

Malformations Ano-Rectales

Diagnostic, Formes associées et prises en charge



La malformation ano-rectale

Définition

Toute malformation qui intéresse la filière ano-rectale

Très large spectre malformatif

de « l'anus anteposé » à l'absence d'orifice anal

Les Malformations ano-rectales

Anomalies de développement de l'intestin terminal
avec atteinte fréquente
des différentes structures du pôle caudal

Malformations rares « fréquentes »

1/2.500 à 1/5.000 naissances vivantes

350 nouveaux cas par an

MAR = Diagnostic « presque » que post-natal

Signes d'appels exceptionnels en pré-natal

signes indirects >> signes directs

Malformations associées

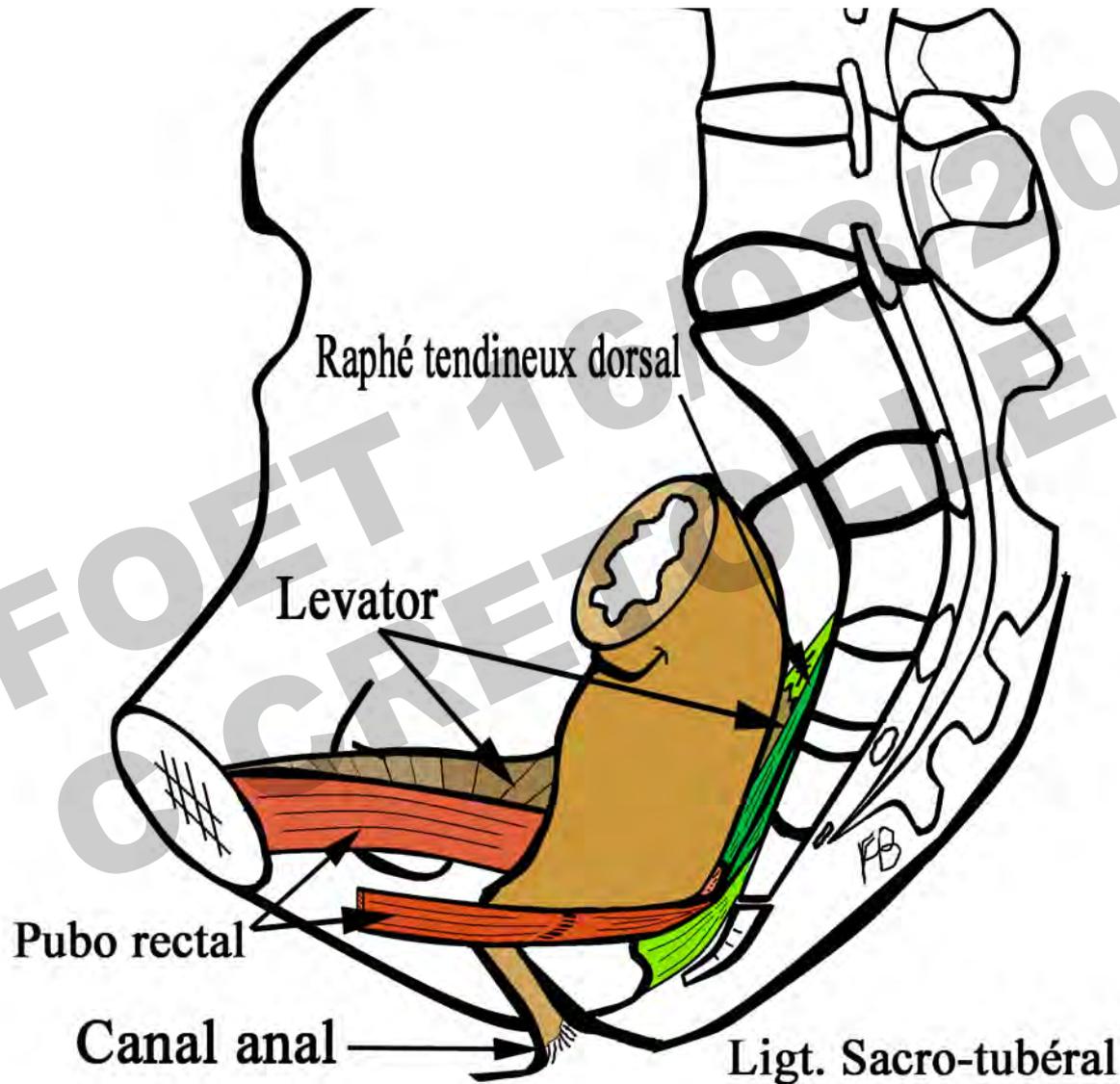
- sacrum: agénésie partielle
- rénales
- cône terminal de la moelle: moelle attachée basse ou tronquée

Hydrocolpos

Entérolithiase

-> Toujours un choc de l'annonce à la naissance...

Vue externe de la région pelvienne



Embryologie de la malformation

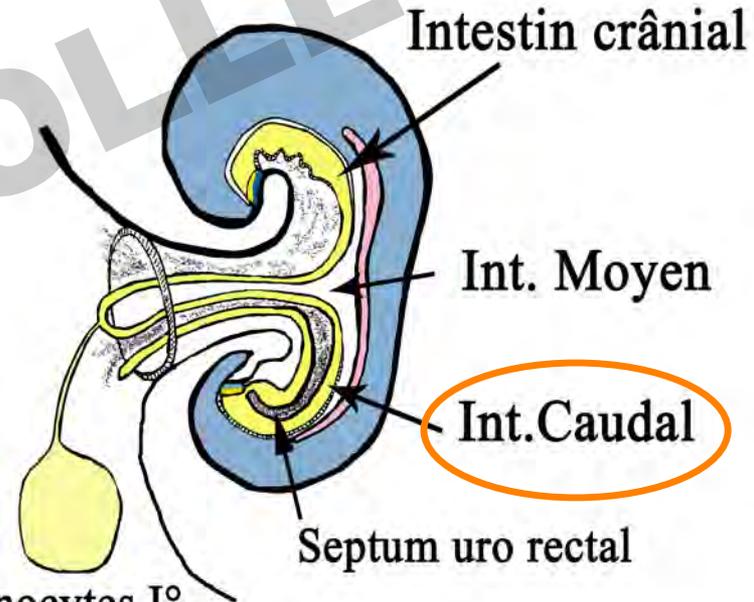
MAR = entre 6 et 10 Semaines de Développement

21 jours

24 jours

28 jours

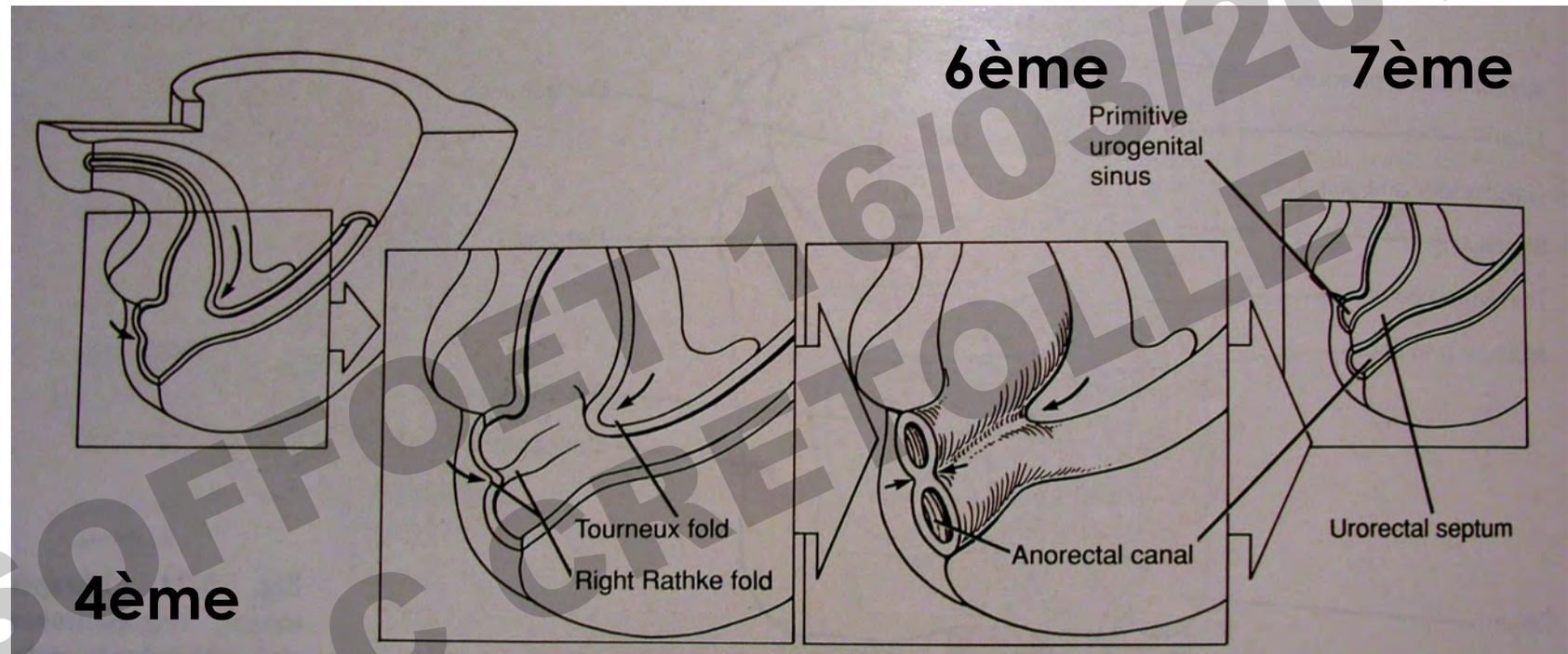
Crânial



Caudal

Mésenchyme extra-embryonnaire & gonocytes I°

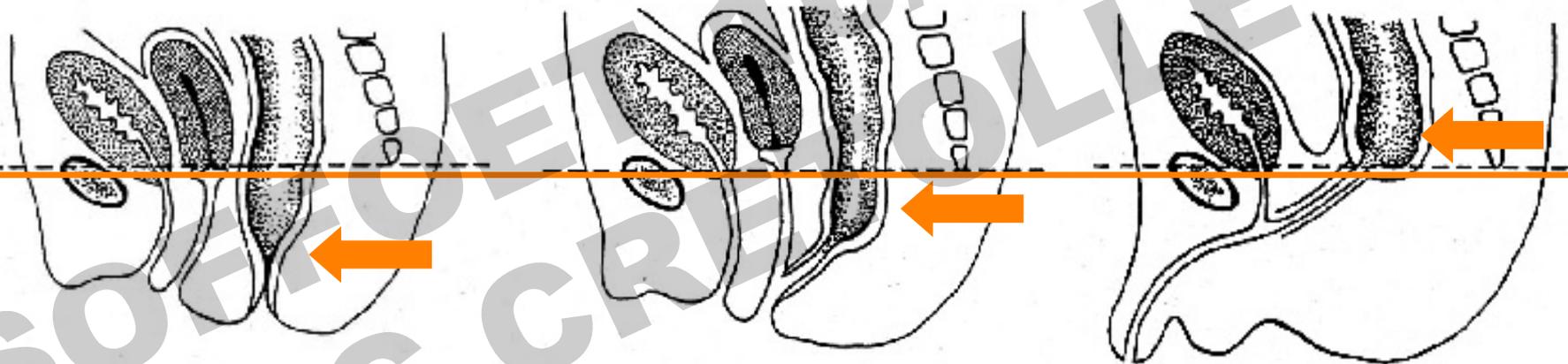
Embryologie de la malformation



Formation du sinus urogénital
et du rectum par la croissance
du septum uro-rectal



