



HAL
open science

Imagerie prénatale et devenir postnatal des malformations anorectales : une série de 98 cas

Camille Larrieu-Arguillé

► **To cite this version:**

Camille Larrieu-Arguillé. Imagerie prénatale et devenir postnatal des malformations anorectales : une série de 98 cas. Médecine humaine et pathologie. 2021. dumas-03454733

HAL Id: dumas-03454733

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03454733>

Submitted on 29 Nov 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.



Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial - ShareAlike 4.0 International License

UNIVERSITE DE MONTPELLIER
FACULTE DE MEDECINE MONTPELLIER-NIMES

THESE

Pour obtenir le titre de
DOCTEUR EN MEDECINE

Présentée et soutenue publiquement

Par

Camille LARRIEU-ARGUILLE

le 4 octobre 2021

**IMAGERIE PRENATALE ET DEVENIR POSTNATAL
DES MALFORMATIONS ANORECTALES :
UNE SERIE DE 98 CAS**

Directeur de thèse : Docteur Caroline BARTHOLMOT

JURY

Président : Monsieur le Professeur Florent FUCHS

Assesseurs :

Monsieur le Professeur Nicolas KALFA

Madame la Docteur Caroline BARTHOLMOT

Membres invités :

Madame la Docteur Dominique FORGUES

Madame la Docteur Constance WELLS

UNIVERSITE DE MONTPELLIER
FACULTE DE MEDECINE MONTPELLIER-NIMES

THESE

Pour obtenir le titre de
DOCTEUR EN MEDECINE

Présentée et soutenue publiquement

Par

Camille LARRIEU-ARGUILLE

le 4 octobre 2021

**IMAGERIE PRENATALE ET DEVENIR POSTNATAL
DES MALFORMATIONS ANORECTALES :
UNE SERIE DE 98 CAS**

Directeur de thèse : Docteur Caroline BARTHOLMOT

JURY

Président : Monsieur le Professeur Florent FUCHS

Assesseurs :

Monsieur le Professeur Nicolas KALFA

Madame la Docteur Caroline BARTHOLMOT

Membres invités :

Madame la Docteur Dominique FORGUES

Madame la Docteur Constance WELLS

ANNEE UNIVERSITAIRE 2020 - 2021

PERSONNEL ENSEIGNANT

Professeurs Honoraires

ALBAT Bernard	BRUNEL Michel	HUMEAU Claude	MIRO Luis
ALLIEU Yves	CANAUD Bernard	JAFFIOL Claude	NAVARRO Maurice
ALRIC Robert	CHAPTAL Paul-André	JANBON Charles	NAVRATIL Henri
ARNAUD Bernard	CIURANA Albert-Jean	JANBON François	OTHONIEL Jacques
ASENCIO Gérard	CLOT Jacques	JARRY Daniel	PAGES Michel
ASTRUC Jacques	COSTA Pierre	JOURDAN Jacques	PEGURET Claude
AUSSILLOUX Charles	D'ATHIS Françoise	KLEIN Bernard	PELISSIER Jacques
AVEROUS Michel	DEMAILLE Jacques	LAFFARGUE François	PETIT Pierre
AYRAL Guy	DESCOMPS Bernard	LALLEMANT Jean Gabriel	POUGET Régis
BAILLAT Xavier	DIMEGLIO Alain	LAMARQUE Jean-Louis	PUJOL Henri
BALDET Pierre	DUBOIS Jean Bernard	LAPEYRIE Henri	RABISCHONG Pierre
BALDY-MOULINIER Michel	DUJOLS Pierre	LEROUX Jean-Louis	RAMUZ Michel
BALMES Jean-Louis	DUMAS Robert	LESBROS Daniel	REBOUL Jean
BANSARD Nicole	DUMAZER Romain	LOPEZ François Michel	RIEU Daniel
BAYLET René	ECHENNE Bernard	LORiot Jean	ROCHFORT Henri
BILLIARD Michel	FABRE Serge	LOUBATIERES Marie Madeleine	ROUANET DE VIGNE LAVIT Jean Pierre
BLARD Jean-Marie	FREREBEAU Philippe	MAGNAN DE BORNIER Bernard	SAINT AUBERT Bernard
BLAYAC Jean Pierre	GALIFER René Benoît	MARTY ANE Charles	SANCHO-GARNIER Hélène
BLOTMAN Francis	GODLEWSKI Guilhem	MARY Henri	SANY Jacques
BONNEL François	GRASSET Daniel	MATHIEU-DAUDE Pierre	SEGNARBIEUX François
BOURGEOIS Jean-Marie	GUILHOU Jean-Jacques	MEYNADIER Jean	SENAC Jean-Paul
BOUSQUET Jean	GUI TER Pierre	MICHEL François-Bernard	SERRE Arlette
BRUEL Jean Michel	HEDON berbard	MION Charles	SOLASSOL Claude
BUREAU Jean-Paul	HERTAULT Jean	MION Henri	VIDAL Jacques
			VISI ER Jean Pierre

Professeurs Emérites

ARTUS Jean-Claude	LE QUELLEC Alain
BLANC François	MARES Pierre
BONAFE Alain	MAUDELONDE Thierry
BOULENGER Jean-Philippe	MAURY Michèle
BOURREL Gérard	MESSNER Patrick
BRINGER Jacques	MILLAT Bertrand
CLAUSTRES Mireille	MONNIER Louis
DAURES Jean-Pierre	MOURAD Georges
DAUZAT Michel	PREFAUT Christian
DAVY Jean-Marc	PUJOL Rémy
DEDET Jean-Pierre	RIBSTEIN Jean
ELEDJAM Jean-Jacques	SCHVED Jean-François
GROLLEAU RAOUX Robert	SULTAN Charles
GUERRIER Bernard	TOUCHON Jacques
GUILLOT Bernard	UZIEL Alain
JONQUET Olivier	VOISIN Michel
LANDAIS Paul	ZANCA Michel
LARREY Dominique	

Docteurs Emérites

PRAT Dominique
PUJOL Joseph

ANNEE UNIVERSITAIRE 2020 - 2021

PERSONNEL ENSEIGNANT

Professeurs des Universités - Praticiens Hospitaliers

PU-PH de classe exceptionnelle

ALRIC Pierre	Chirurgie vasculaire ; médecine vasculaire (option chirurgie vasculaire)
BACCINO Eric	Médecine légale et droit de la santé
BASTIEN Patrick	Parasitologie et mycologie
BEREGI Jean-Paul	Radiologie et imagerie médicale
BLAIN Hubert	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
BOULOT Pierre	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
CAPDEVILA Xavier	Anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire
CHAMMAS Michel	Chirurgie orthopédique et traumatologique
COLSON Pascal	Anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire
COMBE Bernard	Rhumatologie
COSTES Valérie	Anatomie et cytologie pathologiques
COTTALORDA Jérôme	Chirurgie infantile
COUBES Philippe	Neurochirurgie
COURTET Philippe	Psychiatrie d'adultes ; addictologie
CRAMPETTE Louis	Oto-rhino-laryngologie
CRISTOL Jean Paul	Biochimie et biologie moléculaire
CYTEVAL Catherine	Radiologie et imagerie médicale
DE LA COUSSAYE Jean Emmanuel	Médecine d'urgence
DE WAZIERES Benoît	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
DELAPORTE Eric	Maladies infectieuses ; maladies tropicales
DEMOLY Pascal	Pneumologie ; addictologie
DOMERGUE Jacques	Chirurgie viscérale et digestive

DUFFAU Hugues	Neurochirurgie
ELIAOU Jean François	Immunologie
FABRE Jean Michel	Chirurgie viscérale et digestive
FRAPIER Jean-Marc	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
HAMAMAH Samir	Biologie et Médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
HERISSON Christian	Médecine physique et de réadaptation
JABER Samir	Anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire
JEANDEL Claude	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
JORGENSEN Christian	Thérapeutique ; médecine d'urgence ; addictologie
KOTZKI Pierre Olivier	Biophysique et médecine nucléaire
LABAUGE Pierre	Neurologie
LEFRANT Jean-Yves	Anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire
LEHMANN Sylvain	Biochimie et biologie moléculaire
LUMBROSO Serge	Biochimie et Biologie moléculaire
MERCIER Jacques	Physiologie
MEUNIER Laurent	Dermato-vénéréologie
MONDAIN Michel	Oto-rhino-laryngologie
MORIN Denis	Pédiatrie
PAGEAUX Georges-Philippe	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
PUJOL Pascal	Biologie cellulaire
QUERE Isabelle	Chirurgie vasculaire ; médecine vasculaire (option médecine vasculaire)
RENARD Eric	Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques ; gynécologie médicale
REYNES Jacques	Maladies infectieuses, maladies tropicales
RIPART Jacques	Anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire
ROUANET Philippe	Cancérologie ; radiothérapie
SOTTO Albert	Maladies infectieuses ; maladies tropicales
TAOUREL Patrice	Radiologie et imagerie médicale

TOUITOU Isabelle	Génétique
VANDE PERRE Philippe	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
YCHOU Marc	Cancérologie ; radiothérapie

PU-PH de 1^{re} classe

AGUILAR MARTINEZ Patricia	Hématologie ; transfusion
ASSENAT Éric	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
AVIGNON Antoine	Nutrition
AZRIA David	Cancérologie ; radiothérapie
BAGHDADLI Amaria	Pédopsychiatrie ; addictologie
BLANC Pierre	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
BORIE Frédéric	Chirurgie viscérale et digestive
BOURDIN Arnaud	Pneumologie ; addictologie
CAMBONIE Gilles	Pédiatrie
CAMU William	Neurologie
CANOVAS François	Anatomie
CAPTIER Guillaume	Anatomie
CARTRON Guillaume	Hématologie ; transfusion
CAYLA Guillaume	Cardiologie
CHANQUES Gérald	Anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire
CORBEAU Pierre	Immunologie
COULET Bertrand	Chirurgie orthopédique et traumatologique
CUVILLON Philippe	Anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire
DADURE Christophe	Anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire
DAUVILLIERS Yves	Physiologie
DE TAYRAC Renaud	Gynécologie-obstétrique, gynécologie médicale
DE VOS John	Histologie, embryologie et cytogénétique

DEMARIA Roland	Chirurgie thoracique et cardio-vasculaire
DEREURE Olivier	Dermatologie - vénéréologie
DROUPY Stéphane	Urologie
DUCROS Anne	Neurologie
DUPEYRON Arnaud	Médecine physique et de réadaptation
FESLER Pierre	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
GARREL Renaud	Oto-rhino-laryngologie
GENEVIEVE David	Génétique
GUILLAUME Sébastien	Psychiatrie d'adultes ; addictologie
GUIU Boris	Radiologie et imagerie médicale
HAYOT Maurice	Physiologie
HOUEDE Nadine	Cancérologie ; radiothérapie
KLOUCHE Kada	Médecine intensive-réanimation
KOENIG Michel	Génétique
KOUYOUMDJIAN Pascal	Chirurgie orthopédique et traumatologique
LAFFONT Isabelle	Médecine physique et de réadaptation
LAVABRE-BERTRAND Thierry	Histologie, embryologie et cytogénétique
LAVIGNE Jean-Philippe	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
LE MOING Vincent	Maladies infectieuses ; maladies tropicales
LECLERCQ Florence	Cardiologie
MARIANO-GOULART Denis	Biophysique et médecine nucléaire
MATECKI Stéfan	Physiologie
MORANNE Olivier	Néphrologie
MOREL Jacques	Rhumatologie
NAVARRO Francis	Chirurgie viscérale et digestive
NOCCA David	Chirurgie viscérale et digestive
PASQUIE Jean-Luc	Cardiologie

PERNEY Pascal	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
PRUDHOMME Michel	Anatomie
PUJOL Jean Louis	Pneumologie ; addictologie
PURPER-OUAKIL Diane	Pédopsychiatrie ; addictologie
ROGER Pascal	Anatomie et cytologie pathologiques
TRAN Tu-Anh	Pédiatrie
VERNHET Hélène	Radiologie et imagerie médicale

PU-PH de 2ème classe

BOURGIER Céline	Cancérologie; radiothérapie
CANAUD Ludovic	Chirurgie vasculaire ; médecine vasculaire (option chirurgie vasculaire)
CAPDEVIELLE Delphine	Psychiatrie d'Adultes ; addictologie
CLARET Pierre-Géraud	Médecine d'urgence
COLOMBO Pierre-Emmanuel	Cancérologie ; radiothérapie
COSTALAT Vincent	Radiologie et imagerie médicale
DAIEN Vincent	Ophthalmologie
DORANDEU Anne	Médecine légale et droit de la santé
FAILLIE Jean-Luc	Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
FUCHS Florent	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
GABELLE DELOUSTAL Audrey	Neurologie
GAUJOUX Viala Cécile	Rhumatologie
GODREUIL Sylvain	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
GUILPAIN Philippe	Médecine Interne, gériatrie et biologie du vieillissement; addictologie
HERLIN Christian	Chirurgie plastique, reconstructrice et esthétique, brulologie
IMMEDIATO DAIEN Claire	Rhumatologie
JACOT William	Cancérologie ; Radiothérapie
JEZIORSKI Eric	Pédiatrie

JUNG Boris	Médecine intensive-réanimation
KALFA Nicolas	Chirurgie infantile
LACHAUD Laurence	Parasitologie et mycologie
LALLEMANT Benjamin	Oto-rhino-laryngologie
LE QUINTREC DONNETTE Moglie	Néphrologie
LETOUZEY Vincent	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
LONJON Nicolas	Neurochirurgie
LOPEZ CASTROMAN Jorge	Psychiatrie d'Adultes ; addictologie
LUKAS Cédric	Rhumatologie
MENJOT de CHAMPFLEUR Nicolas	Radiologie et imagerie médicale
MILLET Ingrid	Radiologie et imagerie médicale
MURA Thibault	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de la communication
NAGOT Nicolas	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de la communication
OLIE Emilie	Psychiatrie d'adultes; addictologie
PANARO Fabrizio	Chirurgie viscérale et digestive
PARIS Françoise	Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
PELLESTOR Franck	Histologie, embryologie et cytogénétique
PEREZ MARTIN Antonia	Chirurgie vasculaire ; médecine vasculaire (option médecine vasculaire)
POUDEROUX Philippe	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
RIGAU Valérie	Anatomie et cytologie pathologiques
RIVIER François	Pédiatrie
ROSSI Jean François	Hématologie ; transfusion
ROUBILLE François	Cardiologie
SEBBANE Mustapha	Médecine d'urgence
SIRVENT Nicolas	Pédiatrie
SOLASSOL Jérôme	Biologie cellulaire
STOEBNER Pierre	Dermato-vénéréologie

SULTAN Ariane	Nutrition
THOUVENOT Éric	Neurologie
THURET Rodolphe	Urologie
TUAILLON Edouard	Bactériologie-virologie; hygiène hospitalière
VENAIL Frédéric	Oto-rhino-laryngologie
VILLAIN Max	Ophtalmologie
VINCENT Denis	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
VINCENT Thierry	Immunologie
WOJTUSCISZYN Anne	Endocrinologie-diabétologie-nutrition

PROFESSEURS DES UNIVERSITES

1^{re} classe :

COLINGE Jacques (Cancérologie, Signalisation cellulaire et systèmes complexes)

LAOUDJ CHENIVESSE Dalila (Biochimie et biologie moléculaire)

VISIER Laurent (Sociologie, démographie)

PROFESSEURS DES UNIVERSITES - Médecine générale

1^{re} classe :

LAMBERT Philippe

AMOUYAL Michel

PROFESSEURS ASSOCIES - Médecine Générale

CLARY Bernard

DAVID Michel

GARCIA Marc

PROFESSEURS ASSOCIES - Médecine

BESSIS Didier (Dermato-vénérologie)

MEUNIER Isabelle (Ophtalmologie)

MULLER Laurent (Anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire)

PERRIGAULT Pierre-François (Anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire)

QUANTIN Xavier (Pneumologie)

ROUBERTIE Agathe (Pédiatrie)

VIEL Eric (Soins palliatifs et traitement de la douleur)

ANNEE UNIVERSITAIRE 2020 - 2021

PERSONNEL ENSEIGNANT

Maîtres de Conférences des Universités - Praticiens Hospitaliers

MCU-PH Hors classe - Echelon Exceptionnel

RICHARD Bruno	Médecine palliative
SEGONDY Michel	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière

MCU-PH Hors classe

BADIOU Stéphanie	Biochimie et biologie moléculaire
BOULLE Nathalie	Biologie cellulaire
CACHEUX-RATABOUL Valère	Génétique
CARRIERE Christian	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
CHARACHON Sylvie	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
FABBRO-PERAY Pascale	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
GIANSILY-BLAIZOT Muriel	Hématologie ; transfusion

MCU-PH de 1^{re} classe

BERTRAND Martin	Anatomie
BOUDOUSQ Vincent	Biophysique et médecine nucléaire
BRET Caroline	Hématologie biologique
BROUILLET Sophie	Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
COSSEE Mireille	Génétique
GIRARDET-BESSIS Anne	Biochimie et biologie moléculaire
LAVIGNE Géraldine	Hématologie ; transfusion
LESAGE François-Xavier	Médecine et Santé au Travail
MARTRILLE Laurent	Médecine légale et droit de la santé
MATHIEU Olivier	Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie



MOUZAT Kévin	Biochimie et biologie moléculaire
PANABIERES Catherine	Biologie cellulaire
RAVEL Christophe	Parasitologie et mycologie
SCHUSTER-BECK Iris	Physiologie
STERKERS Yvon	Parasitologie et mycologie
THEVENIN-RENECéline	Immunologie
<u>MCU-PH de 2^{ème} classe</u>	
BERGOUGNOUX Anne	Génétique
CHIRIAC Anca	Immunologie
DE JONG Audrey	Anesthésiologie-réanimation et médecine péri-opératoire
DU THANH Aurélie	Dermato-vénérologie
FITENI Frédéric	Cancérologie ; radiothérapie
GOUZI Farès	Physiologie
HERRERO Astrid	Chirurgie viscérale et digestive
HUBERLANT Stéphanie	Gynécologie-obstétrique ; Gynécologie médicale
KUSTER Nils	Biochimie et biologie moléculaire
MAKINSON Alain	Maladies infectieuses, Maladies tropicales
PANTEL Alix	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
PERS Yves-Marie	Thérapeutique; addictologie
ROUBILLE Camille	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; addictologie
SZABLEWSKY	Anatomie et cytologie pathologiques



Maîtres de Conférences des Universités - Médecine Générale

MCU-MG de 1^{re} classe

COSTA David

OUDE ENGBERINK Agnès

MCU-MG de 2^{ème} classe

FOLCO-LOGNOS Béatrice

CARBONNEL François

Maîtres de Conférences associés - Médecine Générale

CAMPAGNAC Jérômes

LOPEZ Antonio

MILLION Elodie

PAVAGEAU Sylvain

REBOUL Marie-Catherine

SERAYET Philippe

ANNEE UNIVERSITAIRE 2020 - 2021

PERSONNEL ENSEIGNANT

Maitres de Conférences des Universités

Maitres de Conférences hors classe

BADIA Eric	Sciences biologiques fondamentales et cliniques
CHAZAL Nathalie	Biologie cellulaire

