature qui retrouve 37% de fistules dans les formes basses. (4)(5)(7)(6)

L'étude menée nous a également permis de voir que dans 40% des cas, une autre malformation était associée à la MAR. Ainsi la présence d'une anomalie chromosomique a été révélée dans un cas avec la présence d'un caryotype anormal montrant une trisomie 13. Dans la littérature la part des anomalies chromosomiques dans les MAR est comprise entre 2,5 et 11 % selon les études menées sur un plus grand nombre de cas.(6)(7)(9) Dans notre étude cela représente un pourcentage de 1,75% mais ce n'est pas très représentatif et probablement lié à un échantillon trop faible en nombre de sujets.

Une association de type VACTERL a été retrouvée pour 17,54% de nos cas, les formes incomplètes de l'association sont le plus souvent retrouvées avec présence d'au moins trois malformations définissant cette pathologie. La littérature et notamment l'étude Cuschieri et al. menée en 2002 retrouvait 15,4% de VACTERL parmi les malformations associées à des MAR.(9)

Pour les formes syndromiques non chromosomiques, on retrouve 8,77% de cas qui se composent de 5,26% de syndrome de Currarino et 3,51% de syndrome d'alcoolisation fœtale. La prise de toxique par la mère tel que l'alcool et le tabac et la survenue de MAR n'est pas précisément établie scientifiquement, mais il semblerait que dans différentes études il s'agisse d'un facteur de risque à l'apparition de ce type de malformation.(23)(24) Les dossiers maternels étant très incomplets sur la consommation de tabac et d'alcool, cette variable n'a pas pu être recueillie et il aurait été intéressant de voir si cela avait une certaine influence sur l'apparition des MAR.

Enfin la présence de MAR associées à d'autres anomalies congénitales multiples (MCA) représente 12% des cas. Dans notre étude le type de malformation n'a pas été relevé et il aurait été intéressant de voir quels organes et systèmes étaient le plus concernés comme cela a pu être fait dans différentes études. (9)(16)(22)

En ce qui concerne le dépistage des MAR, le diagnostic anténatal (DAN) a été retrouvé que dans un unique cas. La circonstance du diagnostic a été l'apparition d'un hydramnios à 28SA. Lors de la recherche étiologique de l'hydramnios par échographie, l'absence de marge anale a pu être découverte. Le diagnostic de MAR a été fait grâce à une IRM réalisée lors du 2^{ème} trimestre de grossesse. Ce cas est rare, et habituellement le DAN se fait chez les filles atteintes de malformations graves de type cloaque ou en présence de malformations (cardiaques, rénales, vertébrales) importantes.(18) La réalisation d'une IRM pendant la grossesse et l'évolution de la qualité de l'échographie pourrait mener dans un avenir proche à l'augmentation du nombre de DAN et ainsi faire évoluer la prise en charge thérapeutique. Cela pourrait permettre aux parents de discuter d'une éventuelle Interruption Médicale de Grossesse (IMG) dans les cas les plus graves, pour lesquels le pronostic fonctionnel serait très mauvais. Le DAN pourrait également permettre de préparer les parents lorsqu'une MAR est dépistée. Et aborder avec eux le pronostic fonctionnel de l'enfant ainsi que la prise en charge thérapeutique après la naissance et les risques de séquelles.

La découverte d'une MAR se fait le plus souvent par la sage-femme ou le pédiatre lors de l'examen clinique du nouveau-né. L'effectif étudié est de 44 cas, en effet 13 cas (22,8%) n'ont pas pu être analysés par manque d'informations dans le dossier informatif. Ainsi dans notre étude lors de l'examen clinique en salle de naissance