Classification anatomique de Stephens



Forme Basse

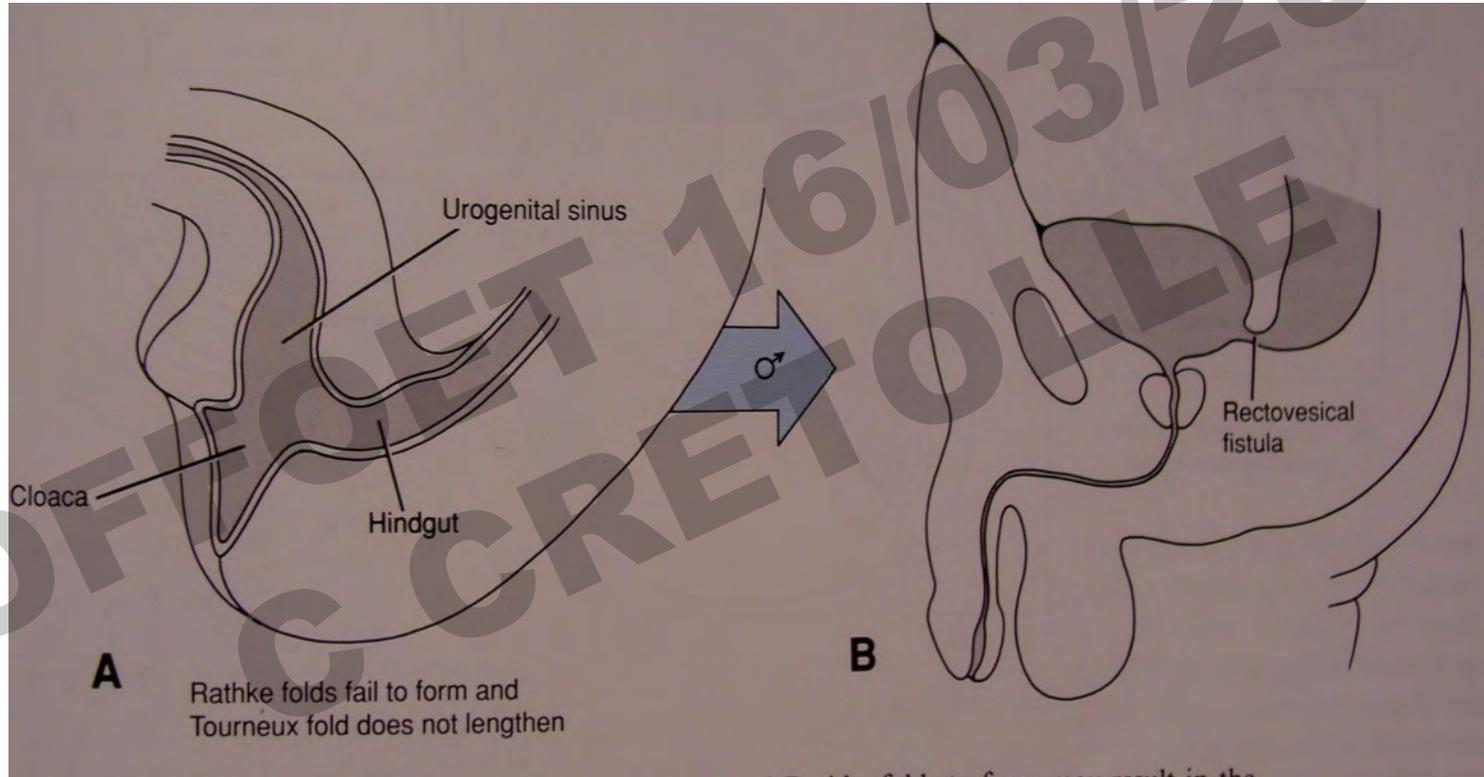
Forme intermédiaire

Forme Haute

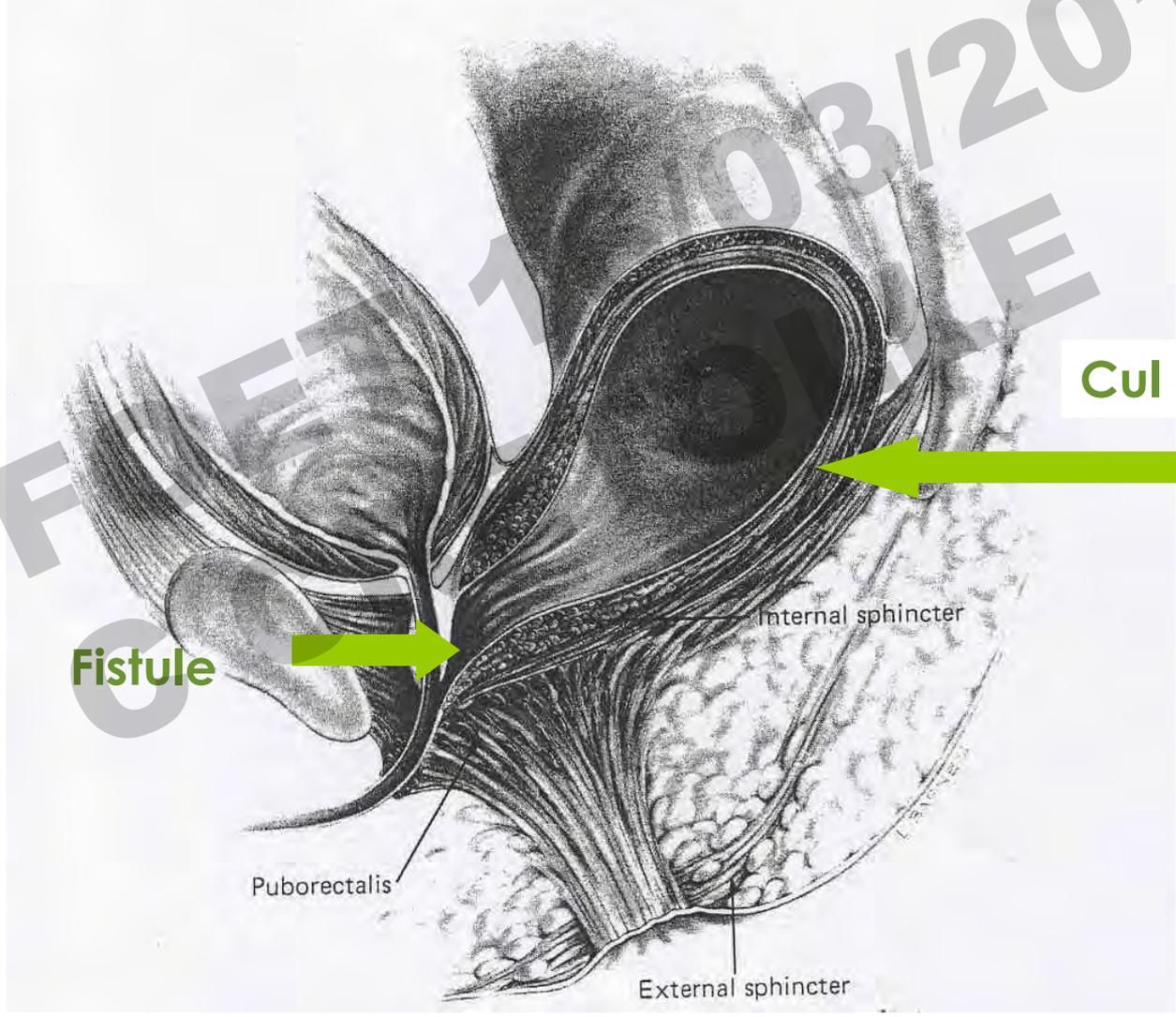
MAR hautes

6 à 10 semaines de développement

Anomalie de septation du cloaque



SOFFICE 10/03/2018



Cul de sac

Fistule

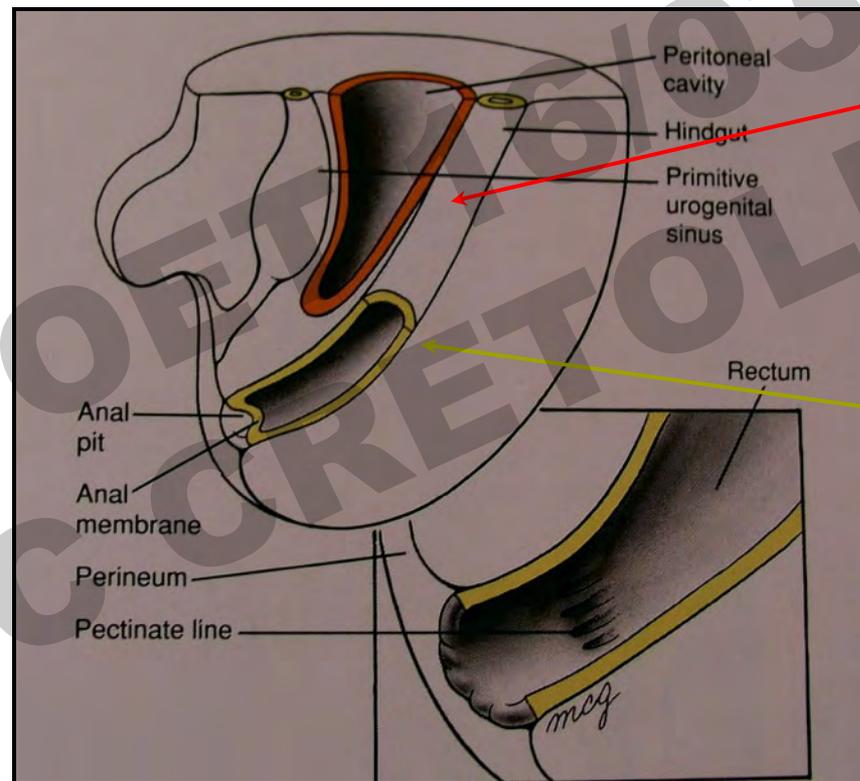
Internal sphincter

Puborectalis

External sphincter

MAR basses

Anomalie de développement de la membrane anale



Origine entoblastique

Origine ectoblastique

Ligne pectinée:
limite entre les 2
segments

L'anatomie de la fistule et le niveau du cul-de-sac



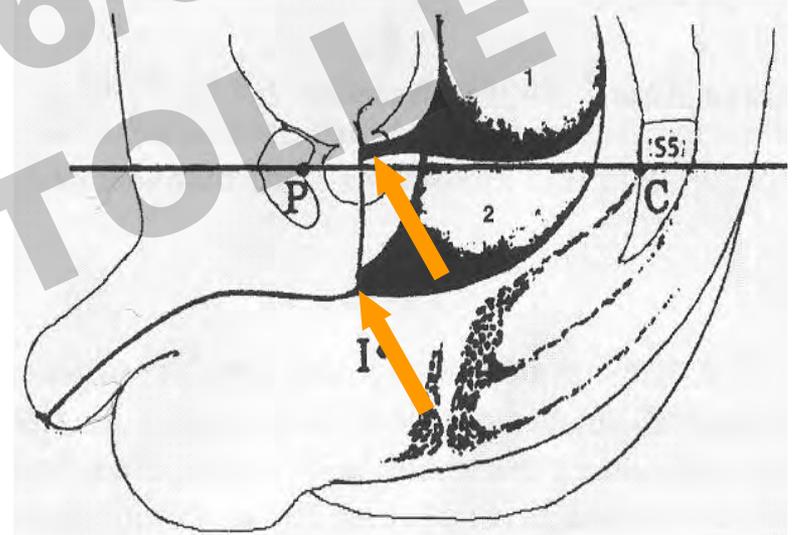
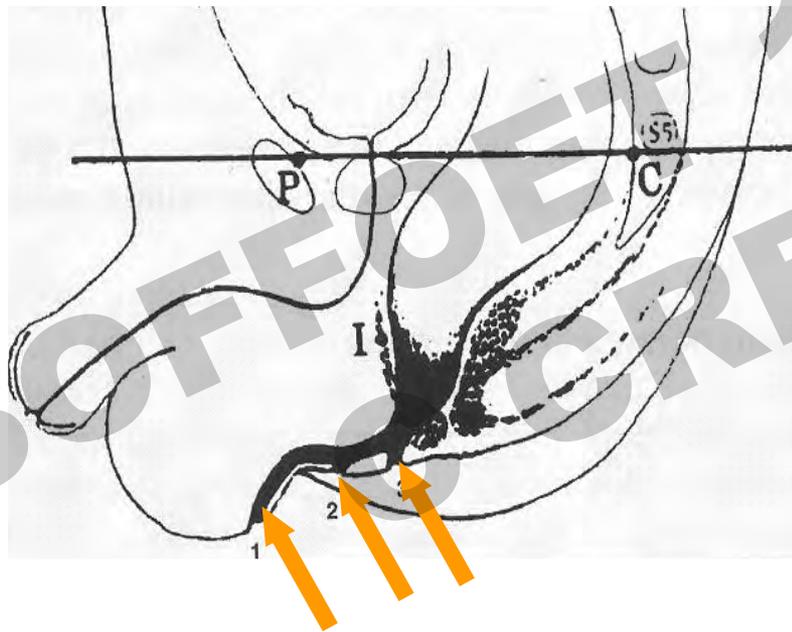
Orientent l'attitude
chirurgicale
en urgence

Facteurs pronostiques
de la continence future

Classification selon Penã

Niveau de la fistule

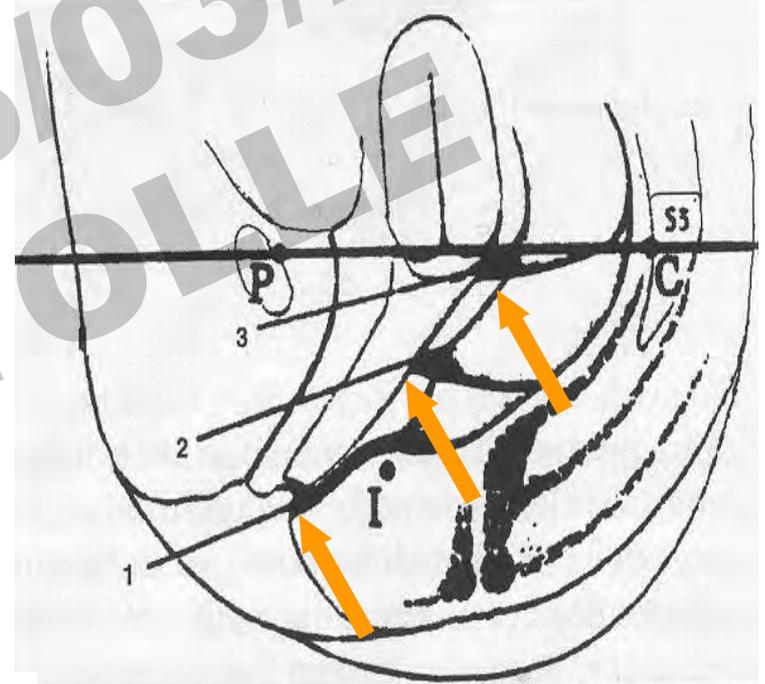
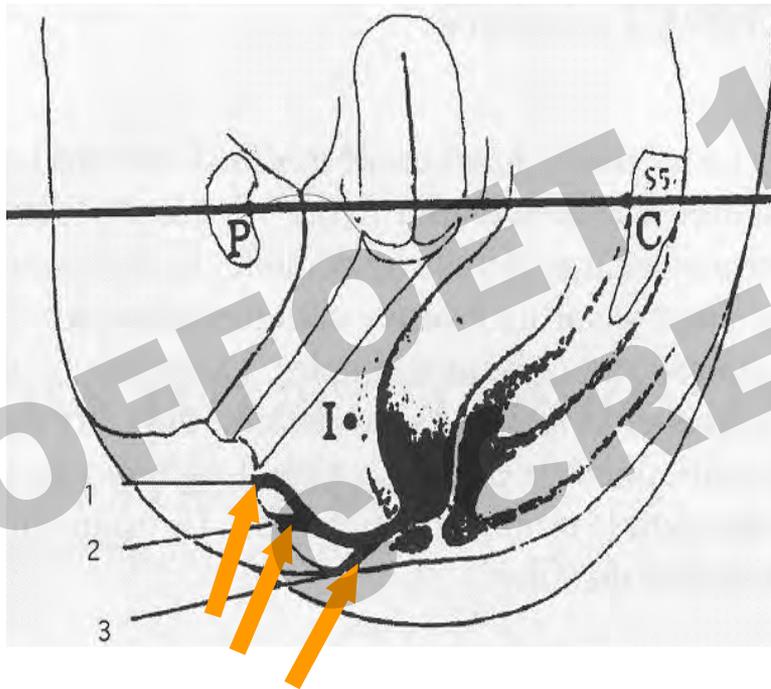
Chez le garçon



Niveau de la fistule

Chez la fille

Classification selon Penã



Les différentes formes de fistules

Chez le garçon

sténose ano-rectale
in situ
scrotale
recto-urétrale pénienne
recto-urétrale bulbaire
recto-urétrale prostatique
recto-cervicale (col de la vessie)
recto-vésicale

... ou pas de fistule...

Chez la fille

sténose ano-rectale
in situ
périnéale anteposé = à la fourchette
recto-vestibulaire sous-hyménéale
recto-vestibulaire sus-hyménéale = recto-vaginale basse
recto-vaginale haute
recto-cervicale (col de l'utérus)
recto-utérine

Fréquence des malformations anorectales

Classification de Krickenbeck, 2005

Formes "classiques"	Fréquence
Fistule périnéale (cutanée)	35-40%
Sténose anale	
Fistule rectourétrale	20-25%
Bulbaire	
Prostatique	
Fistule rectovésicale	5%
Fistule vestibulaire	15%
Cloaque	5%
Absence de fistule	5%
Formes rares	5-10%