Maitres de Conférences de classe normale

BECAMEL Carine	Neurosciences
BERNEX Florence	Physiologie
CHAUMONT-DUBEL Séverine	Sciences du médicament et des autres produits de santé
DELABY Constance	Biochimie et biologie moléculaire
GUGLIELMI Laurence	Sciences biologiques fondamentales et cliniques
HENRY Laurent	Sciences biologiques fondamentales et cliniques
HERBET Guillaume	Neurosciences
LADRET Véronique	Mathématiques appliquées et applications des mathématiques
LAINÉ Sébastien	Sciences du Médicament et autres produits de santé
LE GALLIC Lionel	Sciences du médicament et autres produits de santé
LOZZA Catherine	Sciences physico-chimiques et technologies pharmaceutiques
MAIMOUN Laurent	Sciences physico-chimiques et ingénierie appliquée à la santé
MOREAUX Jérôme	Science biologiques, fondamentales et cliniques
MORITZ-GASSER Sylvie	Neurosciences
MOUTOT Gilles	Philosophie
PASSERIEUX Emilie	Physiologie
RAMIREZ Jean-Marie	Histologie
RAYNAUD Fabrice	Sciences du Médicament et autres produits de santé
TAULAN Magali	Biologie Cellulaire

ANNEE UNIVERSITAIRE 2020 - 2021

PERSONNEL ENSEIGNANT

PH chargés d'enseignements

ABOUKRAT Patrick	BLANCHET Catherine	COROIAN Flavia-Oana	GINIES Patrick
AKKARI Mohamed	BLATIERE Véronique	COUDRAY Sarah	GRECO Frédéric
ALRIC Jérôme	BOBBIA Xavier	CRANSAC Frédéric	GUEDJ Anne Marie
AMEDRO Pascal	BOGE Gudrun	CUNTZ Danielle	GUYON Gaël
AMOUROUX Cyril	BOURRAIN Jean Luc	DARDALHON Brigitte	HENRY Vincent
ANTOINE Valéry	BOUYABRINE Hassan	DAVID Aurore	JAMMET Patrick
ARQUIZAN Caroline	BRINGER-DEUTSCH Sophie	DE BOUTRAY Marie	JEDRYKA François
ATTALIN Vincent	BRINGUIER BRANCHEREAU Sophie	DE LA TRIBONNIÈRE Xavier	JREIGE Riad
AYRIGNAC Xavier	BRISOT Dominique	DEBIEN Blaise	KINNE Mélanie
BADR Maliha	BRONER Jonathan	DELPONT Marion	LABARIAS Coralie
BAIS Céline	CADE Stéphane	DENIS Hélène	LACAMBRE Mathieu
BARBAR Saber Davide	CAIMMI Davide Paolo	DEVILLE de PERIERE Gilles	LANG Philippe
BASSET Didier	CARR Julie	DJANIKIAN Flora	LAZERGES Cyril
BATIFOL Dominique	CARTIER César	DONNADIEU-RIGOLE Héléne	LE GUILLOU Cédric
BATTISTELLA Pascal	CASPER Thierry	FAIDHERBE Jacques	LEGLISE Marie Suzanne
BAUCHET Luc	CASSINOTTO Christophe	FATTON Brigitte	LOPEZ Régis
BENEZECH Jean-Pierre	CATHALA Philippe	FAUCHERRE Vincent	LUQUIENS Amandine
BENNYS Karim	CAZABAN Michel	FILLERON Anne	MANZANERA Cyril
BERNARD Nathalie	CHARBIT Jonathan	FITENI Frédéric	MARGUERITTE Emmanuel
BERTCHANSKY Ivan	CHEVALLIER Thierry	FOURNIER Philippe	MARTIN Lucille
BIBOULET Philippe	CHEVALLIER-MICHAUD Josyane	GAILLARD Nicolas	MATTATIA Laurent
BIRON-ANDREANI Christine	COLIN Olivier	GALMICHE Sophie	MEROUEH Fadi
BLANC Brigitte	CONSEIL Mathieu	GENY Christian	MEYER Pierre
BLANCHARD Sylvie	CORBEAU Catherine	GERONIMI Laetitia	MILESI Christophe

MORAU Estelle	SEGURET Fabienne
MOSEY Camille	SENESSE Pierre
MOUSTY Eve	SKALLI El Medhi
MOUTERDE Gaël	SOLA Christelle
PANSARD Nicole	SOULLIER Camille
PERNIN Vincent	STOEBNER DELBARRE Anne
PERRIGAULT Pierre François	TEOT Luc
PEYRON Pierre-Antoine	THIRION Marina
PICARD Eric	VACHIERY-LAHAYE Florence
PICOT Marie Christine	VERNES Eric
PIERONI Laurence	VINCENT Laure
POQUET Hélène	WAGNER Laurent
PUJOL Sarah-Lise	ZERKOWSKI Laetitia
PUPIER Florence	
QUANTIN Xavier	
RAFFARD Laurence	
RAPIDO Francesca	
RIBRAULT Alice	
RICHAUD-MOREL Brigitte	
RIDOLFO Jérôme	
RIPART Sylvie	
RONGIERES Michel	
ROULET Agnès	
RUBENOVITCH Josh	
SANTONI Fannie	
SASSO Milène	
SCHULDINER Sophie	

ANNEE UNIVERSITAIRE 2020 - 2021

PERSONNEL ENSEIGNANT

Praticiens Hospitaliers Universitaires

BARATEAU Lucie	Physiologie
BASTIDE Sophie	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
CAZAUBON Yoann	Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
DAGNEAUX Louis	Chirurgie orthopédique et traumatologique
DUFLOS Claire	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de la communication
GOULABCHAND Radjiv	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; addictologie
LATTUCA Benoit	Cardiologie
MARIA Alexandre	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; addictologie
MIOT Stéphanie	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; addictologie
SARRABAY Guillaume	Génétique
SOCHE François-Régis	Chirurgie viscérale et digestive

REMERCIEMENTS

A mon jury,

Je tiens tout d'abord à remercier le Professeur Florent FUCHS d'avoir accepté de présider le jury de cette soutenance de thèse, et d'avoir été une présence bienveillante tout au long de mon internat. Merci pour ta disponibilité et pour tes précieux enseignements.

Je remercie le Professeur KALFA pour sa présence dans ce jury et pour l'accueil chaleureux qui m'a été fait dans son service de chirurgie pédiatrique. Merci de l'attention que vous portez à chacun des membres de votre équipe.

Merci au Docteur FORGUES d'avoir accepté de juger mon travail et de son grand sens de la pédagogie, merci pour les cours et jeux de rôles qui resteront longtemps en mémoire. Je vous remercie de la confiance que vous m'avez accordée.

Je remercie également le Docteur WELLS d'avoir accepté de juger mon travail et pour sa bienveillante pédagogie. Merci pour toutes les connaissances en génétique transmises avec douceur et passion.

Je remercie évidemment le Docteur BARTHOLMOT ma directrice de thèse pour m'avoir guidée et accompagnée tout au long de ce projet. Merci pour ton écoute, ta disponibilité, ta patience et ton soutien plus ou moins à toute heure du jour ou de la nuit, j'ai beaucoup apprécié travailler et apprendre à tes côtés.

Je tiens également à remercier Mme COMBES, statisticienne, pour son aide dans ce travail. Merci pour toutes tes explications et pour ta patience.

Merci au Dr FAURE pour la qualité des images échographiques remises et pour son enseignement en échographie anténatale.

Je remercie également Dr PINEAU pour les schémas anatomiques.

A mes collègues et amis montpelliérains,

Je remercie le Professeur BOULOT, les séniors, les sage-femmes et toutes les équipes soignantes de la maternité de Montpellier de m'avoir accueillie dès mon premier semestre et m'avoir aidée à grandir en m'apportant toutes les connaissances nécessaires à mon futur métier dans un environnement si bienveillant. Je suis impatiente de continuer à apprendre à vos côtés.

Je remercie les équipes de la maternité du CHU de Nîmes et de la maternité du CH de Perpignan pour m'avoir apporté de solides bases en début d'internat.

Je remercie également le service de fœtopathologie, mes cointernes de génétique, et Constance et Audrey pour votre accueil chaleureux et votre confiance (et pour les pizzas !). Merci d'avoir rendu ce stage si passionnant et agréable.

Je remercie le service de chirurgie pédiatrique de Montpellier pour m'avoir fait découvrir une spécialité si passionnante dans une atmosphère chaleureuse. Vous avez su trouver le parfait équilibre entre ambiance sincèrement amicale et rigueur, je garde un souvenir parfait de ces 6 mois avec vous.

Merci aux chirurgiens de Beausoleil de m'avoir tant appris en quelques mois, et d'avoir supporté mon stress de préparation de thèse. Merci à mon cointernes Guillaume et aux équipes du bloc de Beausoleil pour leur gentillesse et leur accueil si naturel, j'ai passé un excellent été avec vous.

Merci à mes cointernes de gynéco pour toute l'entraide et la solidarité dont j'ai toujours été témoin. Merci en particulier à mes cointernes de promo Vinciane, Charlotte, Sirine et Mireille pour le soutien indéfectible que vous m'avez apporté au cours des différents stages. Merci à Louise et Margaux pour la team CPDP géniale qu'on a pu former, je compte bien venir vous voir dans vos nouvelles vies parisiennes qui seront remplies de réussite j'en suis convaincue !

Merci bien sûr à mes cointernes de chirurgie pédiatrique d'ici et d'ailleurs pour cette ambiance cosmopolite incroyable, cette bonne humeur permanente, ces fou-rires. Vous avez chacun à votre façon été une grande rencontre, ce semestre à vos côtés m'a apporté bien plus que vous n'imaginez. Merci à Julie d'être devenue une fidèle amie, merci pour l'originalité et les leçons de courage que tu m'apportes. J'ai été honorée d'être une des témoins de ton mariage avec mon binôme préféré Camille. Merci à mes voisins préférés Angèle et Bertrand pour les soirées jeux de société et cinéma, je suis impatiente de continuer à découvrir plein de choses avec vous, je vous souhaite plein de bonheur à trois.

A mes amis de toujours,

Les Bordelaises, merci pour l'amitié précieuse que nous avons su construire. Grâce à vous mon externat et mes 6 ans à Bordeaux ne sont que bons souvenirs, remplis de soirées, de rires, de compréhension mutuelle, d'écoute. Dès le début nous nous sommes trouvées car nous sommes semblables, et vous savoir présentes me rassure et m'apporte une grande stabilité pour avancer dans ma vie personnelle et professionnelle. A nos nombreuses copinades à venir !

Aux landais, merci pour votre présence depuis de si nombreuses années, vous êtes tous des personnes exceptionnelles, merci pour votre folie qui égaie mes journées. Nous avons encore tellement de choses à vivre ensemble, car je sais qu'après avoir grandi ensemble nous vieillirons ensemble avec toutes nos différences et je suis impatiente de nous voir tous se marier ou pas, devenir parents ou pas, puis vieillir et continuer à nous chambrer à longueur de journée. Je crois que je vous dois beaucoup de mon bonheur aujourd'hui, par la joie et la sérénité que vous m'apportez.

A ma famille,

Merci à Maiwin, ma meilleure amie depuis 20 ans, tu sais à quel point tu fais partie de moi et tout ce que je te dois, tu resteras la plus belle et indispensable rencontre de ma vie.

Merci à mes parents pour avoir été les meilleurs parents imaginables. Merci pour tout ce que vous m'avez appris avec simplicité, et pour le soutien indéfectible dont vous faites preuve envers Tristan et moi. Je ne serais jamais arrivée là sans vous.

A mon frère Tristan, merci pour cette complicité que nous partageons, et merci d'être la personne si libre, tolérante et joyeuse que tu es.

Merci à mon oncle et parrain, à ma tante et à mes cousines et mon cousin pour la famille parfois discrète mais profondément soudée que nous formons.

TABLE DES MATIERES

Liste des abréviations	25
Introduction	26
Matériels et méthodes.....	28
Patients.....	28
Imagerie anténatale.....	28
Classification des malformations anorectales.....	29
Prise en charge chirurgicale postnatale	30
Résultats fonctionnels.....	31
Statistiques.....	31
Résultats	32
Anomalies et syndromes associés.....	33
Prise en charge post-natale	35
Pronostic fonctionnel.....	36
Résultats par groupes.....	37
Anomalies échographiques anténatales	38
IRM anténatales	39
Anomalies associées et syndromes ou associations génétiques selon le groupe	39
Prise en charge selon le groupe.....	40
Pronostic fonctionnel selon le groupe.....	41
Discussion	42
Diagnostic post-natal de MAR	42
Diagnostic anténatal de MAR.....	44
Imagerie échographique.....	44
IRM anténatale et MAR.....	48
Anomalies associées	50
Syndromes ou associations génétiques identifiables	50

Prise en charge pédiatrique et chirurgicale	51
Prise en charge chirurgicale initiale	52
Suivi post-opératoire et reprise chirurgicale	52
Pronostic des MAR.....	53
Pronostic fonctionnel	53
Impact sur la qualité de vie et pronostic à long terme	53
Limites et intérêts de l'étude	54
Conclusion.....	56
Bibliographie.....	57
Table des illustrations.....	60
Annexes	61

LISTE DES ABREVIATIONS

AG : anesthésie générale

ARPPS : AnoRectoPlastie Postérieure Sagittale

CFEF : Collège français d'échographie fœtale

ACPA : Analyse Chromosomique sur Puces à ADN

IMG : interruption médicale de grossesse

MAR : malformation anorectale

MFIU : mort fœtale in utero

RCIU : Retard de Croissance Intra-Utérin

SA : semaine d'aménorrhée

VACTERL : Vertebral, Anal, Cardiac, Tracheo-Eosophageal fistula, Renal, Limb

WES : Whole Exome Sequencing

WGS : Whole Genome Sequencing

INTRODUCTION

Les malformations anorectales (MAR) font partie d'un spectre malformatif dû à une séparation anormale entre le tractus uro-génital et le tractus digestif pendant la vie embryonnaire.

La prévalence des MAR est de 1/2000 - 1/5000 naissances vivantes [1–5], ce qui en fait une pathologie relativement fréquente parmi l'ensemble des pathologies congénitales. Les garçons sont plus souvent atteints avec un sex-ratio de 1,6 [5].

Le processus embryologique conduisant aux MAR ne reste que partiellement compris [6]. Le canal anal et le rectum proviennent de l'intestin postérieur primitif, dont la partie terminale forme le cloaque, qui se connecte à la peau par la membrane cloacale. Le cloaque se divise en voies urogénitales et anorectales par le septum mésoblastique urorectal, constitué des replis de Tourneux (progression rostrocaudale) et des replis de Rathke (progression latérale) [3,7]. La membrane cloacale se divise en membrane urogénitale antérieure et une membrane anale postérieure qui s'ouvrent après la 10^{ème} semaine de gestation. Ces replis mésoblastiques sont également à l'origine de la musculature périnéale.

Le canal anal est formé par une muqueuse et est entouré sur toute sa longueur par le sphincter externe et interne. Les sphincters sont fonctionnels et permettent une fermeture anale fonctionnelle à partir de 20SA [8]. La continence est permise par plusieurs systèmes musculaires [Figure 1] : le sphincter externe (muscle strié composé d'une partie profonde, superficielle et sous-cutanée), le sphincter interne (muscle lisse en continuité avec la musculature rectale), et les muscles releveurs de l'anus composés de 3 faisceaux (pubococcygien, puborectal et iliococcygien) [3,9].

Figure 1 : Complexe sphinctérien anal normal (coupe coronale)

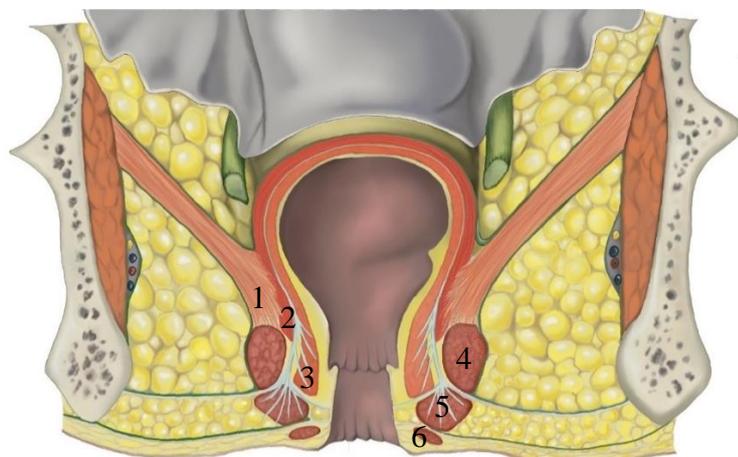


Schéma par Dr Virginie PINEAU

- 1 = muscle ilio-coccygien ;
- 2 = muscle pubo-rectal ;
- 3 = sphincter interne de l'anus ;
- 4 = faisceau profond du sphincter externe de l'anus ;
- 5 = faisceau superficiel du sphincter externe de l'anus ;
- 6 = faisceau sous-cutané du sphincter externe de l'anus

Les MAR sont la conséquence d'anomalies survenant entre la 6^{ème} et la 10^{ème} semaine de développement embryonnaire[4], qui peuvent être un défaut de migration de l'intestin postérieur primitif, un défaut de septation du cloaque, ou une anomalie de la résorption de la membrane anale et du système musculaire. Il s'agit d'un large spectre malformatif qui peut aller de légères anomalies de l'anus, à une forme extrême de cloaque pour les filles (1/50000 naissances vivantes [10–12]), en passant par toute forme de fistule urorectale. L'étiologie de ces malformations est multifactorielle, de nombreux facteurs de risque ont été évoqués [5], avec une participation importante de facteurs génétiques [1,5]. En effet, d'après Falcone et al., dans 1,4% des cas, un membre de la famille est également porteur d'une MAR, et dans 2,4% des cas, un membre de la famille a une autre anomalie congénitale [13].

L'impact d'une MAR dépend principalement de la complexité de la malformation et du niveau de la fistule, et de son caractère isolé ou associé (50-80%) à d'autres malformations ou syndromes génétiques (VACTERL, syndrome de Currarino, aneuploïdies, anomalies géniques, ...). Malgré les 3 échographies morphologiques réalisées pendant la grossesse et les améliorations technologiques constantes de l'imagerie anténatale, seulement 1 à 16% des MAR sont diagnostiquées en période anténatale [4,14–16].

L'objectif de cette étude est de contribuer à une meilleure compréhension des malformations anorectales concernant leur diagnostic prénatal et leur devenir post-natal et ainsi d'identifier les moyens d'améliorer le conseil prénatal.

MATERIELS ET METHODES

Patients

Dans cette étude rétrospective monocentrique, nous avons inclus tous les fœtus et nouveau-nés nés entre janvier 2010 et septembre 2020 présentant des malformations anorectales, diagnostiquées à partir d'examens radiologiques postnatals et de rapports de chirurgie ou d'autopsie au CHU de Montpellier. Les enfants suivis par le service de chirurgie pédiatrique du CHU de Montpellier mais nés et vivants à l'étranger ont été exclus de l'étude.