dans les deux heures suivant l'accouchement, 75% des cas ont été dépisté grâce à l'examen clinique. L'émission de méconium pouvant se faire dans certains cas à distance de la naissance, les formes avec fistules sont parfois diagnostiquées plus tardivement. Après les deux heures de surveillance et avant la sortie de la maternité (entre 3 et 6 jours après l'accouchement), on retrouve 18,2% de dépistage. Soit un total de 93,2% lors du séjour en maternité. Le rôle de la sage-femme est donc capital. La réalisation d'un examen clinique complet et l'inspection de la région anale est nécessaire. Cela permet de dépister la majorité des MAR. Comme on a pu le voir le DAN est encore rare, et la découverte d'une MAR est le plus souvent fortuite. Après la naissance lors de l'inspection de l'enfant, la sage-femme sera la personne en première ligne. Lors de l'examen clinique lorsqu'une MAR est dépistée, la sage-femme appellera le pédiatre. Des examens complémentaires sont nécessaires pour poser un diagnostic et envisager un pronostic. Le pédiatre accompagné de la sage-femme fera alors l'annonce aux parents de la MAR. Notre rôle est donc très important quant au dépistage et l'accompagnement des parents après l'annonce. Il faut pouvoir rassurer les parents et faire face à leur réaction.(25) Ainsi 6,8% ont été dépisté après le retour à domicile. Il aurait été intéressant de voir quelles étaient les formes dépistées précocement entre les MAR hautes et basses ainsi que de comparer si la présence d'une fistule pouvait retarder le diagnostic. Pour les MAR dépistées après la sortie de la maternité, on a pu voir que cela représentait trois cas sur 44. La survenue d'une MAR haute étant plus difficile à diagnostiquer, nous aurions pu nous attendre à retrouver ce type de MAR majoritairement. Or deux des cas présentaient une forme basse de MAR et l'autre une forme intermédiaire. Parmi les deux cas de MAR basses, un épisode de constipation a été décrit amenant à une consultation pédiatrique et à la

découverte lors d'examens complémentaires d'une MAR. Pour l'autre cas une suspicion de maladie de Hirschprung avait été faite et a permis de découvrir la MAR. Cette maladie est décrite dans la littérature et est souvent associée à des MAR. (26)

Concernant le suivi des patients, cette étude pourrait permettre d'aborder les questions du pronostic à court et long terme, ainsi que d'observer la qualité de vie des patients atteints d'une MAR. Une étude Danoise avait été réalisée. Le suivi des patients présentant une MAR haute ou basse jusqu'à l'âge de 7 ans montrait une augmentation du nombre de jours d'hospitalisations dans leur vie et quinze fois plus de temps passé à l'hôpital par rapport à des enfants sains. (27) Le pronostic était moins bon pour les formes hautes, qui étaient le plus souvent associées à d'autres anomalies. La plupart des enfants atteints de MAR seront suivis jusqu'à l'âge adulte. Lorsque que seule une constipation est retrouvée, des traitements simples suffiront et la qualité de vie ne sera pas trop altérée. Mais il peut y avoir des cas d'incontinence anale qui nécessitera un suivi plus rapproché et des prises en charges plus complexes.

VI- CONCLUSION

Cette étude nous a permis de voir à quelle fréquence chaque type de MAR était retrouvé dans notre échantillon pour répondre à notre objectif principal. Ainsi on a pu observer que le pourcentage de MAR Basses (67%) était plus élevé que celui des MAR hautes (33%). Ces résultats sont concordants à ceux retrouvés dans la littérature.

D'autre part, nous observons qu'il existe parmi les MAR hautes et basses une proportion de 40% de malformations associées, ce qui n'est pas négligeable pour le pronostic des enfants.

Le dépistage et l'examen clinique en salle de naissance, ainsi qu'en suites de couches permet de diagnostiquer 93,2 % des cas de MAR. Il reste donc primordial de veiller à la bonne réalisation d'un examen clinique complet et minutieux des nouveau-nés. Ce rôle revient le plus souvent à la sage-femme qui est en première ligne dans la réalisation de ce dernier. En plus du dépistage, la sage-femme sera là pour accompagner le couple et diriger l'enfant vers un pédiatre.

L'avancée des techniques et des connaissances, ainsi que la performance des appareils d'échographie et d'imagerie pourrait mener dans les années à venir à une augmentation du nombre de DAN et permettre ainsi de mieux préparer les couples à la prise en charge qui suivra la naissance de leur enfant.