La distribution des différentes formes anatomiques varie en fonction du sexe



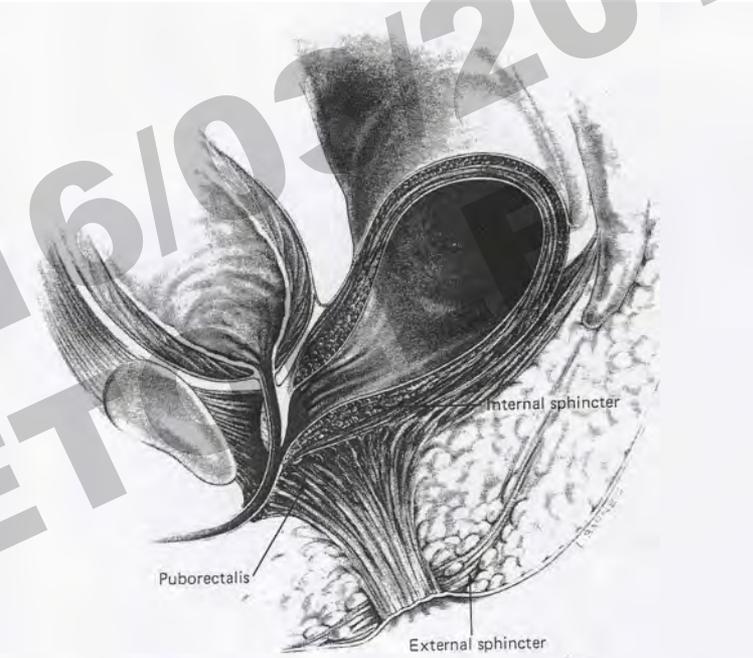
Formes Basses

♂

~ 40%

♀

~ 55%

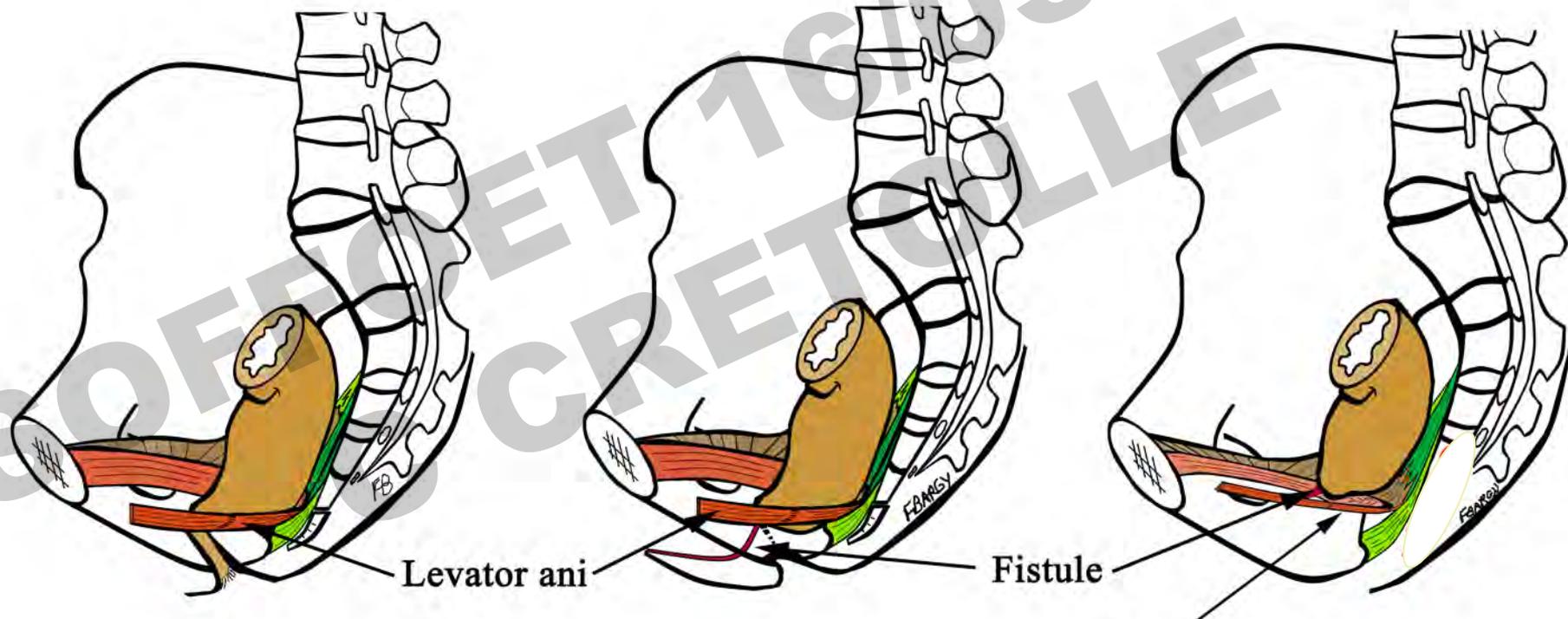


Formes Hautes

~ 50%

~ 20%

Le sphincter interne est toujours remanié
Plus le cul-de-sac est haut
plus les releveurs sont hypotrophiques



Normal

MAR Intermédiaire

Levator ani
MAR Haute

C'est une fille...



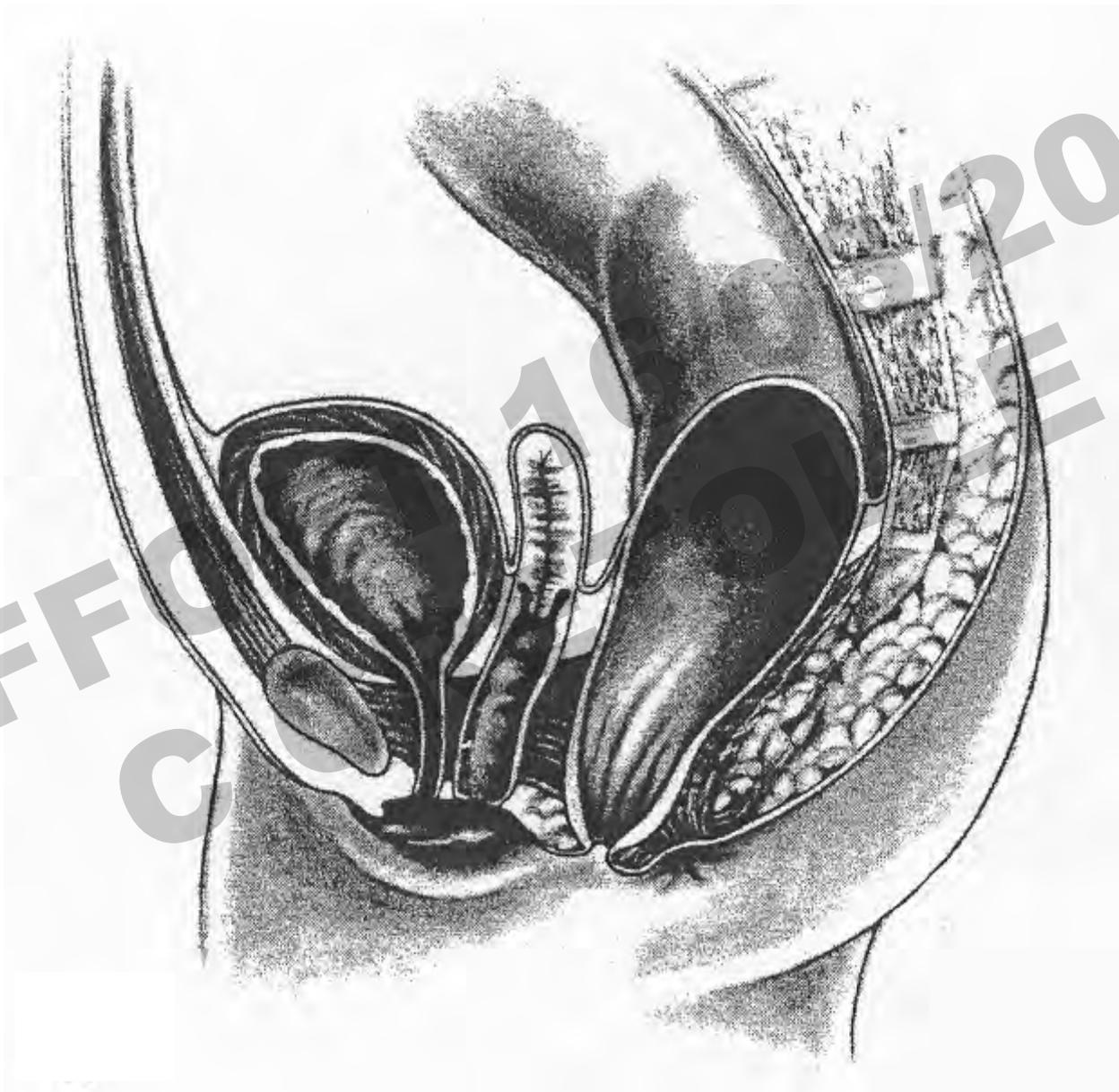
Anus anteposé



Fistule recto-périnéale antérieure = « à la fourchette »

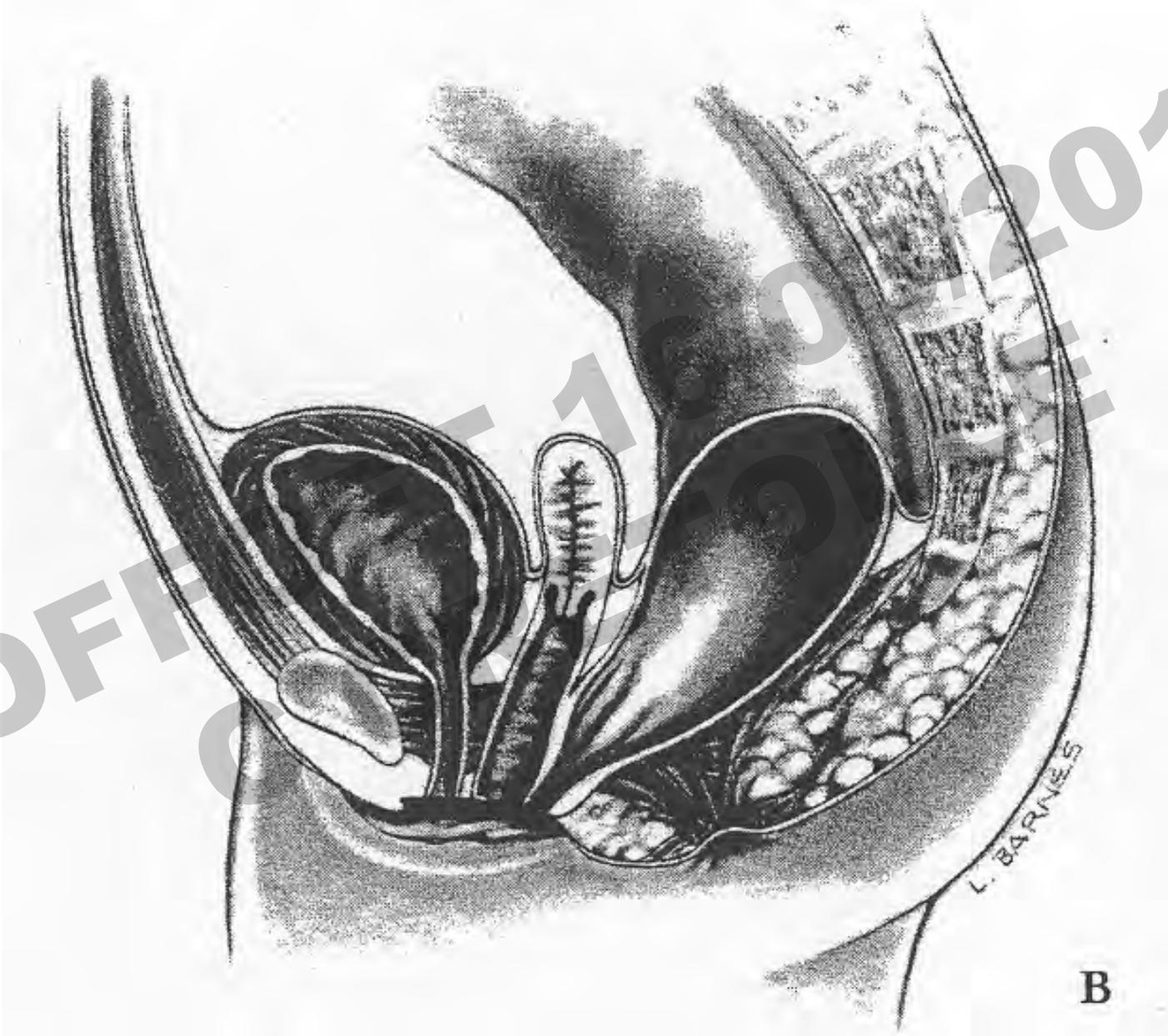


Fistule recto-périnéale antérieure = « à la fourchette »