Les données anténatales ont été recueillies afin de classer les enfants en 3 groupes :

- Groupe 1 : enfants avec diagnostic anténatal de malformation anorectale,
- Groupe 2 : enfants présentant d'autres anomalies échographiques anténatales sans diagnostic de malformation anorectale,
- Groupe 3 : enfants avec échographies anténatales normales.

Pour chaque enfant, les données suivantes ont été recueillies : les antécédents maternels lorsqu'ils étaient indiqués dans le dossier médical, la parité, grossesse singleton ou multiple, les comptes rendus des échographies anténatales et des autres examens anténatals réalisés (dépistage de la trisomie 21, IRM, échographie cardiaque, amniocentèse), les comptes rendus des réunions pluridisciplinaires anténatales, l'issue de la grossesse (naissance vivante, interruption médicale de grossesse, mort fœtale in utero), terme et lieu de l'accouchement, poids de naissance, comptes rendus d'imagerie post-natale et autres explorations (génétique), comptes rendus opératoires ou d'autopsie, comptes rendus de consultation.

Imagerie anténatale

Pendant la grossesse, 3 échographies de dépistage sont recommandées par le Collège français d'échographie fœtale (CFEF), au premier, deuxième et troisième trimestre. Les échographies réalisées au CHU de Montpellier ont été réalisées sur le Voluson E8 avec sonde abdominale volumique RAB6D de 2010 à 2018 et sur le Voluson E10 avec sonde abdominale volumique RM6C depuis 2018.

L'échographie était parfois complétée par une IRM fœtale abdominale (IRM Sola, Siemens, 1,5 Tesla) dans les 3 plans de l'espace en séquences pondérées T1, T2.

Classification des malformations anorectales

Nous avons utilisé la classification consensuelle de Krickenbeck de 2005 basée sur l'absence ou la présence d'une fistule et son niveau, qui permet de standardiser le diagnostic et de comparer les résultats postopératoires [3,4,17]. Par souci de clarté, les MAR ont été rassemblées en formes basses et en formes intermédiaires-hautes [Tableau 1, Figure 2, Figure 3].

Tableau 1 : Classification de Krickenbeck simplifiée

MAR basses	MAR intermédiaires-hautes
Fistule périnéale (cutanée)	Fistule recto-urétrale prostatique
Sténose anale	Fistule recto-urétrale bulbaire
Atrésie/sténose rectale	Fistule recto-vésicale
Fistule en H	Fistule vestibulaire
Pas de fistule	Fistule rectovaginale
Autres	Cloaque
	Pouch-colon

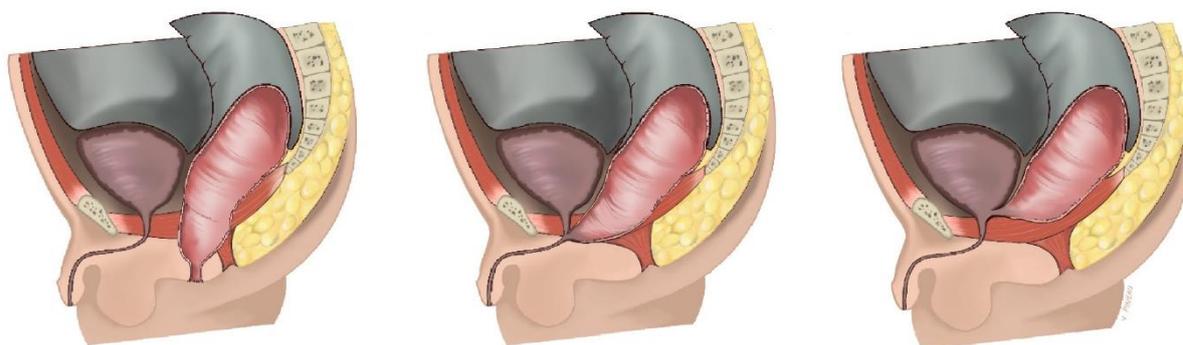
Pouch-colon : côlon de longueur diminuée, se terminant par une dilatation oblongue en forme de poche, histologiquement pathologique, avec atrésie rectale.

Atrésie/sténose rectale : canal anal normal mais sans communication avec le rectum ou avec une communication sténosée au-dessus de la ligne pectinée.

Sténose anale : rectum situé juste derrière l'anus imperforé avec ou sans fistule, qui se termine au centre du complexe sphinctérien.

Autres : comprend dans notre étude les anus antéposés et les formes atypiques basses. Un anus antéposé se situe entre la malformation et la variation anatomique, et correspond à un orifice de taille normale (pouvant recevoir une bougie de Hegar de calibre 12 chez le nouveau-né[18]) avec des plis radiés et un complexe sphinctérien fonctionnel entourant l'orifice, mais avec une distance anogénitale trop courte [19].

Figure 2 : MAR chez le garçon (coupes sagittales)



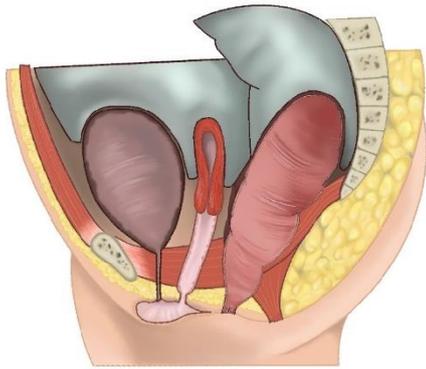
Malformation anorectale chez le garçon avec fistule périnéale

Malformation anorectale chez le garçon avec fistule vesico-urétrale bulbaire

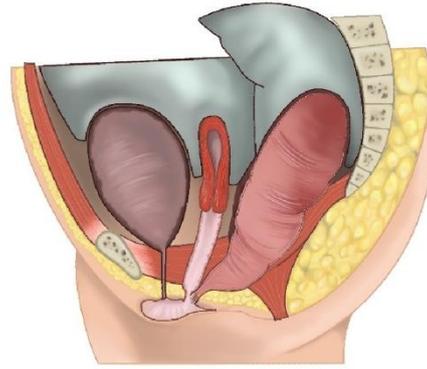
Malformation ano rectale chez le garçon avec fistule recto-vésicale

Schémas par Dr Virginie PINEAU

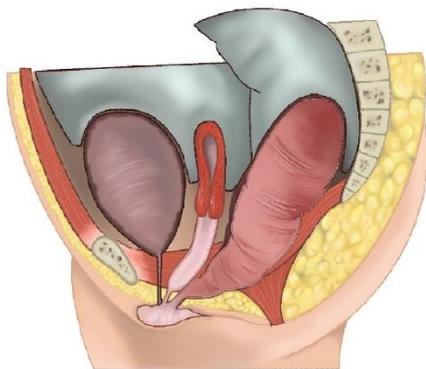
Figure 3 : MAR chez la fille (coupes sagittales)



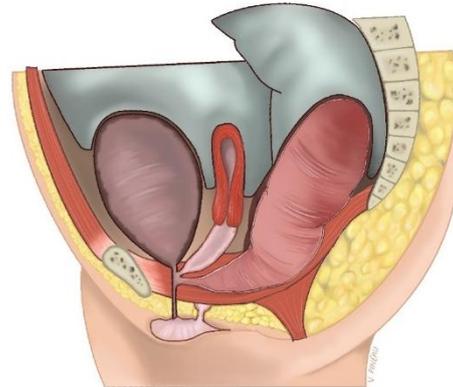
Malformation anorectale chez une fille avec fistule Périnéale



Malformation anorectale chez une fille avec fistule Vestibulaire



Malformation anorectale chez une fille - cloaque avec canal commun court



Malformation anorectale chez une fille - cloaque avec canal commun long

Schémas par Dr Virginie PINEAU

Enfin nous avons considéré qu'une MAR était associée dès qu'une anomalie autre que la MAR, mineure ou sévère, était présente.

Prise en charge chirurgicale postnatale

Nous avons recueilli tous les comptes rendus opératoires de chaque patient, en discernant la stratégie chirurgicale initialement choisie pour traiter la MAR, les reprises chirurgicales éventuelles, et les chirurgies concernant d'autres pathologies que la MAR. Les prises en charge chirurgicales initiales ont été classées en deux catégories : prise en charge simple (un temps chirurgical (AnoRectoPlastie Postérieure Sagittale (ARPPS) seule, anoplastie seule) ou surveillance clinique) et prise en charge chirurgicale complexe en plusieurs temps opératoires (colostomie, puis chirurgie réparatrice, puis rétablissement de continuité colique).

Résultats fonctionnels

Pour analyser les résultats fonctionnels, nous avons recueilli les comptes rendus de consultation de suivi de chirurgie pédiatrique pour chaque patient et nous avons utilisé la classification de Krickenbeck 2005[17] qui comprend 3 critères [Tableau 2] : « selles volontaires » (sensation de l'envie de déféquer, capacité à verbaliser, capacité à retenir la défécation), soiling (traces ou perte fécale dans les sous-vêtements), et constipation.

Tableau 2 : Résultats fonctionnels postopératoires selon Krickenbeck

« Selles volontaires »	Soiling	Constipation
Oui/non	Grade 1 : Occasionnellement (1 ou 2 fois par semaine)	Grade 1 : Gérable par une adaptation diététique
	Grade 2 : Tous les jours, sans difficultés sociales	Grade 2 : Nécessitant un traitement laxatif
	Grade 3 : Constant, avec difficultés sociales	Grade 3 : Résistant aux laxatifs et à une diététique adaptée

Le pronostic fonctionnel a été évalué chez les enfants de 2.5 ans et plus, âge à partir duquel le contrôle sphinctérien commence à être acquis [20].

Statistiques

L'analyse statistique a été réalisée avec le logiciel SAS University Edition. Une description globale de l'échantillon a été faite à l'aide des fréquences et des pourcentages des variables qualitatives. Les distributions des variables quantitatives n'étant pas toujours gaussiennes, elles ont été décrites par la moyenne et l'écart-type. La comparaison entre les trois groupes a été effectuée pour les variables qualitatives à l'aide d'un test de chi-deux et lorsque les conditions de validité du chi-deux n'étaient pas respectées, il a été remplacé par le test exact de Fisher, avec un p-value < 0,05 comme seuil de significativité statistique.

Le comité d'éthique de notre hôpital a approuvé cette étude.

RESULTATS

101 enfants sont nés entre janvier 2010 et septembre 2020 avec un diagnostic de malformation anorectale et traités dans notre hôpital, dont 3 enfants nés et vivant à l'étranger que nous avons exclus de l'étude. 98 enfants ont donc été inclus dont 57.1% de garçons et 42.9% de filles.

83.7 % des enfants sont nés vivants (dont 1 enfant décédé à 10 heures de vie), il y a eu 14.3% d'interruptions médicales de grossesse (IMG), et 2% de morts fœtales in utero (MFIU). Chez les enfants nés vivants, le terme de naissance était en moyenne à 38,8 SA (écart-type 2.3).

En appliquant la classification de Krickenbeck, 29.6% des enfants avaient une fistule périnéale, 14.3% une fistule vestibulaire, 13.3% une fistule recto-vésicale, 8.2% une sténose anale, 7.1% une fistule urétrale bulbaire, 6.2% un cloaque, 5.1% une fistule recto-vaginale, 5.1% une MAR sans fistule, 4.1% une fistule recto-urétrale prostatique, 2% une atrésie ou sténose rectale, 4.1% une autre forme de MAR (dont 3 anus antéposés et une fistule postérieure), et 1% une fistule uro-digestive haute non précisée.

Chez les filles, les MAR les plus fréquentes sont la fistule vestibulaire (33.3%) et la fistule périnéale (23.8%).

Chez les garçons, les MAR les plus fréquentes sont les fistules périnéales (33.9%) et les fistules recto-vésicales et recto-urétrale (bulbaire et prostatique) (19,6%) [Tableau 3].

Tableau 3 : Classification des MAR

Malformations anorectales		F (n/42, %)		M (n/56, %)		Total (n/98, %)	
Basses	Fistule périnéale	15 (35.7%)	10 (23.8%)	33 (58.9%)	19 (33.9%)	48 (49%)	29 (29.6%)
	Sténose anale		1 (2.4%)		7 (12.5%)		8 (8.2%)
	Atrésie/sténose rectale				2 (3.6%)		2 (2%)
	Fistule en H						
	Pas de fistule				5 (8.9%)		5 (5.1%)
	Autre (anus antéposé, fistule postérieure)		4 (9.5%)				4 (4.1%)
Intermédiaires - hautes	Fistule urétrale prostatique	27 (64.3%)		23 (40.1%)	4 (7.1%)	50 (51%)	4 (4.1%)
	Fistule urétrale bulbaire				7 (12.5%)		7 (7.1%)
	Fistule rectovésicale		2 (4.8%)		11 (19.6%)		13 (13.3%)
	Fistule vestibulaire		14 (33.3%)				14 (14.3%)
	Cloaque		6 (14.3%)				6 (6.2%)
	Fistule rectovaginale		5 (11.9%)				5 (5.1%)
	Pouch-colon						
	Avec fistule mais non localisée						1 (1.8%)
Total (n/98, %)		42 (42.9%)		56 (57.1%)		98	

Anomalies et syndromes associés

70.4% des MAR étaient associées à d'autres anomalies en postnatal. 44.9% des enfants avaient une anomalie rachidienne. 38.8 % des enfants présentaient une malformation uronéphrologique. 26.5% des enfants présentaient une anomalie de la moelle épinière, 21.4% des enfants avaient une anomalie cardiaque, 18.4% une anomalie génitale, 17.3% des anomalies des extrémités, 10.2% une anomalie faciale, 9.2% une anomalie crânienne ou cérébrale, 9.2% une autre anomalie digestive, et 6.1% une anomalie thoraco-pulmonaire [Tableau 4].

Tableau 4 : Anomalies associées aux MAR (n, %)

Rachidiennes	44 (44.9%)
- Anomalies mineures lombo-thoraciques (hémi-vertèbre, fusion, vertèbre papillon, vertèbre ou côté surnuméraire)	21 (21.4%)
- Anomalies majeures lombo-thoraciques (puzzle vertébrale, associations multiples d'anomalies mineures)	8 (8.2%)
- Anomalies mineures du sacrum (hémi-agénésie, fusion vertébrale)	24 (24.5%)
- Agénésie du sacrum	3 (3.1%)
- Kyste présacré	1 (1%)
Uro-néphrologiques	38 (38.8%)
- Dilatation pyélo-calicielle	12 (12.2%)
- Hypoplasie/agénésie rénale	8 (8.2%)
- Reins en L / en fer à cheval	7 (7.1%)
- Duplicité rénale	6 (6.1%)
- Reflux vésico-urétéral	6 (6.1%)
- Dysplasie multi-kystique	5 (5.1%)
- Ectopie rénale	4 (4.1%)
- Urètre ectopique	3 (3.1%)
- Sténose urétrale	1 (1%)
- Anomalie uro-néphro bilatérale	18 (18.4%)
Médullaires	26 (26.5%)
- Anomalies du filum terminal (moelle basse attachée, lipome, cavité syringomyélique)	23 (23.5%)
- Dysraphisme ouvert	2 (2%)
- Dysraphisme fermé	1 (1%)
- Moelle tronquée	3 (3.1%)
Cardiaques	21 (21.4%)
- Communication inter-ventriculaire	6 (6.1%)
- Communication inter-auriculaire	6 (6.1%)
- Veine cave supérieure gauche / artère sous-clavière droite rétro-oesophagienne	6 (6.1%)
- Sténose aortique, hypoplasie de l'arc aortique, coarctation de l'aorte	3 (3.1%)
- Hypotrophie ventricule gauche	2 (2%)
- Ventricule droit à double issue	1 (1%)
- Transposition des gros vaisseaux	1 (1%)
- Tronc artériel commun	1 (1%)
- Syndrome de ciméterre	1 (1%)
Organes génitaux externes et internes	18 (18.4%)
- Discordance organes génitaux externes et internes	4 (4.1%)
- Duplicité utérine, utérus bicorne	4 (4.1%)
- Cryptorchidie	3 (3.1%)
- Bifidité scrotale	3 (3.1%)
- Hypospadias	3 (3.1%)

- Organes génitaux externes inhabituels, hypertrophie clitoridienne	2 (2%)
- Atrésie vaginale	1 (1%)
Extrémités	17 (17.3%)
- Malposition membres inférieurs	7 (7.1%)
- Hyperlaxité des hanches	3 (3.1%)
- Malformation I (pouce adductus, malformation hallux)	2 (2%)
- Polydactylie pré-axiale	2 (2%)
- Polydactylie post-axiale	1 (1%)
- Hypoplasie V	1 (1%)
- Agénésie radiale (main botte radiale)	1 (1%)
Digestives	9 (9.2%)
- Atrésie œsophage, fistule œso-trachéale	5 (5.1%)
- Atrésie/duplication grêlique	2 (2%)
- Hypoplasie/agénésie vésicule biliaire	2 (2%)
- Hypoplasie rate	1 (1%)
- Pancréas surnuméraire	1 (1%)
- Omphalocèle	1 (1%)
- Diaphragme sigmoïdien	1 (1%)
Face	10 (10.2%)
- Dysplasie oreille, surdité par atteinte du conduit auditif externe	5 (5.1%)
- Fistule prétragienne, fibrochondrome	4 (4.1%)
- Oeil (cataracte, colobome, microphthalmie)	3 (3.1%)
- Fente palatine, luvette bifide	2 (2%)
- Hypoplasie et dysmorphie maxillo-malaire asymétrique	1 (1%)
- Dents néonatales	1 (1%)
- Hypoplasie des fosses nasales	1 (1%)
Cérébrales et crâniennes	9 (9.2%)
- Plagiocéphalie	3 (3.1%)
- Hypoplasie cervelet/dysplasie vermiennne	2 (2%)
- Nodule/kyste arachnoïdien grande citerne	2 (2%)
- Ventriculomégalie	1 (1%)
- Microcéphalie	1 (1%)
- Corps calleux court/fin	1 (1%)
- Arhinencéphalie	1 (1%)
- Surdité centrale	1 (1%)
Thoracique et pulmonaire	6 (6.1%)
- Hypoplasie pulmonaire	3 (3.1%)
- Relaxation diaphragmatique	2 (2%)
- Anomalie de la lobation pulmonaire	2 (2%)
Autres	12 (12.2%)
- Hypoplasie thymique	2 (2%)
- Angiome plan cutané	1 (1%)
- Artère ombilicale unique	5 (5.1%)
- Pli palmaire unique	4 (4.1%)
Total	69 (70.4%)

Les formes intermédiaires-hautes sont associées à d'autres anomalies en post-natal dans 94% des cas contre 45.8% des cas de formes basses (p-value < 0.0001) [Tableau 5, Annexe 1].