Il aurait été intéressant de coupler nos données à celle d'autres centres pour avoir une meilleure estimation de nos résultats. Le suivi à long terme des patients et la prise en charge thérapeutique seraient également enrichissant à développer. Il s'agit d'un handicap « invisible » mais qui reste majeur, en effet les MAR touchent une région

« tabou » et les conséquences psychologiques ne sont pas négligeables. Il est donc nécessaire d'assurer un suivi tout au long de la vie de ces patients.

BIBLIOGRAPHIE

1. Gangopadhyay AN, Pandey V. Anorectal malformations. *J Indian Assoc Pediatr Surg.* mars 2015;20(1):10.
2. Cretolle C, Rousseau V, Lottmann H, Irtan S, Lortat-Jacob S, Alova I, et al. [Anorectal malformations]. *Arch Pédiatrie Organe Off Société Fr Pédiatrie.* sept 2013;20 Suppl 1:S19-27.
3. Holschneider AM, Hutson JM. Anorectal Malformations in Children: Embryology, Diagnosis, Surgical Treatment, Follow-up. Springer Science & Business Media; 2007. 475 p.
4. Cuschieri A, EUROCAT Working Group. Descriptive epidemiology of isolated anal anomalies: a survey of 4.6 million births in Europe. *Am J Med Genet.* 15 oct 2001;103(3):207-15.
5. Endo M, Hayashi A, Ishihara M, Maie M, Nagasaki A, Nishi T, et al. Analysis of 1,992 patients with anorectal malformations over the past two decades in Japan. Steering Committee of Japanese Study Group of Anorectal Anomalies. *J Pediatr Surg.* mars 1999;34(3):435-41.
6. Spouge D, Baird PA, Opitz JM, Reynolds JF. Imperforate anus in 700,000 consecutive liveborn infants. *Am J Med Genet.* 1 janv 1986;25(S2):151-61.
7. Hassink E a. M, Rieu PNMA, Hamel BCJ, Severijnen RSVM, Staak FHJ vd, Festen C. Additional congenital defects in anorectal malformations. *Eur J Pediatr.* 1 juin 1996;155(6):477-82.
8. Lerone M, Bolino A, Martucciello G. The genetics of anorectal malformations: a complex matter. *Semin Pediatr Surg.* nov 1997;6(4):170-9.

9. Cuschieri A, EUROCAT Working Group. Anorectal anomalies associated with or as part of other anomalies. *Am J Med Genet.* 15 juin 2002;110(2):122-30.
10. Frémond B. Malformations anorectales. 2005;611-9.
11. Stephens FD, Smith ED. Classification, identification, and assessment of surgical treatment of anorectal anomalies. *Pediatr Surg Int.* 1 nov 1986;1(4):200-5.
12. Stephens FD. Malformations of the Anus. *Aust N Z J Surg.* août 1953;23(1):9-24.
13. Peña A, Devries PA. Posterior sagittal anorectoplasty: important technical considerations and new applications. *J Pediatr Surg.* déc 1982;17(6):796-811.
14. Holschneider A, Hutson J, Peña A, Beket E, Chatterjee S, Coran A, et al. Preliminary report on the International Conference for the Development of Standards for the Treatment of Anorectal Malformations. *J Pediatr Surg.* oct 2005;40(10):1521-6.
15. Falcone RA, Levitt MA, Peña A, Bates M. Increased heritability of certain types of anorectal malformations. *J Pediatr Surg.* janv 2007;42(1):124-7; discussion 127-8.
16. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Associated malformations in patients with anorectal anomalies. *Eur J Med Genet.* août 2007;50(4):281-90.
17. Bonnot O, Vollset S-E, Godet P-F, d'Amato T, Dalery J, Robert E. [In utero exposure to benzodiazepine. Is there a risk for anal atresia with lorazepam?]. *L'Encephale.* déc 2003;29(6):553-9.
18. Peiro JL, Scorletti F, Sbragia L. Prenatal diagnosis of cloacal malformation. *Semin Pediatr Surg.* avr 2016;25(2):71-5.