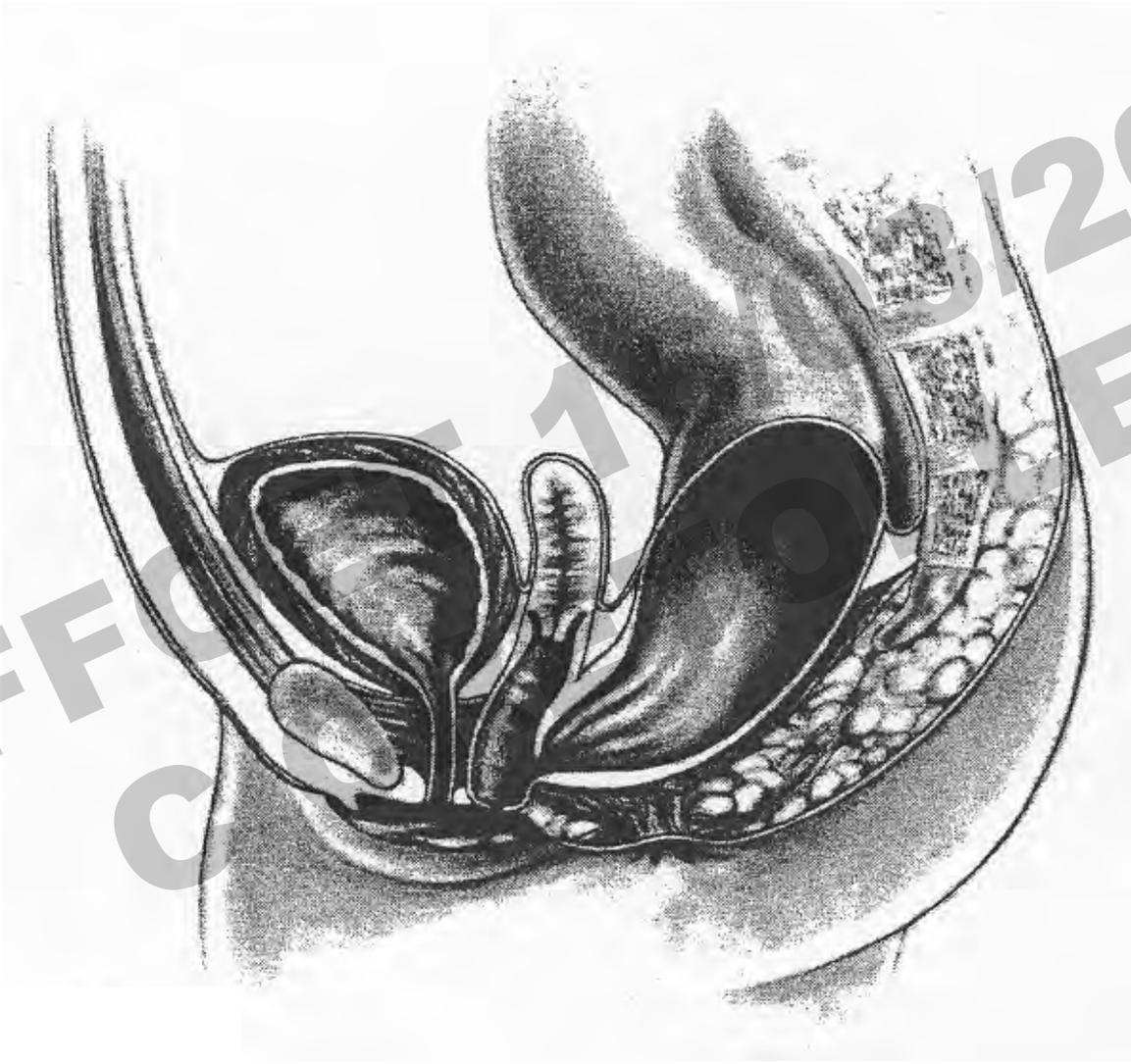
Fistule recto-vestibulaire



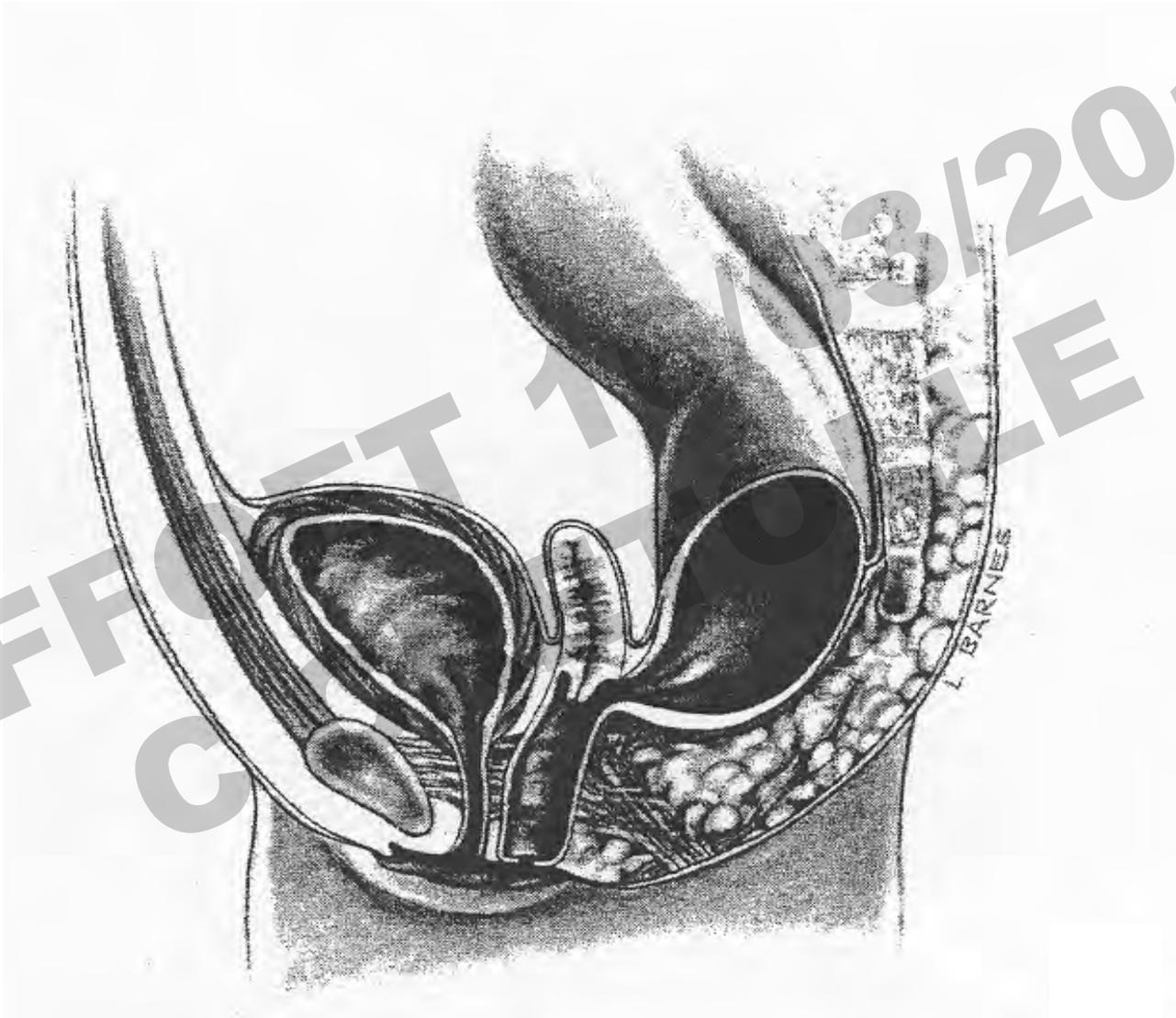
B



Cloaque ? Fistule recto-vaginale ?