Tableau 5 : Anomalies associées en fonction du type de MAR

<u>Anomalies associées</u>	<u>MAR basses</u> <u>(n/48, %)</u>	<u>MAR intermédiaires-</u>	<u>Total</u> <u>(n/98, %)</u>	<i>p-value</i>
		<u>hautes</u> <u>(n/50, %)</u>		
Uro-néphrologiques	9 (18.7%)	29 (58%)	38 (38.8%)	< 0.0001
Organes génitaux externes et internes	2 (4.2%)	16 (32%)	18 (18.4%)	
Digestives	3 (6.2%)	6 (12%)	9 (9.2%)	
Rachidiennes	9 (18.7%)	35 (70%)	44 (44.9%)	
Médullaires	5 (10.4%)	21 (42%)	26 (26.5%)	
Extrémités	6 (12.5%)	11 (22%)	17 (17.3%)	
Cardiaques	4 (8.3%)	17 (34%)	21 (21.4%)	
Thoracique et pulmonaire		6 (12%)	6 (6.1%)	
Cérébrales et crâniennes	2 (4.2%)	7 (14%)	9 (9.2%)	
Face	4 (8.3%)	6 (12%)	10 (10.2%)	
Autres		11 (22%)	11 (11.2%)	
Total	22 (45.8%)	47 (94%)	69 (70.4%)	

Autres : (hypoplasie thymique, angiome plan cutané, artère ombilicale unique, pli palmaire unique)

Dans 35.7% des cas, une association ou un syndrome génétique connu a été identifié, avec 56% des enfants ayant une MAR intermédiaires-hautes et 14.6% des enfants ayant une MAR basses (p-value < 0.0001) [Tableau 6, Annexe 2].

Tableau 6 : Syndromes ou associations génétiques identifiables

<u>Syndromes ou associations</u> <u>génétiques identifiables</u>	<u>MAR basses (n/48, %)</u>	<u>MAR intermédiaires-</u> <u>hautes (n/50, %)</u>	<u>Total n/98</u> <u>(%)</u>	<i>p-value</i>
VACTERL	3 (6.2%)	25 (50%)	28 (28.6%)	< 0.0001
Syndrome de régression caudale	2 (4.2%)	1 (2%)	3 (3.1%)	
Goldenhar	1 (2.1%)		1 (1%)	
Kabuki		1 (2%)	1 (1%)	
Cat-eye	1 (2.1%)		1 (1%)	
Duplication 22q11.2		1 (2%)	1 (1%)	
Total	7 (14.6%)	28 (56%)	35 (35.7%)	

Prise en charge post-natale

Parmi les 81 enfants nés vivants (enfant décédé exclus), 59.3% des enfants ont eu une prise en charge chirurgicale complexe en plusieurs temps, et 40.7% ont eu une prise en charge simple. Tous les enfants (100%) ayant une MAR intermédiaire-haute ont eu une prise en charge chirurgicale complexe, et 31.3% des enfants ayant une MAR basse (p-value < 0.0001) [Tableau 7, Annexe 3].

Tableau 7 : Prise en charge initiale

Prise en charge (PEC) initiale		MAR Basses (n/48, %)		MAR intermédiaires- hautes (n/33, %)		Total (n/81, %)		<i>p- value</i>	
PEC simple	Anoplastie Y-V inversée seule	33 (68.7%)	27 (56.2%)			33 (40.7%)	27 (33.3%)	< 0.0001	
	Anoplastie cutback seule		1 (2.1%)				1 (1.2%)		
	ARPPS seul		1 (2.1%)				1 (1.2%)		
	Surveillance clinique		4 (8.3%)				4 (4.9%)		
PEC chirurgicale complexe	Colostomie, ARPPS, rétablissement continuité	15 (31.3%)	10 (20.8%)	33 (100%)		48 (59.3%)	36 (44.4%)		
	Colostomie, ARPPS avec abord coelioscopique, rétablissement continuité						6 (18.2%)		6 (7.4%)
	Colostomie, ARPPS avec abord laparotomique, rétablissement continuité						1 (3%)		1 (1.2%)
	Colostomie, anoplastie Y-V inversée, rétablissement continuité		4 (8.3%)						4 (4.9%)
	Colostomie, rétablissement continuité anorectale voie endoanale, rétablissement continuité		1 (2.1%)						1 (1.2%)

23.4% des enfants ont eu besoin d'une reprise chirurgicale, dont 2.7% ont une cœcostomie. 39.4% des enfants ayant une MAR intermédiaires-hautes ont eu besoin d'une reprise chirurgicale et 10.4% des enfants avec une MAR basse (p-value 0.0028). Parmi les 4 enfants porteurs d'un anus anteposé non opérés initialement, l'un d'entre eux a eu une anoplastie secondaire à l'âge de 5 mois [Annexe 4].

35.8% des patients vivants ont eu d'autres interventions chirurgicales en dehors du cadre de la MAR. [Annexe 5].

Pronostic fonctionnel

La moyenne de l'âge lors de la dernière consultation était de 4 ans et 47 enfants soit 48% avaient 2.5 ans ou plus. [Tableau 8, Annexe 6].

89.4% des enfants avaient des « selles volontaires ».

61.7% des enfants présentaient des soiling. 87.5% des enfants avec une MAR intermédiaire-haute et 34.8% des enfants avec une MAR basses avaient des soiling (p-value 0.0002).

Une constipation a été rapportée pour 74.5% des enfants. 75% des enfants avec une MAR intermédiaire-haute étaient constipés et 73.9% des enfants avec une MAR basses (p-value 1).

Tableau 8 : Pronostic fonctionnel chez les >2.5 ans en fonction du type de MAR

<u>Critères de Krickenbeck</u>	<u>MAR basses</u> (n/23, %)	<u>MAR intermédiaire- haute (n/24, %)</u>	<u>Total</u> (n/47, %)	<i>p-value</i>
« Selles volontaires »				
- Oui	22 (95.6%)	20 (83.3%)	42 (89.4%)	0.3475
- Non	1 (4.3%)	3 (12.5%)	4 (8.5%)	
Soiling	8 (34.8%)	21 (87.5%)	29 (61.7%)	0.0002
- Grade 1	6 (26.1%)	11 (45.8%)	17 (36.2%)	
- Grade 2		5 (20.8%)	5 (10.6%)	
- Grade 3	2 (8.7%)	5 (20.8%)	7 (14.9%)	
Constipation	17 (73.9%)	18 (75%)	35 (74.5%)	1
- Grade 1	3 (13%)	4 (16.7%)	7 (14.9%)	
- Grade 2	14 (60.9%)	11 (45.8%)	25 (53.2%)	
- Grade 3		3 (12.5%)	3 (6.4%)	

Résultats par groupes

Parmi les 98 patients de l'étude présentant une malformation anorectale, 9.2% ont été diagnostiqués en anténatal (groupe 1), 30.6% avaient une anomalie échographique autre plus ou moins sévère diagnostiquée en anténatal (groupe 2), et 60.2% sont nés à la suite de grossesses considérées comme normales échographiquement (sauf pour un cas qui n'a pas eu d'échographie anténatale car la grossesse a été découverte tardivement) (groupe 3).

Dans le groupe 1, le diagnostic de MAR a été posé à une moyenne de 26SA. 55.5% des enfants sont nés vivants (dont un enfant décédé à 10 heures de vie), il y a eu 44.4% d'IMG et aucune MFIU. Dans le groupe 2, 63.3% des enfants sont nés vivants, il y a eu 33.3% d'IMG et 1 MFIU. Dans le groupe 3, 98.3% des enfants sont nés vivants, il n'y a pas eu d'IMG mais 1 MFIU ($p < .000001$).

Dans le groupe 1, tous les patients (100%) ont des formes hautes de MAR. Dans le groupe 2, 80% des patients ont une forme haute et 20% ont une forme basse. Dans le groupe 3, 28.8% des patients ont une forme haute, et 71.2% ont une forme basse [Tableau 9].

Tableau 9 : Type de MAR et issue de la grossesse en fonction du groupe

<u>Malformations anorectales</u>		<u>Groupe 1 (n/9, %)</u>		<u>Groupe 2 (n/30, %)</u>		<u>Groupe 3 (n/59, %)</u>		<u>Total (n/98, %)</u>		<i>p-value</i>
MAR basse	Fistule périnéale			2 (6.7%)		27 (45.8%)		29 (29.6%)	0.0296	
	Sténose anale			3 (10%)		5 (8.5%)		8 (8.2%)		
	Atrésie/sténose rectale			1 (3.3%)	6 (20%)	1 (1.7%)	42 (71.2%)	2 (2%)		
	Fistule en H									
	Pas de fistule					5 (8.5%)		5 (5.1%)		
	Autre					4 (6.8%)		4 (4.1%)		
MAR intermédiaires - hautes	Fistule urétrale prostatique		1 (11.1%)	1 (3.3%)		2 (3.4%)		4 (4.1%)		
	Fistule urétrale bulbaire		2 (22.2%)			5 (8.5%)		7 (7.1%)		
	Fistule rectovésicale		2 (22.2%)	7 (23.3%)		4 (6.8%)		13 (13.3%)		
	Fistule vestibulaire	9 (100%)		10 (33.3%)	17 (28.8%)	4 (6.8%)		14 (14.3%)		
	Cloaque		3 (33.3%)	3 (10%)				6 (6.2%)		
	Fistule recto-vaginale			3 (10%)		2 (3.4%)		5 (5.1%)		
	Pouch colon									
	Avec fistule mais non localisée		1 (11.1%)					1 (1%)		
Issue	Vivant	5 (55.5%)	19 (63.3%)	58 (98.3%)	82 (83.7%)	<.000001				
	IMG	4 (44.4%)	10 (33.3%)		14 (14.3%)					
	MFIU		1 (3.3%)	1 (1.7%)	2 (2%)					
Total (n/98, %)		9 (9.2%)	30 (30.6%)	59 (60.2%)	98					

Anomalies échographiques anténatales

Dans le groupe 1, le sphincter anal était absent dans 77.8% des cas. 55.6% des patients présentaient une dilatation digestive à l'échographie, 33.3% avaient un hydroméocolpos, 44.4 % avaient des entérolithiases [Tableau 10, Annexe 7].

Dans le groupe 2, le sphincter anal n'a pas été exploré dans 63.3% des cas, n'était pas analysable dans 33.3% des cas (IMG ou MFIU précoce) et était décrit comme normal dans un cas (3.3%). 6.7% des patients présentaient une dilatation digestive à l'échographie.

Aucun des patients du groupe 2 et 3 n'avaient un hydroméocolpos ou des entérolithiases en anténatal.

Dans le groupe 1, 66.7% avaient des anomalies uro-néphrologiques, 33.3% avaient des anomalies rachidiennes en anténatal, et on suspectait 22% de cardiopathies.

Dans le groupe 2, 60% avaient des anomalies uro-néphrologiques, 6.7% présentaient une dilatation kystique abdominale urologique ou digestive, une cardiopathie a été suspectée chez 30% des patients et des anomalies rachidiennes ont été décrites chez 6.7% des patients.

IRM anténatales

Dans tous les cas du groupe 1, les mères ont eu une IRM fœtale abdominale anténatale, dans un cas l'IRM ne décrivait aucune anomalie et écartait une malformation anorectale. 6.7% des patientes du groupe 2 ont eu une IRM fœtale abdominale anténatale (une pour suspicion d'atrésie de l'œsophage, et une pour agénésie rénale).

Tableau 10 : Signes anténatals échographiques et à l'IRM selon le groupe

		Groupe 1 (n/9, %)	Groupe 2 (n/30, %)	Groupe 3 (n/59, %)	<i>p-value</i>
<u>Signes échographiques anténatals évocateurs de MAR</u>	Sphincter anal				<.000001
	- Recherché et non vu	7 (77.8%)			
	- Vu et normal	1 (11.1%)	1 (3.3%)		
	- Terme trop jeune		10 (33.3%)	1 (1.7%)	
	- Non précisé	1 (11.1%)	19 (63.3%)	58 (98.3%)	
	Dilatation digestive	5 (55.6%)	2 (6.7%)		0.000005
	Hydroméocolpos	3 (33.3%)			0.000552
Entérolithiases	4 (44.4%)			0.000035	
<u>Signes échographiques autres</u>	Signes uro-néphrologiques	6 (66.7%)	18 (60%)		<.000001
	Dilatation kystique abdominale d'origine indéterminée (urologique ou digestive)		2 (6.7%)		0.155902
	Signes digestifs autres	1 (11.1%)	3 (10%)		0.024142
	Signes rachidiens	3 (33.3%)	2 (6.7%)		0.000705
	Signes médullaires	1 (11.1%)	2 (6.7%)		0.047358
	Anomalies des extrémités	1 (11.1%)	3 (10%)		0.024142
	Cardiopathies	2 (22.2%)	9 (30%)		0.000021
	Signes cérébraux, crâniens	1 (11.1%)	1 (3.3%)		0.064380
	Anomalies de la face		1 (3.3%)		0.064380
	Organes génitaux externes inhabituels	1 (11.1%)			0.091837
	Artère ombilicale unique	3 (33.3%)	6 (20%)	1 (1.7%)	0.000778
	Hygroma kystique		1 (3.3%)		0.397959
	Agénésie thymique		1 (3.3%)		0.397959
	Anomalie de liquide amniotique				0.004924
	- Diminution de liquide	1 (11.1%)	2 (6.7%)		
	- Excès de liquide	2 (22.2%)	2 (6.7%)	1 (1.7%)	
	RCIU		7 (23.3%)	2 (3.4%)	0.008016
<u>Signes IRM évocateurs de MAR</u>	Dilatation digestive	4 (44.4%)			
	Hydroméocolpos	3 (33.3%)			
	Entérolithiases	1 (11.1%)			
	Diminution distance cul-de-sac rectal – col vésical	4 (44.4%)			

Anomalies associées et syndromes ou associations génétiques selon le groupe

En post-natal, 88.9% des patients du groupe 1, 100% du groupe 2 et 52.5% du groupe 3 ont une MAR associée à d'autres anomalies (p-value < 0.0001) [Tableau 11].

Tableau 11 : Anomalies post-natales associées en fonction du groupe

<u>Anomalies associées</u>	<u>Groupe 1</u> <u>(n/9, %)</u>	<u>Groupe 2</u> <u>(n/30, %)</u>	<u>Groupe 3</u> <u>(n/59, %)</u>	<u>Total</u> <u>(n/98, %)</u>	<i>p-value</i>
Uro-néphrologiques	8 (88.9%)	18 (60%)	12 (20.3%)	38 (38.8%)	<0.0001
Organes génitaux externes et internes	3 (33.3%)	7 (23.3%)	8 (13.6%)	18 (18.4%)	
Digestives	1 (11.1%)	6 (20%)	2 (3.4%)	9 (9.2%)	
Rachidiennes	6 (66.7%)	18 (60%)	20 (34%)	44 (44.9%)	
Médullaires	3 (33.3%)	12 (40%)	11 (18.6%)	26 (26.5%)	
Extrémités	2 (22.2%)	7 (23.3%)	8 (13.6%)	17 (17.3%)	
Cardiaques	3 (33.3%)	13 (43.3%)	5 (8.5%)	21 (21.4%)	
Thoracique et pulmonaire	1 (11.1%)	5 (16.7%)		6 (6.1%)	
Cérébrales et crâniennes	2 (22.2%)	3 (10%)	4 (6.8%)	9 (9.2%)	
Face	1 (11.1%)	4 (13.3%)	5 (8.5%)	10 (10.2%)	
Autres	4 (44.4%)	6 (20%)	1 (1.7%)	11 (11.2%)	
Total	8 (88.9%)	30 (100%)	31 (52.5%)	69 (70.4%)	

Autres : hypoplasie thymique, angiome plan cutané, artère ombilicale unique, plis palmaire unique

Un syndrome a été identifié dans 66.7 % des cas dans le groupe 1 (5 associations VACTERL, une duplication 22q11.2), 50 % dans le groupe 2 (11 associations VACTERL, 2 syndromes de régression caudale, 1 syndrome de Goldenhar, 1 syndrome de Kabuki) et 23.7 % dans le groupe 3 (12 associations VACTERL, 1 syndrome de régression caudale et 1 syndrome cat-eye) (p 0,056047) [Tableau 12].

Tableau 12 : Syndrome ou association génétique identifiées en fonction du groupe

<u>Syndromes ou associations</u> <u>génétiques</u>	<u>Groupe 1</u> <u>(n/9, %)</u>	<u>Groupe 2</u> <u>(n/30, %)</u>	<u>Groupe 3</u> <u>(n/59, %)</u>	<u>Total</u> <u>(n/98, %)</u>	<i>p-value</i>
VACTERL	5 (55.5%)	11 (36.7%)	12 (20.3%)	28 (28.6%)	0.056047
Syndrome de régression caudale		2 (6.7%)	1 (1.7%)	3 (3.1%)	
Goldenhar		1 (3.3%)		1 (1%)	
Kabuki		1 (3.3%)		1 (1%)	
Cat-eye			1 (1.7%)	1 (1%)	
Duplication 22q11.2	1 (11.1%)			1 (1%)	
Total	6 (66.7%)	15 (50%)	14 (23.7%)	35 (35.7%)	

Prise en charge selon le groupe

Tous les patients vivants du groupe 1 ont eu une prise en charge chirurgicale complexe en plusieurs étapes. 89.5% des patients vivants du groupe 2 et 46.6 % des patients vivants du groupe 3 ont eu une prise en charge chirurgicale complexe (p-value 0.005). Parmi les 53.4% des enfants du groupe 3 ayant eu une prise en charge simple, 4 (6.9%) ont été surveillés cliniquement [Tableau 13, Annexe 8, Annexe 9].

Tableau 13 : Prise en charge initiale selon le groupe

<u>Prise en charge initiale</u>	<u>Groupe 1</u> <u>(n/4, %)</u>	<u>Groupe 2</u> <u>(n/19, %)</u>	<u>Groupe 3</u> <u>(n/58, %)</u>	<i>p-value</i>
Prise en charge simple		2 (10.5%)	31 (53.4%)	0.0005
Prise en charge chirurgicale complexe	4 (100%)	17 (89.5%)	27 (46.6%)	

50 % des enfants du groupe 1 ont eu une reprise chirurgicale, 21% du groupe 2 et 22.4% du groupe 3 (p-value 0.3974) [Annexe 10].

Dans le groupe 1, 50% des patients vivants ont nécessité une chirurgie autre que la chirurgie de la MAR, 68.4% dans le groupe 2, et 24.1% dans le groupe 3 (p 0,001) [Annexe 11].

Pronostic fonctionnel selon le groupe

Dans le groupe 1, les 4 enfants vivants avaient plus de 2,5 ans au moment de l'étude. Ils avaient tous des « selles volontaires », 75% avaient des soiling et 75% étaient constipés. Dans le groupe 2, 13 enfants avaient atteint l'âge de 2,5 ans, tous (100%) avaient des « selles volontaires », 69.2% avaient des soiling, et 69.2% étaient constipés. Dans le groupe 3, 30 enfants étaient âgés de 2,5 ans ou plus, 13.3% n'avaient pas de « selles volontaires », 56.7% avaient des soiling et 76.7% étaient constipés.

Il n'y a pas de différence significative entre les groupes pour les « selles volontaires » (p 0,514845), pour les soiling (p 0,344117), ni pour la constipation (p 0,358757) [Annexe 12].