19. Podberesky DJ, Towbin AJ, Eltomey MA, Levitt MA. Magnetic resonance imaging of anorectal malformations. *Magn Reson Imaging Clin N Am.* nov 2013;21(4):791-812.
20. Kim SM, Chang HK, Lee MJ, Shim KW, Oh JT, Kim DS, et al. Spinal dysraphism with anorectal malformation: lumbosacral magnetic resonance imaging evaluation of 120 patients. *J Pediatr Surg.* avr 2010;45(4):769-76.
21. Cho S, Moore SP, Fangman T. One hundred three consecutive patients with anorectal malformations and their associated anomalies. *Arch Pediatr Adolesc Med.* mai 2001;155(5):587-91.
22. Mittal A, Airon RK, Magu S, Rattan KN, Ratan SK. Associated anomalies with anorectal malformation (ARM). *Indian J Pediatr.* juin 2004;71(6):509-14.
23. Wang C, Li L, Cheng W. Anorectal malformation: the etiological factors. *Pediatr Surg Int.* sept 2015;31(9):795-804.
24. Calzolari E, Barisic I, Loane M, Morris J, Wellesley D, Dolk H, et al. Epidemiology of multiple congenital anomalies in Europe: a EUROCAT population-based registry study. *Birt Defects Res A Clin Mol Teratol.* avr 2014;100(4):270-6.
25. Witvliet M, Sleetboom C, de Jong J, van Dijk A, Zwaveling S, van der Steeg A. Anxiety and quality of life of parents with children diagnosed with an anorectal malformation or Hirschsprung disease. *Eur J Pediatr Surg Off J Austrian Assoc Pediatr Surg Al Z Für Kinderchir.* févr 2014;24(1):70-4.
26. Wetherill C, Sutcliffe J. Hirschsprung disease and anorectal malformation. *Early Hum Dev.* déc 2014;90(12):927-32.

27. Christensen K, Madsen CM, Hauge M, Kock K. An epidemiological study of congenital anorectal malformations: 15 Danish birth cohorts followed for 7 years. *Paediatr Perinat Epidemiol.* juill 1990;4(3):269-75.

ANNEXES :

Garçons

Fistule périnéale
 Fistule recto-urétrale bulbaire
 Fistule recto-urétrale prostatique
 Fistule recto-vésicale
 Imperforation anale sans fistule
 Atrésie ou sténose rectale

Filles

Fistule périnéale
 Fistule vestibulaire
 Imperforation anale sans fistule
 Atrésie ou sténose rectale
 Cloaque court (canal commun < 3 cm)
 Cloaque long (canal commun > 3 cm)

Annexe 1 : Classification des MAR selon Pena

Level of anomaly	Male	Female
High	Anorectal agenesis Rectovesical fistula Without fistula	Anorectal agenesis Rectovaginal fistula Without fistula
Intermediate	Rectal atresia Rectourethral fistula Anal agenesis without fistula	Rectal atresia Rectovestibular fistula Rectovaginal fistula
Low	Anocutaneous (perineal) fistula Anal stenosis (perineal) fistula	Anal agenesis without fistula Anovestibular (perineal) fistula Anocutaneous Anal stenosis

Annexe 2. Classification des MAR d'après la conférence de Wingspread

Major clinical groups	Rare/regional variants
Perineal (cutaneous) fistula	Pouch colon
Rectourethral fistula	Rectal atresia/stenosis
Bulbar fistula	Rectovaginal fistula
Prostatic fistula	H-type fistula
Rectovesical fistula	Others
Vestibular fistula	-
Cloaca	-
ARM with no fistula	-
Anal stenosis	-

Annexe 3. Classification des MAR d'après la conférence de Krickenbeck

Annexe 4. Schéma des principales MAR :

Chez le garçon :

- a) Fistule périnéale
- b) Fistule recto-urétrale
- c) Fistule recto vésicale

Chez la fille :

- d) Fistule périnéale
- e) Fistule vestibulaire
- f) Cloaque commun court
- g) Cloaque commun avec canal commun long
- h) Cloaque avec hydrocolpos