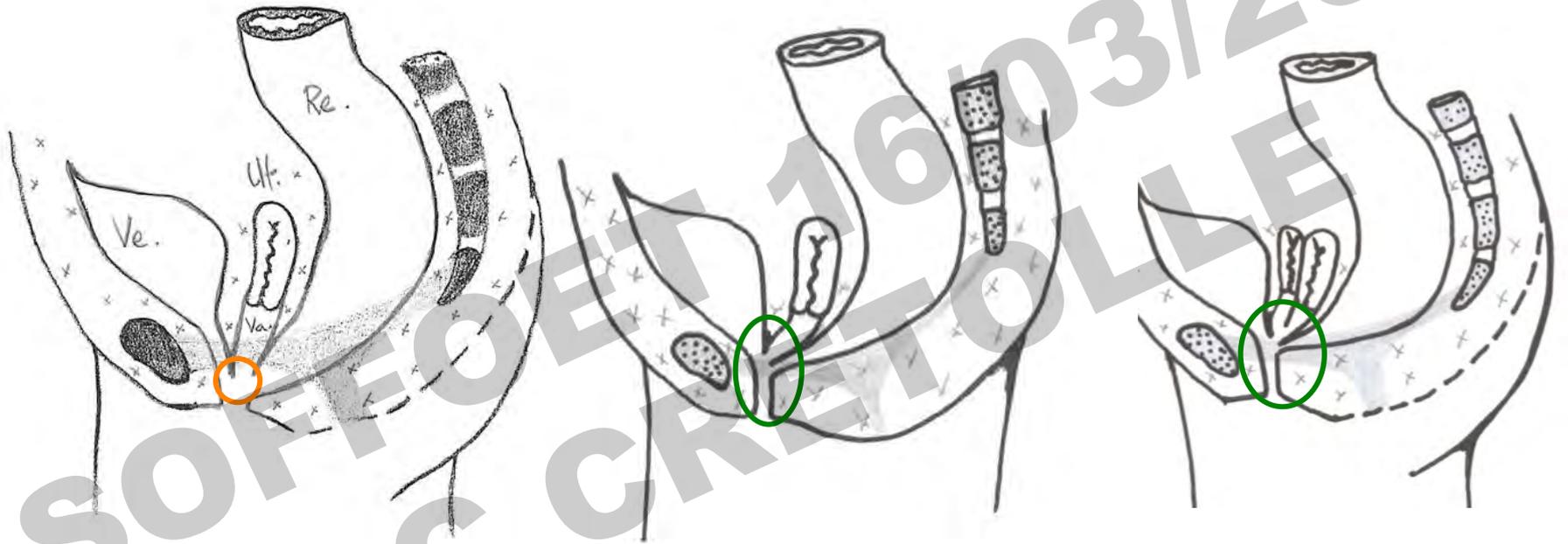
SoFFoet - 16/03/2018



SoFFoet - 16/03/2018

Cloaque

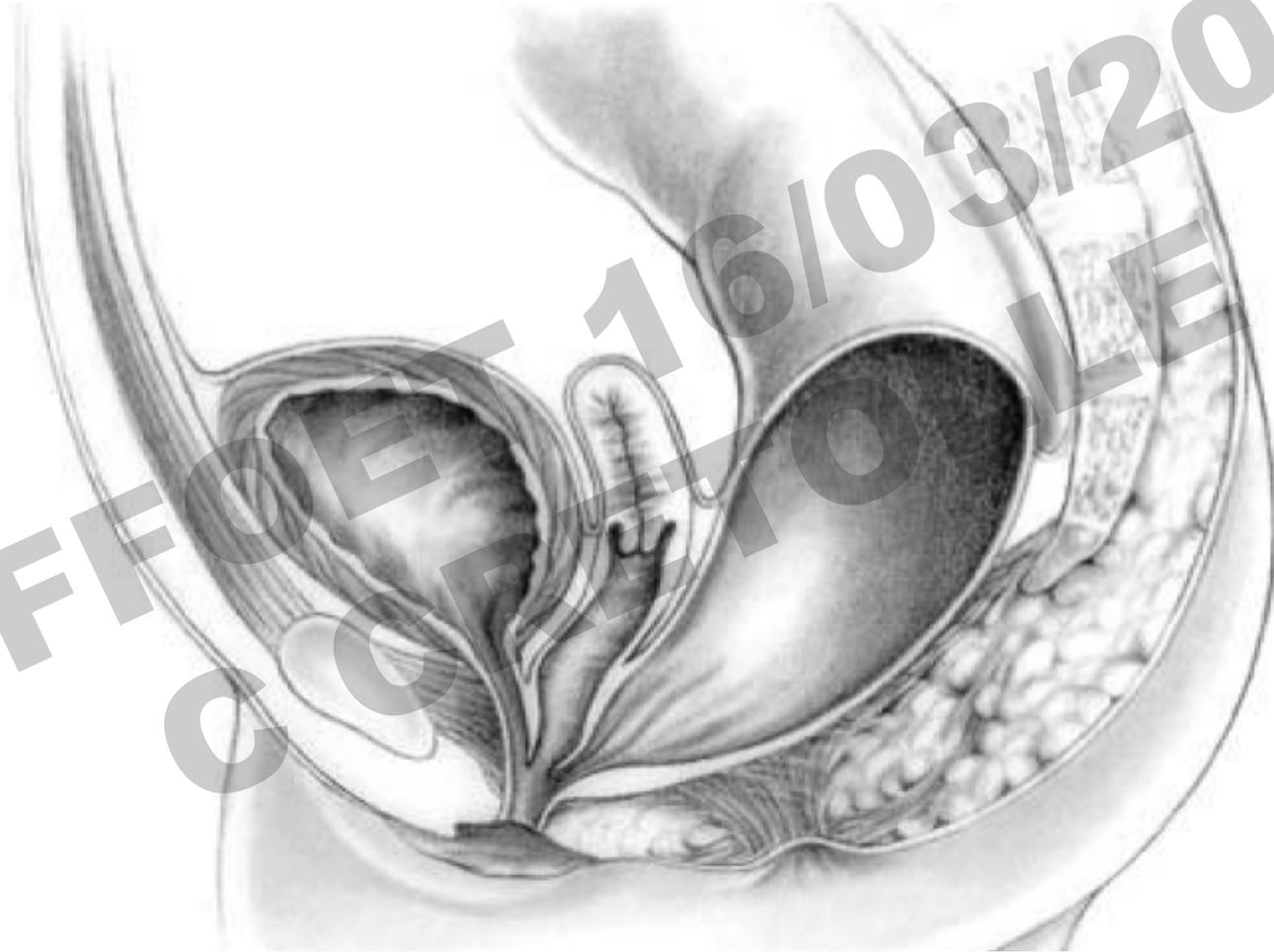
Canal court/Canal long



○ Canal commun court

○ Canal commun long ○ Canal commun long

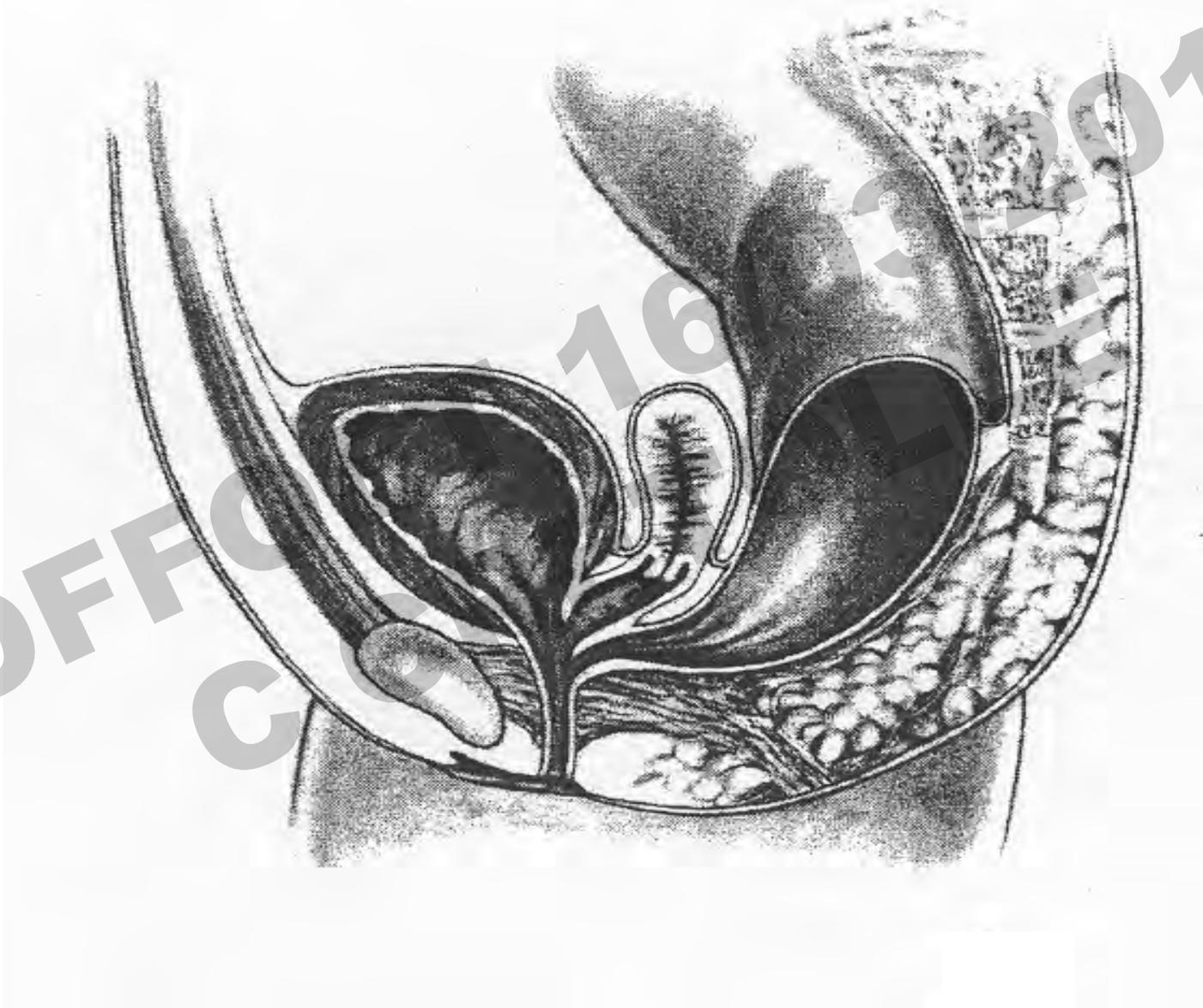
Cloaque canal court < 3 cm





1 orifice unique
Chez la fille
= Cloaque

Cloaque canal long > 3 cm



Cloaques = 2 formes de canal mais tous différents

Canal commun « court »