DISCUSSION

Diagnostic post-natal de MAR

Le diagnostic de MAR est posé à la naissance par un examen clinique et sera complété par un bilan malformatif complet (échographie abdominale +/- périnéale, échographie médullaire, radiographie du rachis, échographie cardiaque, +/- invertogramme et opacification uro-digestive) [1,3,4,18].

Cliniquement, chez les filles, il faut examiner la vulve, la localisation correcte des 3 orifices, et rechercher un orifice de fistule. Chez le garçon, la méconurie est un signe de fistule urinaire [1].

Une MAR peut ne pas être diagnostiquée lorsqu'une fistule périnéale est de bon calibre, ou dans les cas de sténose anale, ou d'anus antéposé chez la fille [Figure 4], ce qui a été le cas pour 10 enfants de notre étude.

Figure 4 : Anus antéposé (groupe 3)



Dans la littérature, chez le garçon, la forme la plus fréquente est la fistule recto-urétrale [Figure 5], le plus souvent bulbaire [21,22] qui n'est que la deuxième forme la plus retrouvée dans notre étude (19.6%), la première étant les fistules périnéales (33.9%). Chez les filles, les formes les plus fréquentes sont les fistules vestibulaires [22], comme dans notre étude (33.3%).

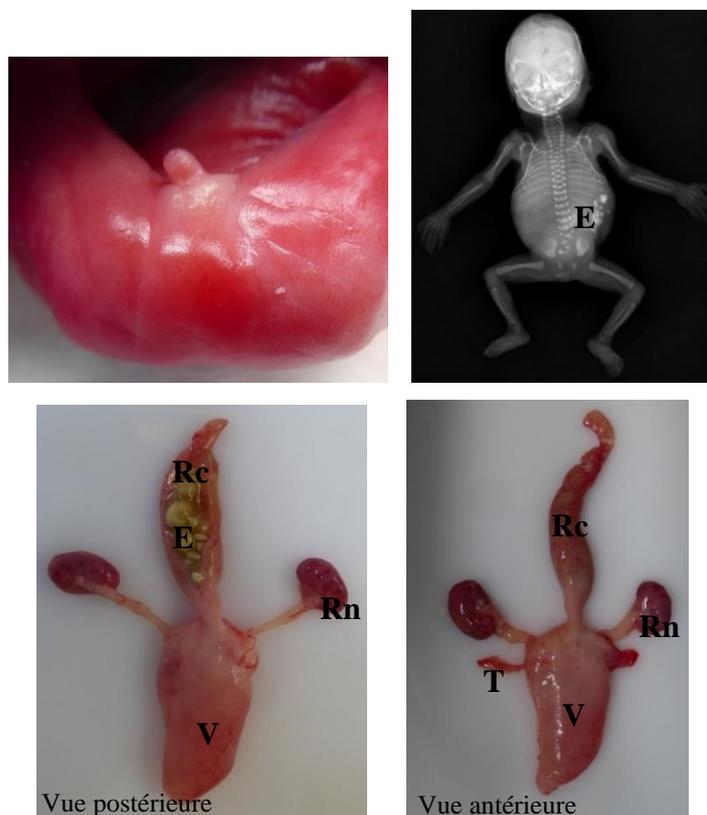
Figure 5 : Fistule recto-urétrale prostatique (groupe 1)



R = rectum, V = vessie, F = fistule, U = urètre

Le cloaque est la forme la plus sévère chez la fille [Figure 6]. Il se caractérise par un seul orifice périnéal et un canal commun pour les voies urinaires, génitales et digestives.

Figure 6 : Cloaque (groupe 2), OGE indifférenciés, radiographies post-mortem avec entérolithiases



Rc = rectum, V = vessie, Rn = rein, T = trompe, pas d'utérus, E = entérolithiases

Diagnostic anténatal de MAR

Imagerie échographique

Plusieurs situations peuvent conduire à la suspicion de MAR en période prénatale.

L'absence de visualisation du sphincter anal lors d'une échographie diagnostique est très évocateur de MAR, d'autant plus lorsqu'il existe des anomalies associées [23–25].

Le sphincter anal est visible dans plus de 90% des cas à l'échographie à partir de 25 SA (mais peut être visualisé dès 18SA) [26,27] et son aspect normal est bien décrit [7–9,23–30]. Son analyse n'est pas obligatoire en dépistage mais recommandé en échographie diagnostique, la coupe transversale étant la plus fréquemment réalisée.

La coupe transversale montre une image dite en cocarde avec un centre hyperéchogène correspondant à la muqueuse affaissée du canal anal, et un anneau hypoéchogène correspondant au sphincter [30] [Figure 7]. Le plan passe au niveau de la région anorectale, là où apparaissent les muscles fessiers (deux zones semi-lunaires hypoéchogènes) et le triangle périnéal postérieur, et où n'apparaissent pas les os du bassin et les fémurs [25]. Cette coupe ne permet pas une analyse du canal anal sur toute sa hauteur, et peut être faussement rassurante.

Figure 7 : Coupe transversale du sphincter anal à 22SA



La coupe sagittale [Figure 8, Figure 9] nécessite un plan transpérinéal passant par l'axe médian sacro-pubien. Le canal anal aura un aspect tubulaire hypoéchogène avec un centre échogène. Il permet la visualisation simultanée du rectum et du canal anal, du col et du vagin chez la fille, de la vessie et de l'urètre [26].

Figure 8 : Coupe sagittale du sphincter anal chez la fille à 22SA

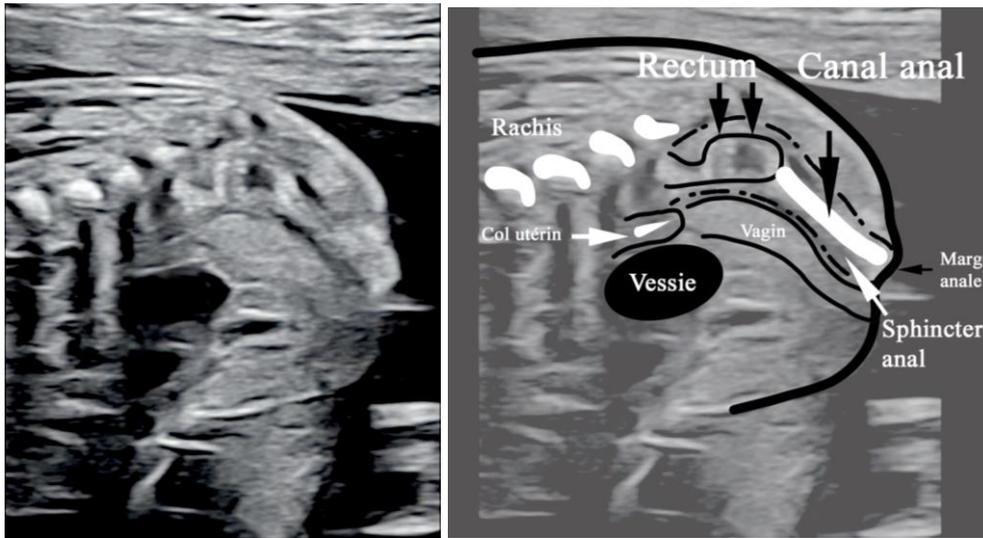
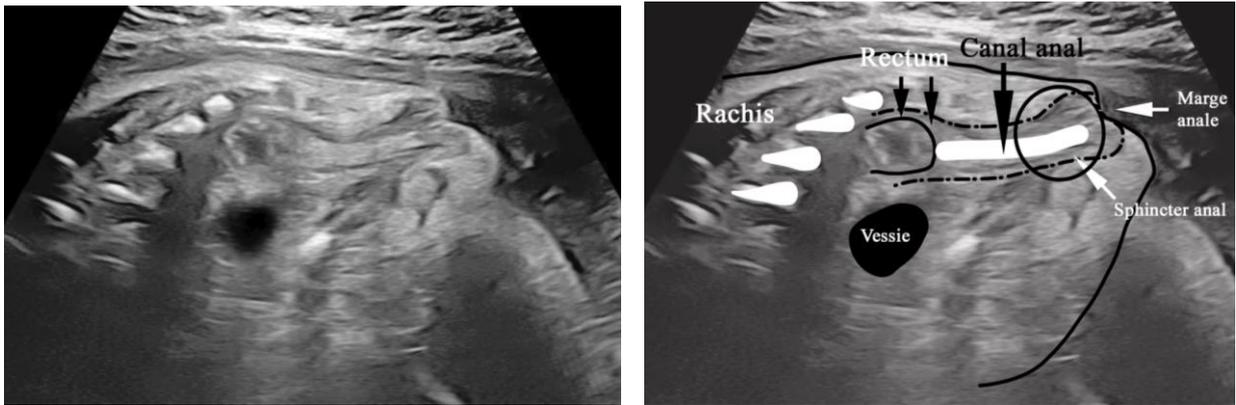
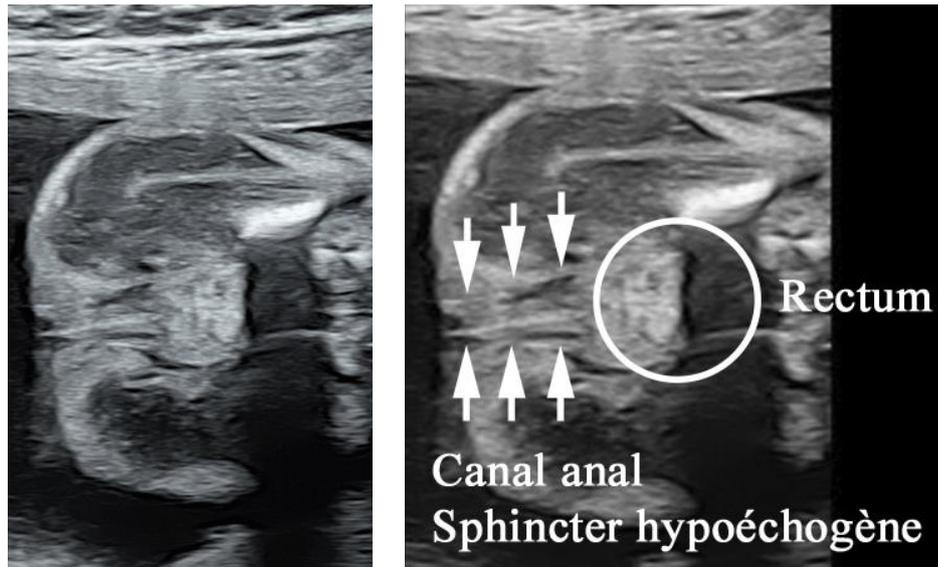


Figure 9 : Coupe sagittale du sphincter anal chez le garçon à 33SA



La coupe frontale [Figure 10] permet de visualiser le canal anal sur toute sa longueur en continuité avec le rectum. Elle est obtenue à partir d'une coupe transversale en faisant pivoter la sonde de 90° (ischions en avant) [7].

Figure 10 : Coupe frontale du sphincter anal à 22SA



En réexaminant rétrospectivement les images échographiques anténatales de 9499 fœtus avec une coupe systématique de l'anus, Lee et al. arrivent à une sensibilité diagnostique de 74%[30], et diagnostiquent également des formes basses grâce à 3 critères (petite taille du sphincter, non visualisation de la muqueuse, faible distance ano-génitale). Deux études coréennes fournissent des valeurs de référence de la taille normale du sphincter anal en période prénatale en fonction de l'âge gestationnel avec une relation significative[26,30]. Dans une étude de Vijayaragh et al.[27], tous les cas avec un défaut de visualisation du complexe anal en anténatal ont conduit au diagnostic de MAR. Les conclusions étaient similaires dans une étude sur une population de fœtus à risque[23].

Dans notre étude, parmi les 9 cas de diagnostic anténatal de MAR, le sphincter n'était pas visible dans 77.8% des cas. Rappelons que ces 9 cas diagnostiqués en anténatal étaient tous des MAR hautes ce qui souligne le lien entre diagnostic anténatal des MAR hautes et absence de sphincter anal en échographie ($p < 0.00001$, [Tableau 10]).

Les signes indirects les plus évocateurs de MAR sont la dilatation colique [21,31], et les entérolithiases [32] [Figure 11, Figure 12].

Figure 11 : Dilatations digestives multiples avec entérolithiases à 28 SA et 4 jours (fistule urétrale prostatique, groupe 1)



Figure 12 : Entérolithiases à 23 SA (fistule urétrale prostatique, groupe 1)



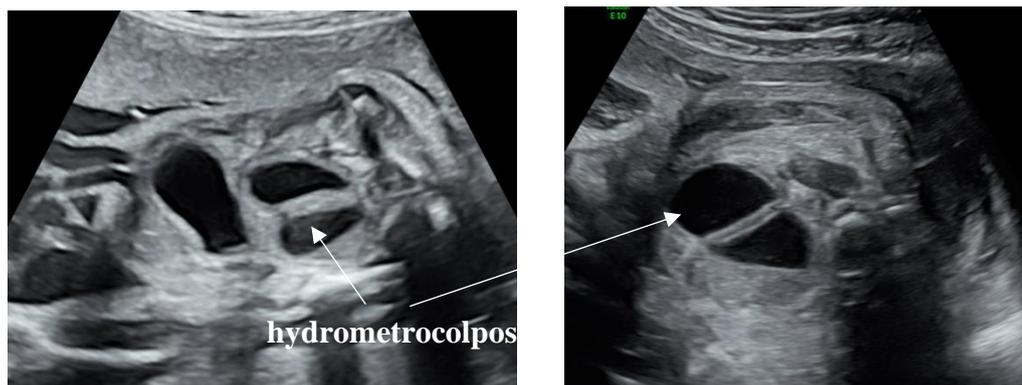
55.6% des patients du groupe 1 avaient une dilatation digestive à l'échographie, et c'était le cas pour 6.7% des patients du groupe 2. La dilatation digestive est un signe majeur plus ou moins transitoire pour certaines études [14,33–35] et est présent dans 90% des cas pour Santiago De Taddeo et al. [21]. Une dilatation digestive, même transitoire au premier trimestre, doit conduire à rechercher le sphincter anal à l'échographie du deuxième trimestre [21].

Les entérolithiases reflètent une fistule urodigestive perméable [26,36]. Elles imposent la recherche du sphincter anal et d'une dilatation digestive. Une revue de la littérature a retrouvé une malformation anorectale avec une fistule urodigestive dans 82% des cas d'entérolithiases vues en anténatal [36]. 44.4% des cas du groupe 1 avaient des entérolithiases vues en anténatal, aucun dans le groupe 2 et 3.

Le cloaque peut donner des signes échographiques beaucoup plus précoces, avec des images liquidiennes abdominopelviennes plus importantes. Les images les plus fréquentes sont une dilatation digestive distale, un hydroméetrocolpos [Figure 13], avec plus ou moins un niveau échogène, et des anomalies des voies urinaires[12]. Des entérolithiases et une ascite peuvent également être observées [1,7,15,37].

Dans notre étude, parmi les 6 cloaques, 3 ont été suspectés en anténatal, devant un hydroméetrocolpos dans les 3 cas, une absence du sphincter dans un cas, des entérolithiases et des dilatations digestives dans un cas.

Figure 13 : Hydrometrocolpos à 28SA (cloaque, groupe 1)



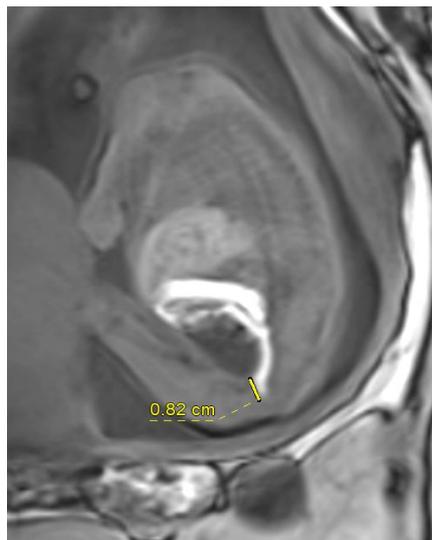
Toutes les images anténatales d'entérolithiase et d'hydroméetrocolpos ont conduit au diagnostic anténatal de MAR dans notre étude.

L'approche échographique est cependant peu sensible. En effet, les signes indirects ne sont visibles que si une fistule est présente. Le diagnostic anténatal de MAR est incertain et inconstant [9], même en cas de cloaque [12,15]. Le pourcentage de diagnostic anténatal classiquement retenu est de 16% [14], il n'est que de 9.2% dans notre étude avec seulement des formes hautes de MAR. Pourtant 30,6% des MAR présentaient en anténatal diverses anomalies échographiques (60% d'anomalies uro-néphrologiques, 30% de suspicion de cardiopathie, 10% d'anomalies des extrémités). Dans ce groupe (groupe 2), le sphincter n'a pas été exploré que dans 63.3% des cas, ce qui aurait peut-être fait évoquer une MAR. En revanche, le sphincter a été décrit comme normal dans un cas, écartant faussement le diagnostic de MAR avec diagnostic post-natal de fistule vestibulaire.

IRM anténatale et MAR

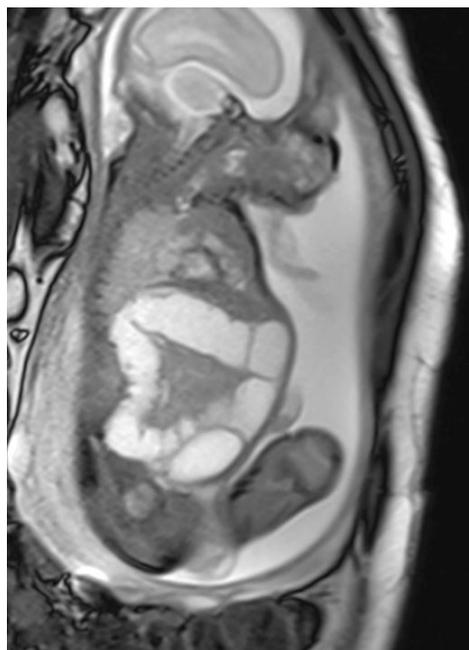
L'approche IRM a été proposée pour tous les patients du groupe 1 et a permis une identification de la MAR dans 8 cas mais l'a exclu dans 1 cas sur 9. Le complexe sphinctérien n'est pas analysable en anténatal [21] mais devant toute suspicion de MAR l'IRM réalisée au 3^{ème} trimestre [3,10,21,38,39,39] permet une meilleure visualisation du cul-de-sac rectal et de sa hauteur par rapport au col vésical [Figure 14]. Plus cette distance est faible, plus une MAR peut être suspectée [21]. Les clichés en séquence T1 sont intéressants car le méconium est hyperintense, alors que la vessie est hypointense. En cas de fistule, ce contraste est moins net et la mesure est moins fiable.

Figure 14 : Distance entre le cul-de-sac rectal et le col vésical à l'IRM à 27 SA et 3 jours (coupe sagittale, séquence T1) (fistule urétrale bulbaire, groupe 1)



L'absence de l'image en cocarde à l'IRM est fortement en faveur d'une MAR même si ce signe est surtout un signe échographique [10]. L'IRM est également utile pour différencier les multiples images d'échogénicité différentes dans le cas d'un cloaque. Un rectum liquidien (hyperintensité T2) [Figure 15] indique une fistule urodigestive [21], mais sa présence est inconstante. Dans ce cas, la localisation haute du cul-de-sac rectal et l'absence de visualisation d'un rectum de signal normal (hyperintensité T1) derrière un hydrométrocolpos sont fortement évocateurs d'un cloaque [39].

Figure 15 : Dilatation colique à 28 SA et 4 j (coupe sagittale, séquence T2) (fistule urétrale prostatique, groupe 1)



L'IRM étant une technique d'imagerie en coupes, elle permet de s'affranchir de la position du fœtus, et des difficultés de l'échographie maternelle ce qui en fait un complément d'imagerie intéressant.

Anomalies associées

Les MAR sont associées à d'autres malformations dans 50 à 80% des cas [5,7,22,40]. 70,4% des enfants de notre étude avaient des malformations associées diagnostiquées en post natal.

Les principales anomalies associées aux MAR retrouvées dans la littérature sont les anomalies urogénitales (20 à 60% des cas) et les anomalies vertébro-spinales (26 à 50% des cas) [4,5,40,41]. Notre population représentait bien ces proportions (38.8% d'anomalies uronéphrologiques, 18.4% d'anomalies génitales, 44.9 % d'anomalies vertébrales et 26.5 % d'anomalies médullaires). D'autres anomalies associées peuvent être présentes avec une fréquence variable (anomalies cardiaques 15-20%, digestives 10%, face, extrémités ...).

Les anomalies associées semblent plus fréquentes dans les cas de MAR hautes, et peuvent varier en fonction du type de MAR. Selon Nah et al., les patients avec une fistule recto-vaginale sont 41 fois plus susceptibles de présenter une anomalie génito-urinaire par rapport à un patient avec une fistule périnéale, et les patients avec un cloaque sont 50 fois plus susceptibles de présenter une anomalie médullaire majeure par rapport à un patient avec une fistule périnéale [40]. Dans notre étude, les formes hautes sont associées à d'autres anomalies dans 94% des cas versus 45,8% des cas de formes basses ($p < 0.0001$, [Tableau 5]). Dans le groupe 1 où ne sont présentes que des formes hautes, 88.9% des cas présentaient des anomalies associées en post-natal ou post mortem. Le pourcentage de MAR basses présentant des anomalies associées n'est cependant pas négligeable. Ceci souligne le lien entre le diagnostic anténatal de MAR et l'association à d'autres anomalies morphologiques qu'il faut s'astreindre à rechercher en imagerie anténatale.

Syndromes ou associations génétiques identifiables

Les MAR rentrent très souvent dans le cadre de certains syndromes génétiques ou associations malformatives. La littérature rapporte 20 à 38% d'associations ou syndromes génétiques [4,5,7], ce qui est concordant avec les 35.7% de MAR syndromiques de notre étude. 56% des formes intermédiaires-hautes sont syndromiques ($p < 0.0001$, [Tableau 6]).

Les anomalies chromosomiques peuvent être retrouvées dans 3,5 à 10% des cas [5], notamment la trisomie 21 (2 à 5% des MAR[7]) ce qui n'a été le cas pour aucun de nos 98 enfants.

Parmi les syndromes génétiques, le syndrome de Currarino doit être évoqué en particulier dans le cadre des MAR. Il peut être dû à une anomalie du gène MNX1 [42]. La triade classique comprend une anomalie du sacrum en cimeterre, une MAR, et une tumeur présacrée. Dans notre étude, un cas aurait potentiellement pu être classé comme un syndrome de Currarino avec seulement deux symptômes de la triade : forme atypique de MAR (fistule postérieure borgne) et kyste présacré. Compte tenu de cette forme incomplète et atypique, le syndrome n'a pas été retenu et il n'y a pas eu d'exploration génétique.

Dans de plus faibles proportions, d'autres syndromes peuvent être associés aux MAR, notamment la tétrasomie 22q11 (cat eye syndrome) comme ce fut le cas pour un de nos enfants. En revanche, il a été diagnostiqué un cas de syndrome de Goldenhar sans anomalie génétique identifiée, un syndrome de Kabuki, une duplication en 22q11.2, qui sont des syndromes qui ne sont pas décrits comme classiquement associés aux MAR dans la littérature [5,43].

L'association VACTERL (Vertebral, Anal, Cardiac, Tracheo-Eosophageal fistula, Renal, Limb) est une des associations génétiques les plus fréquemment associée aux MAR [5,7]. Dans notre étude, 28.6% des patients ont présentés une association VACTERL, dont 55.5% des patients du groupe 1, ce qui justifie une recherche orientée en échographie diagnostique. Cela sous-entend que l'association VACTERL est plus fréquemment retrouvée dans les cas de MAR hautes (50% dans notre étude versus 6.2% des formes basses).

Une consultation génétique doit être organisée pour tout diagnostic anté ou post natal de MAR afin d'envisager des explorations génétiques complémentaires (caryotype, ACPA, WES, WGS). L'identification d'un syndrome génétique peut modifier le pronostic de l'enfant et de ce fait le conseil génétique donné aux parents.

Prise en charge pédiatrique et chirurgicale

Une fois le diagnostic posé à la naissance, la prise en charge consistera à la recherche d'anomalies associées et à l'évaluation du risque de syndrome occlusif [1]. L'objectif de la prise en charge à long terme sera d'atteindre une propreté socialement acceptée. Une prise en charge multidisciplinaire associant des chirurgiens pédiatres, des pédiatres, des gastro-entérologues, des urologues, des neurochirurgiens, des stomatologues, des psychologues, des diététiciens et des kinésithérapeutes peut être nécessaire.

Prise en charge chirurgicale initiale

La prise en charge chirurgicale dépend du type anatomique de la MAR [4].

Dans les formes où seule la partie terminale du canal anal est anormale une chirurgie en un temps peut être réalisée (anoplastie) [2] voire une simple surveillance clinique. Ce fut le cas pour 40.7% des enfants de notre étude.

Dans les formes plus sévères avec un cul-de-sac rectal haut et un risque de syndrome occlusif dans les premiers jours de vie, une colostomie sera réalisée. La chirurgie reconstructrice aura lieu vers l'âge de 3 à 6 mois. La technique la plus courante est l'AnoRectoPlastie Sagittale Postérieure (ARPPS) selon Peña [4,44], pouvant être complétée par un abord abdominal dans les cas les plus complexes.

Dans notre étude, tous les enfants (100%) ayant une MAR intermédiaire-haute ont eu une prise en charge chirurgicale complexe, versus 31.3% des enfants ayant une MAR basse (p-value < 0.0001, [Tableau 7]). Tous les patients vivants du groupe 1 ont eu une prise en charge chirurgicale complexe en plusieurs étapes, 89.5% du groupe 2 et 46.6 % des patients du groupe 3 (p-value 0.0005, [Tableau 13]). Cela souligne le lien entre le diagnostic anténatal de MAR principalement hautes et les prises en charges chirurgicales post natales plus complexes. Cependant un nombre non négligeable de MAR basses nécessite une prise en charge chirurgicale complexe.

La prise en charge chirurgicale des cloaques est généralement décidée au cas par cas. Dans notre étude, aucun enfant porteur d'un cloaque n'est né vivant.

Suivi post-opératoire et reprise chirurgicale

Le chirurgien pédiatrique surveille l'évolution post-opératoire et les répercussions fonctionnelles, principalement liées à la continence anale. L'incontinence anale due à une constipation chronique majeure (perte de selles par regorgement) est le cas le plus fréquent, l'incontinence sphinctérienne totale étant rare [20]. Il faudra donc s'assurer d'un transit régulier grâce à un régime adapté et une prise en charge médicale rigoureuse.

Parfois une reprise chirurgicale peut être nécessaire et peut aller d'une simple anoplastie à une caecostomie. Dans notre étude, 39.4% des patients ayant une MAR intermédiaire-haute ont eu besoin d'une reprise chirurgicale versus 10.4% des enfants avec une MAR basse (p-value 0.0028, [Annexe 4]). Les MAR hautes apparaissent comme avoir une prise en charge plus complexe.

Pronostic des MAR

Pronostic fonctionnel

Les résultats sont très variables selon les études.

Une étude menée par le réseau allemand pour les malformations uro-rectales congénitales (CURE-Net) Schmiedeke et al [45] montre que 70% des enfants présentent des soiling, ce qui est proche du résultat de notre étude qui est de 61.7% des patients. Les résultats semblent être meilleurs et dépendent du type anatomique de la MAR pour Hassett et al. [46]. Dans notre étude, 87.5% des enfants avec MAR intermédiaires-hautes avaient des soiling versus 34.8% des enfants avec formes basses (p-value 0.0002, [Tableau 8]). Les formes basses de MAR apparaissent comme avoir un meilleur pronostic fonctionnel en termes de soiling dans notre étude même si ces résultats sont très variables dans la littérature. Cette différence peut s'expliquer par le caractère subjectif de cette classification et par un recul moindre sur notre population (4 ans d'âge moyen des enfants à la dernière consultation).

Les mêmes différences entre études sont constatées pour la constipation. 21% des enfants ayant une fistule périnéale et 28% des enfants ayant une fistule vestibulaire sont constipés de grade 3 selon Hassett et al. [46] versus 0% dans notre étude (mais avec 75% de constipation de grade 1 ou 2 [Annexe 6]). Les enfants avec MAR haute paraissent plus constipés dans cette étude, contrairement à la notre où les MAR intermédiaires-hautes et basses ont des taux similaires de constipation (respectivement 75% et 73.9%, p-value 1, [Tableau 8]). Nos résultats sont similaires à Schmiedeke et al. qui rapportent 67% d'enfants constipés versus 74.5% dans notre étude.

La constipation semble être plus fréquente depuis la généralisation de l'ARPPS mais répond bien au traitement laxatif oral et diminue avec le temps [47].

Il n'existe pas de différence significative statistique entre les 3 groupes pour les soiling (p-value 0,34), ni pour la constipation (p-value 0,36) [Annexe 12]. Cela souligne la difficulté d'anticiper le pronostic fonctionnel d'une MAR, que le diagnostic soit anténatal ou postnatal, avec cependant une tendance à un meilleur pronostic sur le plan des soiling lorsque la MAR est basse.

Impact sur la qualité de vie et pronostic à long terme

Dans l'enfance, les conséquences seront liées aux résultats fonctionnels et à l'intégration sociale, alors qu'à l'adolescence et à l'âge adulte, les conséquences seront psychosociales et

professionnelles. Les soiling et la constipation diminuent globalement avec le temps [47,48], mais la qualité de vie et l'état psychologique sont meilleurs dans l'enfance qu'à l'adolescence et à l'âge adulte [49,50].

Une bonne adhésion et acceptation des soins par le patient et les parents, parfois difficiles à obtenir en raison du caractère invasif de certains actes sont indispensables. L'éducation thérapeutique et le soutien psychologique sont des outils majeurs pour une prise en charge efficace.

Pour améliorer la qualité de la vie sociale de l'enfant, il sera indispensable de favoriser l'intégration à l'école et aux différentes activités périscolaires en préparant les équipes scolaires. Il apparaît essentiel de ne pas cacher la pathologie et de ne pas retarder l'entrée à l'école. Les patients atteints de formes sévères de MAR rencontrent des problèmes d'intégration sociale dans 15 à 36 % des cas [47].

Les patients sont souvent perdus de vue en grandissant (seulement 8.5 % des adultes atteints de MAR ont un suivi régulier [51]) et les médecins spécialistes prenant en charge les adultes sont peu formés à ces pathologies.

Limites et intérêts de l'étude

Notre étude présente certaines limites. Premièrement, il s'agit d'une étude rétrospective et unicentrique. Deuxièmement, nous n'avons pas effectué une relecture des images anténatales échographiques et IRM. Enfin, les 3 groupes sont très inégaux (seulement 9 patients sur 98 avec un diagnostic anténatal) donc leur comparaison peut être difficile.

Il est à noter également qu'il n'y a pas eu d'analyse de concordance entre les anomalies associées retrouvées en post natal et celles suspectées en anténatal, principalement par le fait que les classifications de ces anomalies différaient de manière importante.

Cependant, le fait de disposer d'un recueil exhaustif sur 10 ans dans un centre spécialisé avec une des séries les plus importantes dans la littérature actuelle permet quelques interprétations.

La possibilité de différencier 3 groupes à partir des informations échographiques anténatales nous a permis de mettre en évidence un lien entre la possibilité de diagnostic anténatal et les formes hautes de MAR. En effet, l'absence de sphincter anal ou la présence de signes indirects (entérolithiases ou dilatation digestive) permettraient de suspecter des formes hautes de MAR qui apparaissent avoir des associations malformatives plus fréquentes, des prises en charges chirurgicales plus lourdes et un pronostic fonctionnel plus sévère.

Cependant les formes non diagnostiquées en anténatal plus fréquemment basses peuvent également être associées à des malformations ou un syndrome génétique avec un pronostic fonctionnel parfois moins bon qu'attendu.

Il y a manifestement un intérêt à examiner plus systématiquement le sphincter anal en présence de toute anomalie échographique et ce d'autant plus lorsqu'il y a des signes indirects comme une dilatation digestive. Cela aurait pu augmenter le nombre de cas de suspicion diagnostique de MAR en anténatal et ainsi permettre une prise en charge orientée des parents avec une consultation chirurgien pédiatre et une meilleure préparation à l'accueil de ces enfants pour lesquels les prises en charges chirurgicales peuvent être lourdes et le pronostic fonctionnel difficile.

CONCLUSION

Le diagnostic anténatal de MAR reste difficile et inconstant. Il est grandement lié à l'absence de sphincter anal en échographie et doit être d'autant plus évoqué par la présence de signes indirects tels que la dilatation digestive ou les entérolithiases ou de malformations associées. Ces signes font évoquer le plus souvent une forme haute de MAR qui apparaît comme plus associée à d'autres malformations en post natal, à une prise en charge chirurgicale plus lourde et à un pronostic fonctionnel plus complexe. La suspicion diagnostique anténatale permettra d'orienter au mieux les parents par un conseil prénatal chirurgical adapté et un meilleur accueil de l'enfant pour favoriser une prise en charge médicale, fonctionnelle et psychologique indispensable. Une étude prospective et multicentrique permettrait d'appuyer de façon plus précise ces résultats.

BIBLIOGRAPHIE

- [1] Levitt MA, Peña A. Anorectal malformations. *Orphanet J Rare Dis* 2007
- [2] Levitt MA, Peña A. Outcomes from the correction of anorectal malformations. *Curr Opin Pediatr* 2005
- [3] Alamo L, Meyrat BJ, Meuwly J-Y, Meuli RA, Gudinchet F. Anorectal Malformations: Finding the Pathway out of the Labyrinth. *Radiogr Rev Publ Radiol Soc N Am Inc* 2013
- [4] Cretolle C, Rousseau V, Lottmann H, Irtan S, Lortat-Jacob S, Alova I, et al. Malformations ano-rectales. *Arch Pédiatrie* 2013
- [5] Stoll C, Dott B, Alembik Y, Roth M-P. Associated anomalies in cases with anorectal anomalies. *Am J Med Genet A* 2018.
- [6] Kluth D. Embryology of anorectal malformations. *Semin Pediatr Surg* 2010
- [7] M. Althuser. Canal anal. Malform. Congénit. Diagn. Anténatal Devenir Tome 10. Sauramps Medical, 2019
- [8] Bourdelat D, Muller F, Droullé P, Barbet JP. Anatomical and Sonographical Studies on the Development of Fecal Continence and Sphincter Development in Human Fetuses. *Eur J Pediatr Surg* 2001
- [9] A. Couture. L'intérêt de l'IRM dans le diagnostic des malformations anorectales. Malform. Congénit. Diagn. Anténatal Devenir Tome 10. Sauramps Medical, 2019
- [10] Rohrer L, Vial Y, Hanquinet S, Tenisch E, Alamo L. Imaging of anorectal malformations in utero. *Eur J Radiol* 2020
- [11] Dannull KA, Browne LP, Meyers MZ. The spectrum of cloacal malformations: how to differentiate each entity prenatally with fetal MRI. *Pediatr Radiol* 2019
- [12] Livingston JC, Elicevik M, Breech L, Crombleholme TM, Peña A, Levitt MA. Persistent cloaca: a 10-year review of prenatal diagnosis. *J Ultrasound Med Off J Am Inst Ultrasound Med* 2012
- [13] Falcone RA, Levitt MA, Peña A, Bates M. Increased heritability of certain types of anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 2007
- [14] Brantberg A, Blaas H-GK, Haugen SE, Isaksen CV, Eik-Nes SH. Imperforate anus: A relatively common anomaly rarely diagnosed prenatally. *Ultrasound Obstet Gynecol Off J Int Soc Ultrasound Obstet Gynecol* 2006
- [15] Bischoff A, Levitt MA, Lim FY, Guimarães C, Peña A. Prenatal diagnosis of cloacal malformations. *Pediatr Surg Int* 2010
- [16] Rohrer L, Vial Y, Gengler C, Tenisch E, Alamo L. Prenatal imaging of anorectal malformations - 10-year experience at a tertiary center in Switzerland. *Pediatr Radiol* 2020
- [17] 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* 2005
- [18] King SK, Krois W, Lacher M, Saadai P, Armon Y, Midrio P. Optimal management of the newborn with an anorectal malformation and evaluation of their continence potential. *Semin Pediatr Surg* 2020
- [19] Kyrklund K, Pakarinen MP, Taskinen S, Rintala RJ. Bowel function and lower urinary tract symptoms in females with anterior anus treated conservatively: Controlled outcomes into adulthood. *J Pediatr Surg* 2015
- [20] C.Crétolle. Incontinence fécale : le handicap invisible et tabou. Malform. Congénit. Diagn. Anténatal Devenir Tome 10, 2019
- [21] Santiago De Taddeo E, Couture A, Gorincour G, Prodhomme O. Tube digestif, péritoine et défaut de la paroi abdominale - Malformations anorectales. *Imag. Foetus Au Nouv.-né. Lavoisier*, 2016