- Ébauche vulvaire
- Sillon interfessier

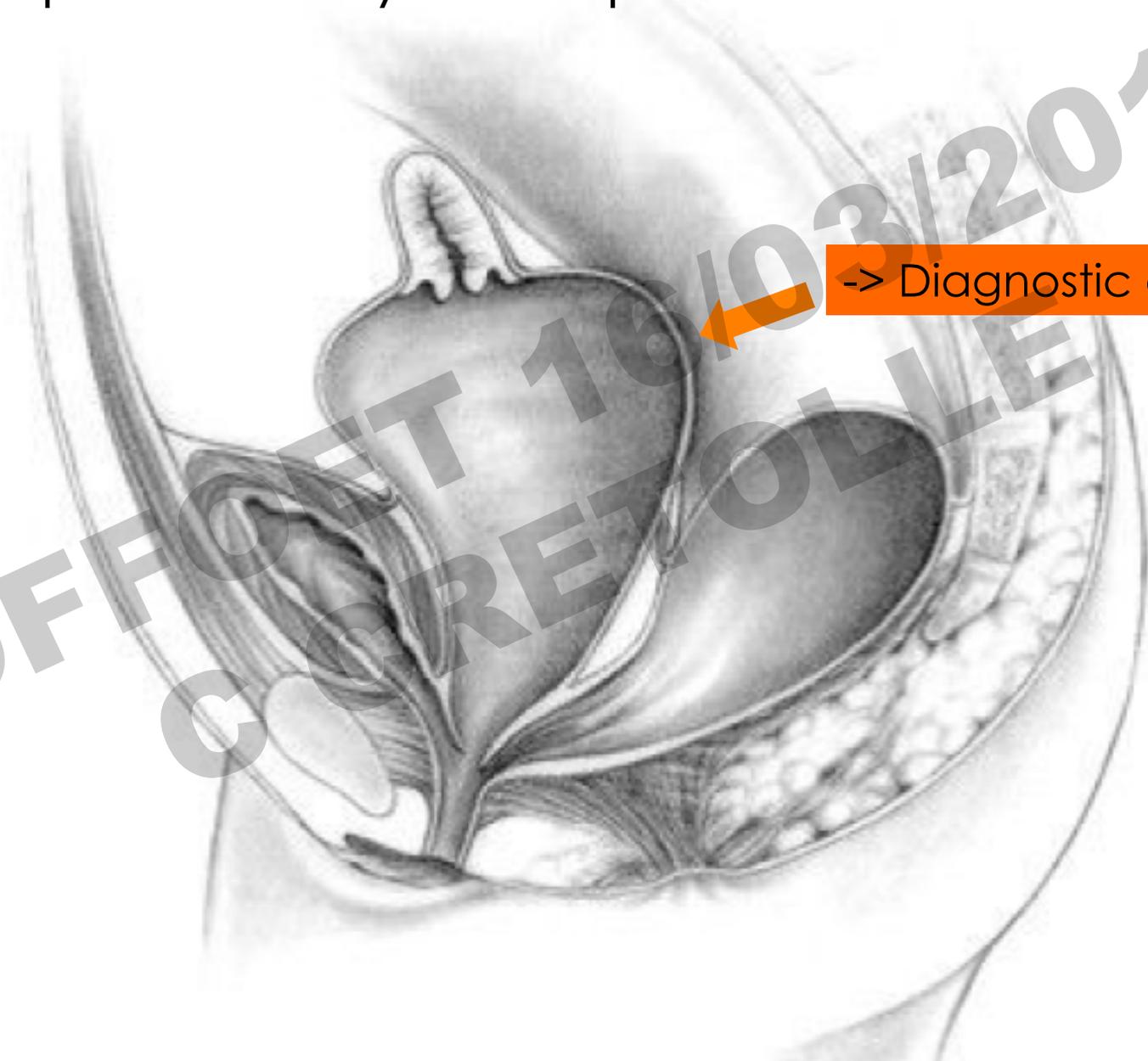


Canal commun « long »

- pas de vulve
- pas de sillon interfessier
- malformation sacrée



Cloaque avec hydrocolpos



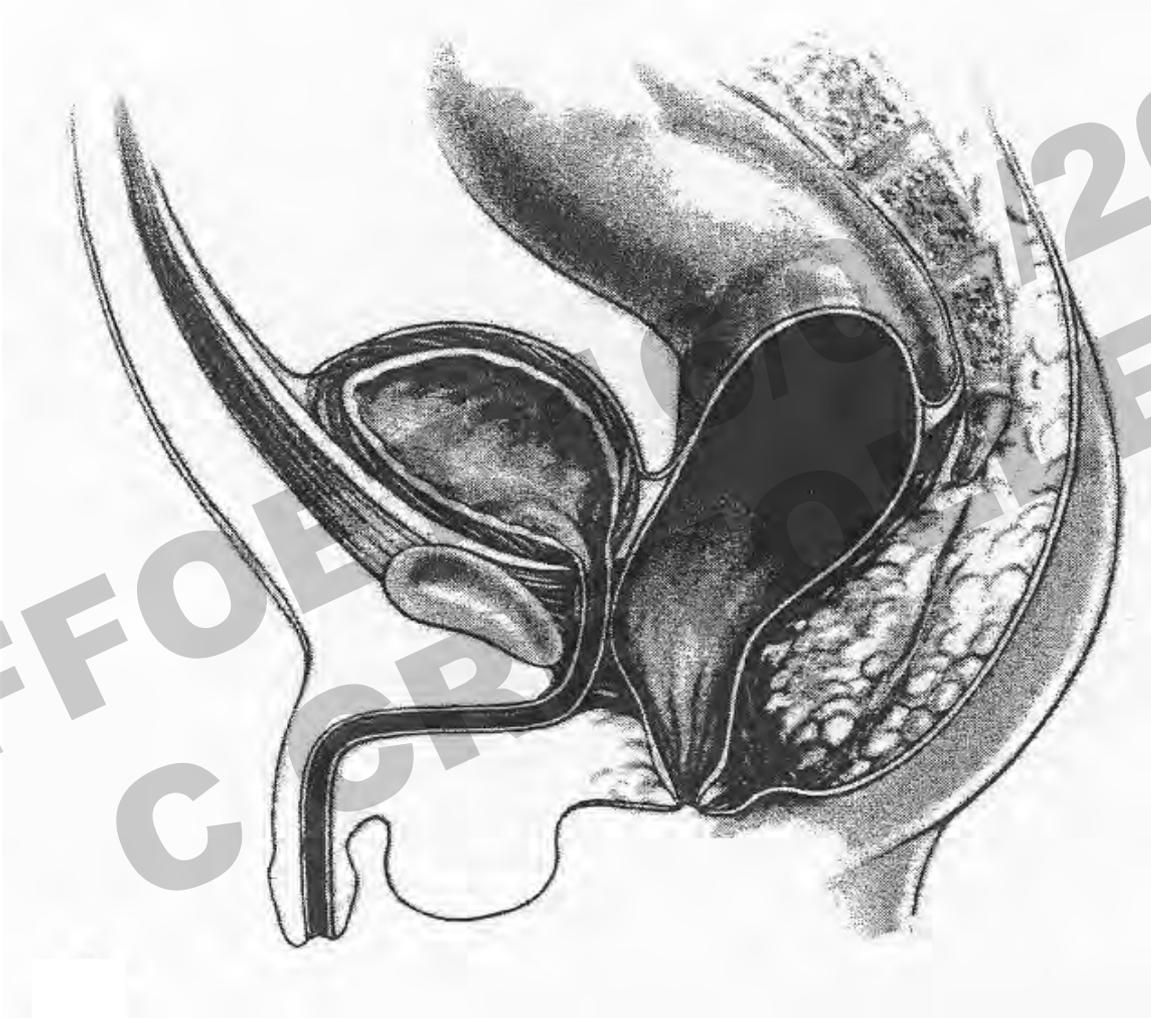
-> Diagnostic antenatal

SOFFOET 16/10/2018
C. CRETOLE

C' est un garçon...



Fistule in situ discrètement anteposée



SOFFOET
CORP
2018

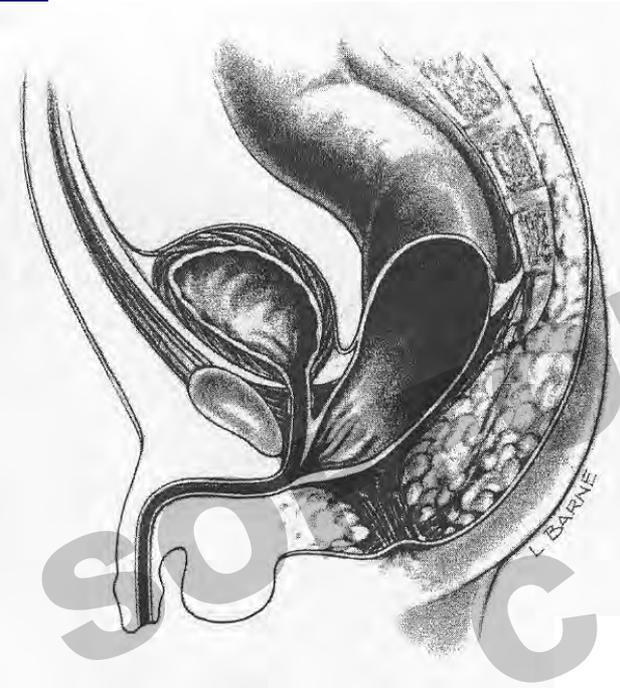


Fistule punctiforme ?