- [22] Schmidt D, Jenetzky E, Zwink N, Schmiedeke E, Maerzheuser S. Postoperative complications in adults with anorectal malformation: a need for transition. German Network for Congenital Uro-REctal Malformations (CURE-Net). *Pediatr Surg Int* 2012
- [23] Ochoa JH, Chiesa M, Vildoza RP, Wong AE, Sepulveda W. Evaluation of the perianal muscular complex in the prenatal diagnosis of anorectal atresia in a high-risk population. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2012
- [24] Gindes L, Weissmann-Brenner A, Achiron R, Tzadikévitch-Geffen K, Zajicek M, Weisz B. 3-Dimensional Demonstration of Fetal Anal Canal and Sphincter. *Ultraschall Med - Eur J Ultrasound* 2012
- [25] Perlman S, Bilik R, Leibovitch L, Katorza E, Achiron R, Gilboa Y. More than a gut feeling – sonographic prenatal diagnosis of imperforate anus in a high-risk population. *Prenat Diagn* 2014
- [26] Moon MH, Cho JY, Kim JH, Min JY, Yang JH, Kim MY. In-utero development of the fetal anal sphincter. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010
- [27] Vijayaraghavan SB, Prema AS, Suganyadevi P. Sonographic depiction of the fetal anus and its utility in the diagnosis of anorectal malformations. *J Ultrasound Med Off J Am Inst Ultrasound Med* 2011
- [28] Elchalal U, Yanai N, Valsky DV, Sela HY, Erez Y, Yagel S, et al. Application of 3-dimensional ultrasonography to imaging the fetal anal canal. *J Ultrasound Med Off J Am Inst Ultrasound Med* 2010
- [29] Guang Y, Wang X, Cai A-L, Xie L-M, Ding H-L, Meng X-Y. Evaluation of the Development of the Fetal Anal Sphincter with Tomography Ultrasonography Imaging. *Ultrasound Med Biol* 2015
- [30] Lee M-Y, Won H-S, Shim J-Y, Lee P-R, Kim A, Lee BS, et al. Sonographic Determination of Type in a Fetal Imperforate Anus. *J Ultrasound Med Off J Am Inst Ultrasound Med* 2016
- [31] Harris R, Nyberg D, Mack L, Weinberger E. Anorectal atresia: prenatal sonographic diagnosis. *Am J Roentgenol* 1987
- [32] 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
- [33] Liberty G, Bardin R, Gilboa Y, Tover A, Mashlach R, Mazaki E, et al. First trimester expression of anorectal malformation: Case report and review of the literature. *J Clin Ultrasound JCU* 2018
- [34] Bronshtein M, Gover A, Beloosesky R, Blumenfeld Z. Transient Distention of Right Posterior Located Sigma, a New Sonographic Sign for the Prenatal Diagnosis of Anal Atresia. *J Clin Ultrasound* 2017
- [35] Taipale P, Rovamo L, Hiilesmaa V. First-trimester diagnosis of imperforate anus. *Ultrasound Obstet Gynecol Off J Int Soc Ultrasound Obstet Gynecol* 2005
- [36] Pohl-Schickinger A, Henrich W, Degenhardt P, Bassir C, Hüseman D. Echogenic foci in the dilated fetal colon may be associated with the presence of a rectourinary fistula. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006
- [37] Peiro JL, Scorletti F, Sbragia L. Prenatal diagnosis of cloacal malformation. *Semin Pediatr Surg* 2016
- [38] Watanabe Y, Takasu H, Sumida W, Mori K. Wide variation in anal sphincter muscles in cases of high- and intermediate-type male anorectal malformation. *Pediatr Surg Int* 2013
- [39] Capito C, Belarbi N, Paye Jaouen A, Leger J, Carel J-C, Oury J-F, et al. Prenatal pelvic MRI: additional clues for assessment of urogenital obstructive anomalies. *J Pediatr Urol* 2014
- [40] Nah SA, Ong CCP, Lakshmi NK, Yap T-L, Jacobsen AS, Low Y. Anomalies associated with anorectal malformations according to the Krickenbeck anatomic classification. *J Pediatr Surg* 2012
- [41] Kyrklund K, Pakarinen MP, Taskinen S, Kivisaari R, Rintala RJ. Spinal cord anomalies in patients with anorectal malformations without severe sacral abnormalities or

- meningomyelocele: outcomes after expectant, conservative management. *J Neurosurg Spine* 2016
- [42] Le syndrome de Currarino : pas si rare ? *Malform. Congénit. Diagn. Anténatal Devenir Tome 10*. Sauramps Medical, 2019
- [43] Schramm C, Draaken M, Bartels E, Boemers TM, Aretz S, Brockschmidt FF, et al. De novo microduplication at 22q11.21 in a patient with VACTERL association. *Eur J Med Genet* 2011
- [44] Peña A, Devries PA. Posterior sagittal anorectoplasty: important technical considerations and new applications. *J Pediatr Surg* 1982
- [45] Schmiedeke E, Zwink N, Schwarzer N, Bartels E, Schmidt D, Grasshoff-Derr S, et al. Unexpected results of a nationwide, treatment-independent assessment of fecal incontinence in patients with anorectal anomalies. *Pediatr Surg Int* 2012
- [46] Hassett S, Snell S, Hughes-Thomas A, Holmes K. 10-Year outcome of children born with anorectal malformation, treated by posterior sagittal anorectoplasty, assessed according to the Krickbeck classification. *J Pediatr Surg* 2009
- [47] Kyrklund K, Pakarinen MP, Rintala RJ. Long-term bowel function, quality of life and sexual function in patients with anorectal malformations treated during the PSARP era. *Semin Pediatr Surg* 2017
- [48] Kyrklund K, Pakarinen MP, Koivusalo A, Rintala RJ. Bowel Functional Outcomes in Females With Perineal or Vestibular Fistula Treated With Anterior Sagittal Anorectoplasty: Controlled Results Into Adulthood. *Dis Colon Rectum* 2015
- [49] Hartman EE, Oort FJ, Aronson DC, Sprangers MA. Quality of life and disease-specific functioning of patients with anorectal malformations or Hirschsprung's disease: a review. *Arch Dis Child* 2011
- [50] Grano C, Aminoff D, Lucidi F, Violani C. Disease-specific quality of life in children and adults with anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* 2010
- [51] Mantoo S, Meurette G, Wyart V, Hardouin J, Cretolle C, Capito C, et al. The impact of anorectal malformations on anorectal function and social integration in adulthood: report from a national database. *Colorectal Dis Off J Assoc Coloproctology G B Irel* 2013

TABLE DES ILLUSTRATIONS

Figure 1 : Complexe sphinctérien anal normal (coupe coronale)	26
Figure 2 : MAR chez le garçon (coupes sagittales)	29
Figure 3 : MAR chez la fille (coupes sagittales).....	30
Figure 4 : Anus antéposé (groupe 3)	42
Figure 5 : Fistule recto-urétrale prostatique (groupe 1)	43
Figure 6 : Cloaque (groupe 2)	43
Figure 7 : Coupe transversale du sphincter anal à 22SA.....	44
Figure 8 : Coupe sagittale du sphincter anal chez la fille à 22SA.....	45
Figure 9 : Coupe sagittale du sphincter anal chez le garçon à 33SA	45
Figure 10 : Coupe frontale du sphincter anal à 22SA	46
Figure 11 : Dilatations digestives multiples avec entérolithiases à 28 SA et 4 jours (fistule urétrale prostatique, groupe 1).....	47
Figure 12 : Entérolithiases à 23 SA (fistule urétrale prostatique, groupe 1).....	47
Figure 13 : Hydrometrocolpos à 28SA (cloaque, groupe 1)	48
Figure 14 : Distance entre le cul-de-sac rectal et le col vésical à l'IRM à 27 SA et 3 jours (coupe sagittale, séquence T1) (fistule urétrale bulbaire, groupe 1).....	49
Figure 15 : Dilatation colique à 28 SA et 4 j (coupe sagittale, séquence T2) (fistule urétrale prostatique, groupe 1).....	49
Tableau 1 : Classification de Krickenbeck simplifiée.....	29
Tableau 2 : Résultats fonctionnels postopératoires selon Krickenbeck	31
Tableau 3 : Classification des MAR	33
Tableau 4 : Anomalies associées aux MAR.....	34
Tableau 5 : Anomalies associées en fonction du type de MAR.....	35
Tableau 6 : Syndromes ou associations génétiques identifiables.....	35
Tableau 7 : Prise en charge initiale	36
Tableau 8 : Pronostic fonctionnel chez les >2.5 ans en fonction du type de MAR	37
Tableau 9 : Type de MAR et issue de la grossesse en fonction du groupe	38
Tableau 10 : Signes anténatals échographiques et à l'IRM selon le groupe	39
Tableau 11 : Anomalies post-natales associées en fonction du groupe	40
Tableau 12 : Syndrome ou association génétique identifiées en fonction du groupe	40
Tableau 13 : Prise en charge initiale selon le groupe.....	40

ANNEXES

Annexe 1 : Anomalies associées postnatales en fonction du type détaillé de MAR.....	62
Annexe 2 : Syndromes ou associations génétiques identifiables en fonction du type détaillé de MAR	63
Annexe 3 : Prise en charge initiale détaillée selon le type de MAR.....	64
Annexe 4 : Reprises chirurgicales selon le type de MAR.....	65
Annexe 5 : Autres chirurgies.....	65
Annexe 6 : Pronostic fonctionnel chez les >2.5 ans en fonction du type détaillé de MAR.....	66
Annexe 7 : Signes anténatals échographiques et à l'IRM détaillés selon le groupe.....	66
Annexe 8 : Prise en charge initiale selon le groupe.....	68
Annexe 9 : Prise en charge initiale détaillée selon le groupe.....	68
Annexe 10 : Reprise chirurgicale selon le groupe.....	68
Annexe 11 : Autres chirurgies selon le groupe.....	69
Annexe 12 : Pronostic fonctionnel chez les >2.5 ans selon le groupe.....	69

Annexe 1 : Anomalies associées postnatales en fonction du type détaillé de MAR

<u>Anomalies associées</u>	<u>MAR basses (n/48, %)</u>					<u>MAR intermédiaires-hautes (n/50, %)</u>							<u>Total (n/98, %)</u>	<i>p-value</i>
	<u>Fistule périnéale (n/29, %)</u>	<u>Sténose anale (n/8, %)</u>	<u>Atrésie/sténose rectale (n/2, %)</u>	<u>Pas de fistule (n/5, %)</u>	<u>Autre (anus antéposé, fistule postérieure) (n/4, %)</u>	<u>Fistule urétrale prostatique (n/4, %)</u>	<u>Fistule urétrale bulbaire (n/7, %)</u>	<u>Fistule rectovésicale (n/13, %)</u>	<u>Fistule vestibulaire (n/14, %)</u>	<u>Cloaque (n/6, %)</u>	<u>Fistule recto-vaginale (n/5, %)</u>	<u>Fistule non localisée (n/1, %)</u>		
Uro-néphrologiques	9 (18.7%)					29 (58%)							38 (38.8%)	<i>< 0.0001</i>
	6 (20.7%)	1 (12.5%)	1 (50%)	1 (20%)		4 (100%)	3 (42.8%)	7 (53.8%)	5 (35.7%)	5 (83.3%)	4 (80%)	1 (100%)		
Organes génitaux externes et internes	2 (4.2%)					16 (32%)							18 (18.4%)	
	1 (3.4%)			1 (20%)		1 (25%)	2 (28.6%)	4 (30.8%)	2 (14.3%)	5 (83.3%)	2 (40%)			
Digestives	3 (6.2%)					6 (12%)							9 (9.2%)	
	2 (6.9%)	1 (12.5%)				1 (25%)		2 (15.4%)	1 (7.1%)	2 (30.3%)				
Rachidiennes	9 (18.7%)					35 (70%)							44 (44.9%)	
	6 (20.7%)	2 (25%)			1 (25%)	4 (100%)	5 (71.4%)	9 (69.2%)	11 (78.6%)	3 (50%)	3 (60%)			
Médullaires	5 (10.4%)					21 (42%)							26 (26.5%)	
	3 (10.3%)	1 (12.5%)		1 (20%)		2 (50%)	4 (57.1%)	3 (23.1%)	7 (50%)	1 (16.7%)	4 (80%)			
Extrémités	6 (12.5%)					11 (22%)							17 (17.3%)	
	3 (10.3%)	3 (37.5%)				1 (25%)	1 (14.3%)	4 (30.8%)	2 (14.3%)	1 (16.7%)	2 (40%)			
Cardiaques	4 (8.3%)					17 (34%)							21 (21.4%)	
	2 (6.9%)	1 (12.5%)		1 (20%)		2 (50%)	1 (14.3%)	3 (23.1%)	9 (64.3%)	2 (33.3%)				
Thoracique et pulmonaire						6 (12%)							6 (6.1%)	
								2 (15.4%)	1 (7.1%)	2 (33.3%)		1 (100%)		
Cérébrales et crâniennes	2 (4.2%)					7 (14%)							9 (9.2%)	
	2 (6.9%)						1 (14.3%)	1 (7.7%)	1 (7.1%)	2 (33.3%)	2 (40%)			
Face	4 (8.3%)					6 (12%)							10 (10.2%)	
	2 (6.9%)	1 (12.5%)		1 (20%)		1 (25%)	1 (14.3%)	2 (15.4%)	2 (14.3%)					
Autres						11 (22%)							11 (11.2%)	
						2 (50%)		4 (30.8%)	1 (7.1%)	3 (50%)		1 (100%)		
Total	22 (45.8%)					47 (94%)							69 (70.4%)	
	13 (44.8%)	4 (50%)	1 (50%)	3 (60%)	1 (25%)	4 (100%)	5 (71.4%)	12 (92.3%)	14 (100%)	6 (100%)	5 (100%)	1 (100%)		

Autres : (hypoplasie thymique, angiome plan cutané, artère ombilicale unique, pli palmaire unique)

Annexe 2 : Syndromes ou associations génétiques identifiables en fonction du type détaillé de MAR

<u>Syndromes ou associations génétiques identifiables</u>	<u>MAR basses (n/48, %)</u>					<u>MAR intermédiaire-haute (n/50, %)</u>						<u>Total n/98 (%)</u>	<i>p-value</i>	
	Fistule périnéale (n/29, %)	Sténose anale (n/8, %)	Atésie/sténose rectale (n/2, %)	Pas de fistule (n/5, %)	Autre (anus antéposé, fistule postérieure) (n/4, %)	Fistule urétrale prostatique (n/4, %)	Fistule urétrale bulbaire (n/7, %)	Fistule rectovésicale (n/13, %)	Fistule vestibulaire (n/14, %)	Cloaque (n/6, %)	Fistule recto-vaginale (n/5, %)			Fistule non localisée (n/1, %)
VACTERL	3 (6.2%)					25 (50%)						28 (28.6%)	<i>< 0.0001</i>	
	3 (10.3%)					3 (75%)	5 (71.4%)	5 (38.5%)	8 (57.1%)	1 (16.7%)	3 (60%)			
Syndrome de régression caudale	1 (3.4%)	1 (12.5%)				1 (25%)								3 (3.1%)
Goldenhar		1 (12.5%)												1 (1%)
Kabuki									1 (7.1%)					1 (1%)
Cat-eye				1 (20%)										1 (1%)
Duplication 22q11.2											1 (100%)			1 (1%)
Total	7 (14.6%)					28 (56%)						35 (35.7%)		
	4 (13.8%)	2 (25%)		1 (20%)		4 (100%)	5 (71.4%)	5 (38.5%)	9 (64.3%)	1 (16.7%)	3 (60%)	1 (100%)		

Annexe 3 : Prise en charge initiale détaillée selon le type de MAR

Prise en charge initiale	MAR basses (n/48, %)					MAR intermédiaires-hautes (n/33, %)					Total n/81 (%)	<i>p-value</i>
	Fistule périnéale (n/29, %)	Sténose anale (n/8, %)	Atrésie/sténose rectale (n/2, %)	Pas de fistule (n/5, %)	Autre (anus antéposé, fistule postérieure) (n/4, %)	Fistule urétrale prostatique (n/3, %)	Fistule urétrale bulbaire (n/7, %)	Fistule rectovésicale (n/6, %)	Fistule vestibulaire (n/13, %)	Fistule recto-vaginale (n/4, %)		
Colostomie	15 (31.2%)					33 (100%)					48 (59.3%)	<i><0.0001</i>
	9 (31%)	3 (37.5%)	2 (100%)	1 (20%)		3 (100%)	7 (100%)	6 (100%)	13 (100%)	4 (100%)		
ARPPS	11 (22.9%)					33 (100%)					44 (54.3%)	<i><0.0001</i>
	9 (31%)		1 (50%)	1 (20%)		3 (100%)	7 (100%)	6 (100%)	13 (100%)	4 (100%)		
- ARPPS seule	11 (22.9%)					26 (78.8%)					37 (45.7%)	<i><0.0001</i>
	9 (31%)		1 (50%)	1 (20%)		2 (66.7%)	7 (100%)	1 (16.7%)	13 (100%)	3 (75%)		
- ARPPS avec abord coelioscopique						6 (18.2%)					6 (7.4%)	<i>0.0034</i>
						1 (33.3%)		4 (66.7%)		1 (25%)		
- ARPPS avec abord laparotomique						1 (3%)					1 (1.2%)	<i>0.4074</i>
								1 (16.7%)				
Anoplastie	32 (66.7%)										32 (39.5%)	<i><0.0001</i>
	20 (69%)	8 (100%)		4 (80%)								
- Anoplastie Y-V	31 (64.6%)										31 (38.3%)	<i><0.0001</i>
	20 (69%)	7 (87.5%)		4 (80%)								
- Anoplastie cutback	1 (2.1%)										1 (1.2%)	<i>1</i>
		1 (12.5%)										
Rétablissement continuité anorectale voie endoanale			1 (50%)								1 (1.2%)	<i>1</i>
Surveillance clinique					4 (100%)						4 (4.9%)	<i>0.1415</i>

Annexe 4 : Reprises chirurgicales selon le type de MAR

	<u>MAR basses (n/48, %)</u>					<u>MAR intermédiaires-hautes (n/33, %)</u>					<u>Total (n/81, %)</u>	p-value
	Fistule périnéale (n/29, %)	Sténose anale (n/8, %)	Atrésie/sténose rectale (n/2, %)	Pas de fistule (n/5, %)	Autre (anus antéposé, fistule postérieure) (n/4, %)	Fistule urétrale prostatique (n/3, %)	Fistule urétrale bulbaire (n/7, %)	Fistule rectovésicale (n/6, %)	Fistule vestibulaire (n/13, %)	Fistule recto-vaginale (n/4, %)		
Reprise stomie (sepsis, plaie grêlique, prolapsus irréductible)						4 (12.1%)					4 (4.9%)	0.02459
Anoplastie			3 (6.2%)				1 (14.3%)		3 (23.1%)		11 (13.6%)	0.0434
Mise à plat synéchies, résection ectropion			1 (2.1%)			2 (6.1%)					3 (3.7%)	0.5637
Fermeture secondaire de fistule uro-digestive	2 (4.9%)			1 (25%)			2 (28.6%)	3 (50%)	2 (5.4%)	1 (25%)	1 (1.2%)	1
Colostomie secondaire	1 (3.4%)					1 (33.3%)				1 (25%)	1 (1.2%)	0.4074
Caecostomie (simple/selon Malone)			1 (2.1%)			1 (3%)					2 (2.5%)	0.1629
Total	1 (3.4%)						1 (16.7%)				19 (23.4%)	0.0028
			5 (10.4%)		1 (25%)	13 (39.4%)						
	4 (17.2%)				1 (33.3%)	2 (28.6%)	4 (66.7%)	4 (30.8%)	2 (50%)			

Annexe 5 : Autres chirurgies

<u>Autres chirurgies</u>	<u>n/81 (%)</u>
Libération de la moelle	13 (16%)
Chirurgie cardiaque	3 (3.7%)
Atrésie œsophage et complications	4 (4.9%)
Résection-anastomose atrésie grêlique	1 (1.2%)
Posthœctomie (indication infectieuse)	4 (4.9%)
Reflux vésico-urétéral (toxine botulique, macrolastiques, chirurgie selon Cohen)	3 (3.7%)
Cure de mégauretère	1 (1.2%)
Dilatation sténose urétrale	1 (1.2%)
Cryptorchidie (abaissement testiculaire selon Stephens-Fowler, orchidopexie)	3 (3.7%)
Orthopédie (téonotomie, ostéotomie)	2 (2.3%)
Exérèse polydactylie	3 (3.7%)
Neurochirurgie de craniosténose	1 (1.2%)
ORL (adénoïdectomie, amygdalectomie, pose aérateurs)	5 (6.2%)
Exploration ORL endoscopique	2 (2.5%)
Œil : pose prothèse	1 (1.2%)
Exérèse fibrochondrome prétragien	1 (1.2%)
Avulsion dents néonatales	1 (1.2%)
Total	29 (35.8%)

Annexe 6 : Pronostic fonctionnel chez les >2.5 ans en fonction du type détaillé de MAR

Critères de Krickenbeck	MAR basses (n/23, %)					MAR intermédiaire-haute (n/24, %)					Total (n/47, %)	<i>p-value</i>
	Fistule périnéale (n/16, %)	Sténose anale (n/3, %)	Atrésie/sténose rectale (n/1, %)	Pas de fistule (n/2, %)	Autre (anus antéposé, fistule postérieure) (n/1, %)	Fistule urétrale prostatique (n/3, %)	Fistule urétrale bulbaire (n/4, %)	Fistule rectovésicale (n/5, %)	Fistule vestibulaire (n/8, %)	Fistule recto-vaginale (n/4, %)		
« Selles volontaires »												
- Oui	22 (95.6%)					20 (83.3%)					42 (89.4%)	0.3475
	16 (100%)	3 (100%)	1 (100%)	1 (50%)	1 (100%)	2 (66.7%)	2 (50%)	4 (80%)	8 (100%)	4 (100%)		
- Non	1 (4.3%)					3 (12.5%)					4 (8.5%)	
				1 (50%)		1 (33.3%)	2 (50%)					
Soiling	8 (34.8%)					21 (87.5%)					29 (61.7%)	0.0002
	6 (37.5%)			2 (100%)		3 (100%)	3 (75%)	5 (100%)	6 (75%)	4 (100%)		
- Grade 1	6 (26.1%)					11 (45.8%)					17 (36.2%)	
	5 (31.2%)			1 (50%)		2 (66.7%)	1 (25%)	1 (20%)	4 (50%)	3 (75%)		
- Grade 2						5 (20.8%)					5 (10.6%)	
						1 (33.3%)	1 (25%)	2 (40%)	1 (12.5%)			
- Grade 3	2 (8.7%)					5 (20.8%)					7 (14.9%)	
	1 (6.2%)			1 (50%)		1 (25%)	2 (40%)	1 (12.5%)	1 (25%)			
Constipation	17 (73.9%)					18 (75%)					35 (74.5%)	1
	12 (75%)	2 (66.7%)		2 (100%)	1 (100%)	3 (100%)	2 (50%)	4 (80%)	6 (75%)	3 (75%)		
- Grade 1	3 (13%)					4 (16.7%)					7 (14.9%)	
	2 (12.5%)				1 (100%)				3 (37.5%)	1 (25%)		
- Grade 2	14 (60.9%)					11 (45.8%)					25 (53.2%)	
	10 (62.5%)	2 (66.7%)		2 (100%)		2 (66.7%)	1 (25%)	3 (60%)	3 (37.5%)	2 (50%)		
- Grade 3						3 (12.5%)					3 (6.4%)	
						1 (33.3%)	1 (25%)	1 (20%)				

Annexe 7 : Signes anténatals échographiques et à l'IRM détaillés selon le groupe

		Groupe 1 (n/9, %)	Groupe 2 (n/30, %)	Groupe 3 (n/59, %)	<i>p-value</i>
Signes échographiques anténatals évocateurs de MAR	Sphincter anal				<.000001
	- Recherché et non vu	7 (77.8%)			
	- Vu et normal	1 (11.1%)	1 (3.3%)		
	- Terme trop jeune		10 (33.3%)	1 (1.7%)	
	- Non précisé	1 (11%.1)	19 (63.3%)	58 (98.3%)	
	Dilatation kystique digestive	5 (55.6%)	2 (6.7%)		0.000005
	Hydroméocolpos	3 (33.3%)			0.000552
Entérolithiases	4 (44.4%)			0.000035	

	Groupe 1 (n/9, %)	Groupe 2 (n/30, %)	Groupe 3 (n/59, %)	<i>p-value</i>	
Signes échographiques autres	Signes uro-néphrologiques	6 (66.7%)	18 (60%)	<.000001	
	- Sinus uro-génital	1 (11.1%)		0.091837	
	- Mégavessie		4 (13.3%)	0.014026	
	- Dysplasie multikystique	2 (22.2%)	2 (6.7%)	0.006440	
	- Duplicité rénale	2 (22.2%)	1 (3.3%)	0.007653	
	- Ectopie rénale	2 (22.2%)		0.007574	
	- Hypoplasie/agénésie rénale	1 (11.1%)	5 (16.7%)	0.003523	
	- Dilatation pyélo-calicielle	1 (11.1%)	5 (16.7%)	0.003523	
	- Reins hyperéchogènes		1 (3.3%)	0.397959	
	- Exstrophie vésicale		2 (6.7%)	0.155902	
	- Syndrome de Prune-Belly		2 (6.7%)	0.155902	
	- Anomalie bilatérale	1 (11.1%)	1 (3.3%)	0.064380	
	Dilatation kystique abdominale d'origine indéterminée (urologique ou digestive)		2 (6.7%)	0.155902	
	Signes digestifs autres	1 (11.1%)	3 (10%)	0.024142	
	- Atrésie oesophage	1 (11.1%)	1 (3.3%)	0.064380	
	- Hyperéchogénicité intestinale		2 (6.7%)	0.155902	
	Signes rachidiens	3 (33.3%)	2 (6.7%)	0.000705	
	- Anomalies mineures lombo-thoraciques (hémi-vertèbre, fusion)	3 (33.3%)		0.000552	
	- Angulation		1 (3.3%)	0.397959	
	- Anomalie du sacrum	1 (11.1%)	1 (3.3%)	0.064380	
	Signes médullaires	1 (11.1%)	2 (6.7%)	0.047358	
	- Moelle basse attachée	1 (11.1%)	1 (3.3%)	0.064380	
	- Méningocèle		1 (3.3%)	0.397959	
	Anomalies des extrémités	1 (11.1%)	3 (10%)	0.024142	
	- Hypoplasie doigt	1 (11.1%)		0.091837	
	- Agénésie radiale (main botte radiale)		1 (3.3%)	0.397959	
	- Malposition des membres inférieurs		2 (6.7%)	0.155902	
	Cardiopathies	2 (22.2%)	9 (30%)	0.000021	
	- Hypotrophie du ventricule gauche	1 (11.1%)	2 (6.7%)	0.047358	
	- Veine cave supérieure gauche	1 (11.1%)	2 (6.7%)	0.047358	
	- Cardiopathie hypertrophique		2 (6.7%)	0.155902	
	- Atrésie pulmonaire à septum ouvert		1 (3.3%)	0.397959	
	- Canal atrio-ventriculaire		1 (3.3%)	0.397959	
	- Ventricule droit à double issue		1 (3.3%)	0.397959	
	- Transposition des gros vaisseaux		1 (3.3%)	0.397959	
	Signes cérébraux, crâniens	1 (11.1%)	1 (3.3%)	0.064380	
	- Ventriculomégalie	1 (11.1%)		0.091837	
	- Macrocéphalie		1 (3.3%)	0.397959	
	- Corps calleux court		1 (3.3%)	0.397959	
	- Hypoplasie cervelet		1 (3.3%)	0.397959	
	Anomalies de la face		1 (3.3%)	0.064380	
	- Dysplasie de l'oreille		1 (3.3%)	0.397959	
	Organes génitaux externes inhabituels	1 (11.1%)		0.091837	
	Artère ombilicale unique	3 (33.3%)	6 (20%)	1 (1.7%)	0.000778
	Hygroma kystique		1 (3.3%)		0.397959
	Agénésie thymique		1 (3.3%)		0.397959
	Anomalie de liquide amniotique				
- Diminution de liquide amniotique/anamnios	1 (11.1%)	2 (6.7%)		0.004924	
- Excès de liquide amniotique/hydramnios	2 (22.2%)	2 (6.7%)	1 (1.7%)		
RCIU		7 (23.3%)	2 (3.4%)	0.008016	
Signes IRM évocateurs de MAR	Dilatation kystique digestive	4 (44.4%)			
	Hydroméetrocolpos	3 (33.3%)			
	Entérolithiases	1 (11.1%)			
	Diminution distance cul-de-sac rectal – col vésical	4 (44.4%)			

Annexe 8 : Prise en charge initiale selon le groupe

<u>Prise en charge initiale</u>		<u>Groupe 1</u> (n/4, %)	<u>Groupe 2</u> (n/19, %)	<u>Groupe 3</u> (n/58, %)	<i>p-value</i>
<u>Prise en charge simple</u>	Anoplastie Y-V inversée seule			1 (1.5%)	26 (44.8%)
	Anoplastie cutback			1 (1.5%)	
	ARPPS seul		2 (10.5%)		1 (1.7%)
	Surveillance clinique				4 (6.9%)
<u>Prise en charge chirurgicale complexe</u>	Colostomie, ARPPS, rétablissement continuité		2 (50%)	15 (78.9%)	19 (32.7%)
	Colostomie, ARPPS avec abord coelioscopique, rétablissement continuité		2 (50%)	1 (5.3%)	3 (5.2%)
	Colostomie, ARPPS avec abord laparotomique, rétablissement continuité	4 (100%)			1 (1.7%)
	Colostomie, anoplastie Y-V inversée, rétablissement continuité			1 (1.5%)	3 (5.2%)
	Colostomie, rétablissement continuité anorectale voie endoanale, rétablissement continuité				1 (1.7%)
			17 (89.5%)	27 (46.6%)	0.0005

Annexe 9 : Prise en charge initiale détaillée selon le groupe

<u>Prise en charge initiale</u>	<u>Groupe 1</u> (n/4, %)	<u>Groupe 2</u> (n/19, %)	<u>Groupe 3</u> (n/58, %)	<u>Total</u> (n/81, %)	<i>p-value</i>
Colostomie	4 (100%)	17 (89.5%)	27 (46.5%)	48 (59.3%)	0.000597
ARPPS	4 (100%)	16 (84.2%)	24 (41.4%)	44 (54.3%)	0.000401
- ARPPS simple	2 (50%)	15 (78.9%)	20 (34.5%)	37 (45.7%)	0.001289
- ARPPS avec abord coelioscopique	2 (50%)	1 (5.3%)	3 (5.2%)	6 (7.4%)	0.031005
- ARPPS avec abord laparotomique			1 (1.7%)	1 (1.2%)	1.000000
Anoplastie		3 (15.8%)	29 (50%)	32 (39.5%)	0.0050
- Anoplastie Y-V		2 (10.5%)	29 (50%)	31 (38.3%)	0.001377
- Anoplastie cutback		1 (5.3%)		1 (1.2%)	0.283951
Rétablissement continuité anorectale voie endoanale			1 (1.7%)	1 (1.2%)	1.000000
Surveillance clinique			4 (6.9%)		0.6476

Annexe 10 : Reprise chirurgicale selon le groupe

<u>Reprises chirurgicales</u>	<u>Groupe 1</u> (n/4, %)	<u>Groupe 2</u> (n/19, %)	<u>Groupe 3</u> (n/58, %)	<u>Total</u> (n/81, %)	<i>p-value</i>
Reprise stomie (sepsis, plair grêlique, prolapsus irréductible)		2 (10.5%)	2 (3.4%)	4 (4.9%)	0.3926
Anoplastie	1 (25%)	2 (10.5%)	8 (13.8%)	11 (13.6%)	0.6966
Mise à plat synéchies, résection ectropion			3 (5.2%)	3 (3.7%)	0.6318
Fermeture secondaire de fistule uro-digestive			1 (1.7%)	1 (1.2%)	1
Colostomie secondaire	1 (25%)			1 (1.2%)	0.0493
Caecostomie (simple/selon Malone)	1 (25%)		1 (1.7%)	2 (2.5%)	0.1496
Total	2 (50%)	4 (21%)	13 (22.4%)	19 (23.4%)	0.3974

Annexe 11 : Autres chirurgies selon le groupe

<u>Autres chirurgies</u>	<u>Groupe 1</u> <u>(n/4, %)</u>	<u>Groupe 2</u> <u>(n/19, %)</u>	<u>Groupe 3</u> <u>(n/58, %)</u>	<u>Total</u> <u>(n/81, %)</u>	<i>p-value</i>
Libération de la moelle	1 (25%)	6 (31.6%)	6 (10.3%)	13 (16%)	0.064563
Chirurgie cardiaque		3 (15.8%)		3 (3.7%)	0.024836
Atrésie œsophage et complications		2 (10.5%)	2 (3.4%)	4 (4.9%)	0.392613
Résection-anastomose atrésie grêlique		1 (5.3%)		1 (1.2%)	0.283951
Posthectomie (indication infectieuse)	1 (25%)	1 (5.3%)	2 (3.4%)	4 (4.9%)	0.222717
Reflux vésico-urétéral (toxine botulique, macroplastiques, chirurgie selon Cohen)		2 (10.5%)	(1.7%)	3 (3.7%)	0.270241
Cure de mégarectère			1 (1.7%)	1 (1.2%)	1.000000
Dilatation sténose urétrale			1 (1.7%)	1 (1.2%)	1.000000
Cryptorchidie (abaissement testiculaire selon Stephens-Fowler, orchidopexie)		1 (5.3%)	2 (3.4%)	3 (3.7%)	1.000000
Orthopédie (ténotomie, ostéotomie)		1 (5.3%)	1 (1.7%)	2 (2.3%)	0.489815
Exérèse polydactylie	1 (25%)	1 (5.3%)	1 (1.7%)	3 (3.7%)	0.076500
Neurochirurgie de craniosténose		1 (5.3%)		1 (1.2%)	0.283951
ORL (adénoïdectomie, amygdalectomie, pose aérateurs)	1 (25%)	2 (10.5%)	2 (3.4%)	5 (6.2%)	0.080326
Exploration ORL endoscopique		2 (10.5%)		2 (2.5%)	0.078086
Œil : pose prothèse		1 (5.3%)		1 (1.2%)	0.283951
Exérèse fibrochondrome prétragien			1 (1.7%)	1 (1.2%)	1.000000
Avulsion dents néonatales		1 (5.3%)		1 (1.2%)	0.283951
Total	2 (50%)	13 (68.4%)	14 (24.1%)	29 (35.8%)	0.001007

Annexe 12 : Pronostic fonctionnel chez les >2.5 ans selon le groupe

	<u>Groupe 1</u> <u>(n/4, %)</u>	<u>Groupe 2</u> <u>(n/13, %)</u>	<u>Groupe 3</u> <u>(n/30, %)</u>	<u>Total</u> <u>(n/47, %)</u>	<i>p-value</i>
« Selles volontaires »					0.514845
- Oui	4 (100%)	13 (100%)	25 (83.3%)	42 (89.4%)	
- Non			4 (13.3%)	4 (8.5%)	
Soiling	3 (75%)	9 (69.2%)	17 (56.7%)	29 (61.7%)	0.344117
- Grade 1	1 (25%)	6 (46.1%)	10 (33.3%)	17 (36.2%)	0.358757
- Grade 2	1 (25%)	1 (7.7%)	3 (10%)	5 (10.6%)	
- Grade 3	1 (25%)	2 (15.4%)	4 (13.3%)	7 (14.9%)	
Constipation	3 (75%)	9 (69.2%)	23 (76.7%)	35 (74.5%)	0.358757
- Grade 1		4 (30.8%)	3 (10%)	7 (14.9%)	
- Grade 2	2 (50%)	5 (38.7%)	18 (6%)	25 (53.2%)	
- Grade 3	1 (25%)		2 (6.7%)	3 (6.4%)	

SERMENT

En présence des Maîtres de cette école, de mes chers condisciples et devant l'effigie d'Hippocrate, je promets et je jure, au nom de l'Être suprême, d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la médecine.

Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail.

Admis (e) dans l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira les secrets qui me seront confiés, et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs, ni à favoriser le crime.

Respectueux (se) et reconnaissant (e) envers mes Maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses. Que je sois couvert (e) d'opprobre et méprisé (e) de mes confrères si j'y manque.

RESUME

Imagerie prénatale et devenir postnatal des malformations anorectales : une série de 98 cas

Objectifs :

Les malformations anorectales (MAR) font partie d'un spectre malformatif dû à une séparation anormale entre le tractus uro-génital et le tractus digestif pendant la vie embryonnaire. La prévalence des MAR est de 1/2000 - 1/5000 naissances vivantes et seulement 1 à 16% des MAR sont diagnostiquées en période anténatale.

L'objectif de cette étude est de contribuer à une meilleure compréhension des malformations anorectales concernant leur diagnostic prénatal et leur devenir post-natal et ainsi d'identifier les moyens d'améliorer le conseil prénatal.

Matériels et méthodes :

Nous avons identifié rétrospectivement tous les fœtus et nouveau-nés nés entre janvier 2010 et septembre 2020 présentant des malformations anorectales, diagnostiquées à partir des examens radiologiques postnataux et des rapports de chirurgie ou d'autopsie au CHU de Montpellier. Les patients ont été classés en 3 groupes : groupe 1 avec diagnostic anténatal de MAR, groupe 2 avec autres anomalies échographiques anténatales, groupe 3 avec échographies anténatales normales. La classification de Krickenbeck simplifiée (MAR basse/intermédiaires-hautes) a été utilisée pour classer les MAR et évaluer le pronostic fonctionnel.

Résultats :

98 enfants ont été inclus dont 9.2% dans le groupe 1, 30.6% dans le groupe 2 et 60.2% dans le groupe 3. 70,4 % des enfants présentaient une malformation associée, et 35,7 % des enfants avaient une association ou un syndrome génétique connu. 83.7 % des patients sont nés vivants, il y a eu 14,3 % d'interruptions médicales de grossesse et 2% de morts fœtales in utero. En anténatal, le sphincter anal n'était pas visualisé en échographie dans 77.8% des cas du groupe 1. Dans le groupe 1, tous les patients avaient des formes hautes de MAR, 80% dans le groupe 2 et 28.8% dans le groupe 3. 94% des enfants avec MAR intermédiaires-hautes avaient d'autres anomalies associées, 100% ont eu une prise en charge chirurgicale complexe, 87.5% avaient des soiling et 74.5% étaient constipés.

Conclusion :

Le diagnostic anténatal de MAR reste difficile et inconstant. L'absence de sphincter anal fait évoquer le plus souvent une forme haute de MAR qui apparait comme plus associée à d'autres malformations en post natal, à une prise en charge chirurgicale plus complexe et à un pronostic fonctionnel plus lourd. La suspicion diagnostique anténatale permettra d'orienter au mieux les parents par un conseil prénatal chirurgical adapté.

Mots clés : malformation anorectale, diagnostic anténatal, échographie, Krickenbeck