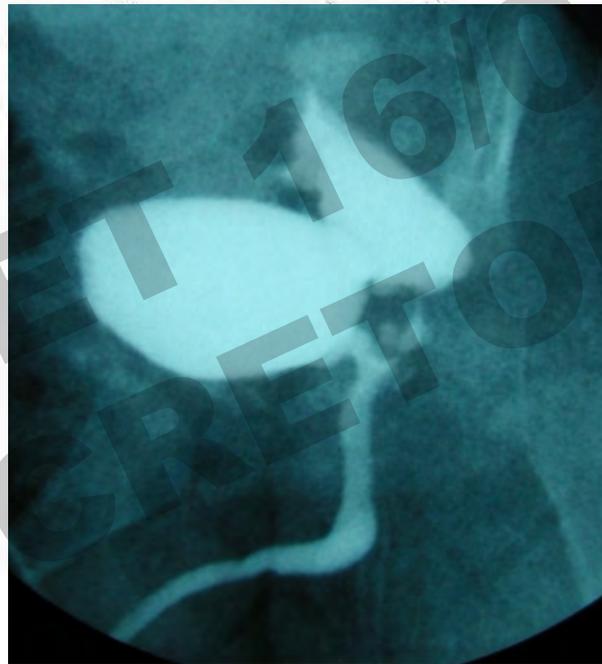


« Bucket Handle » = Anse de seau

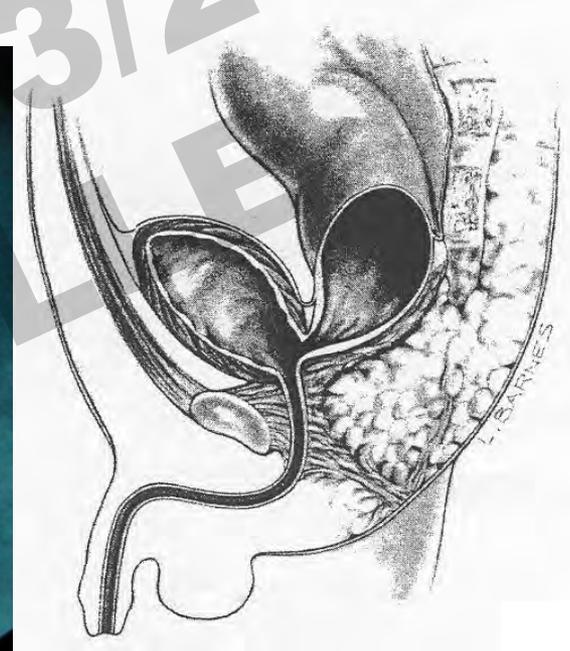
MAR sans fistule visible au périnée chez le garçon



Fistule recto-bulbaire



Fistule recto-prostatique

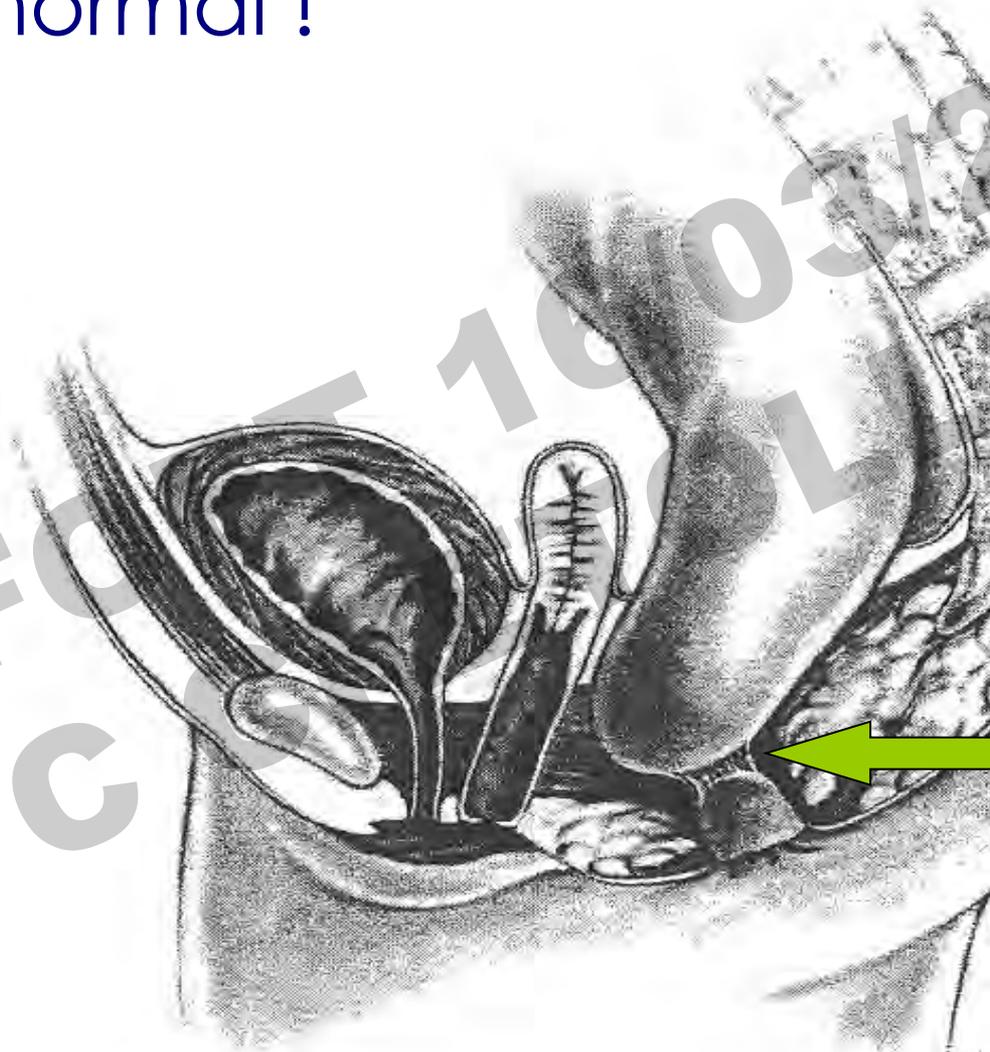


Fistule recto-cervicale

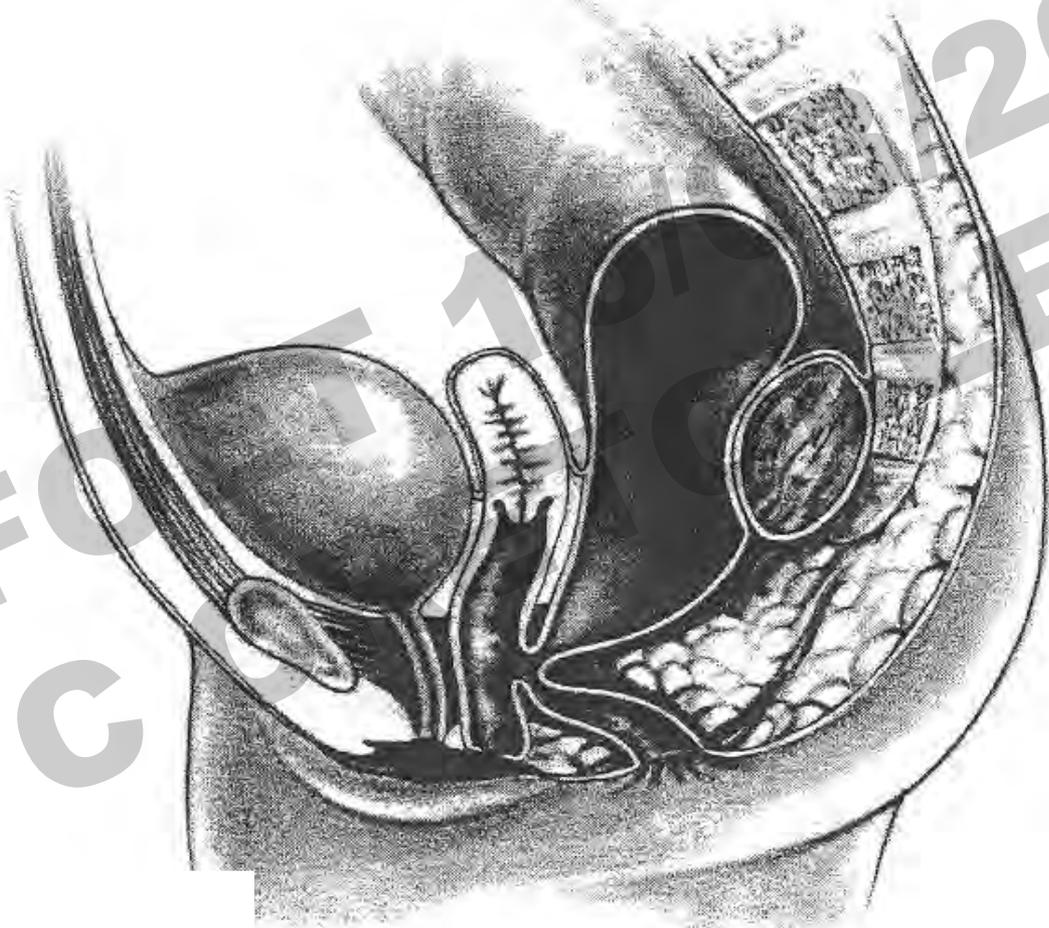
Les pièges !

SOFFOET 16/03/2018
C CRETOLLE

Atrésie rectale
= Anus normal !



Fistule en H



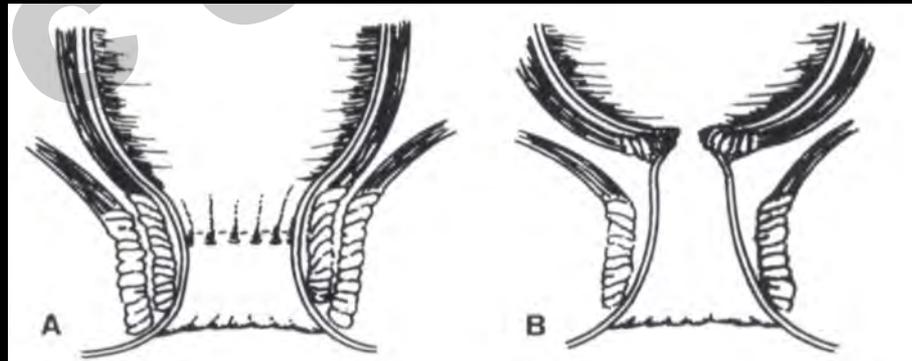
A

Sténose ano-rectale

= anus en entonnoir ou infundibulaire



Syndrôme de Currarino ?

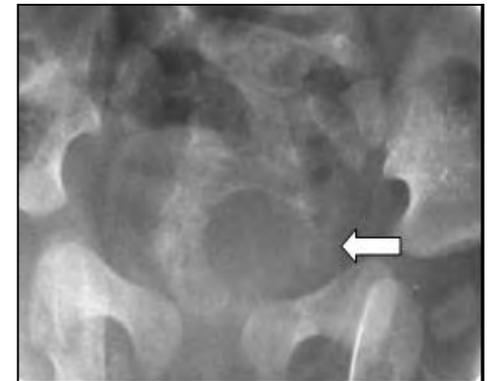
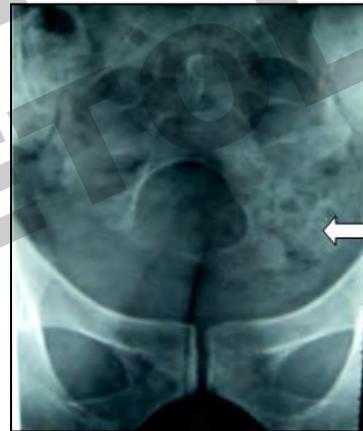


Triade décrite par Currarino, 1981

3 signes cliniques majeurs

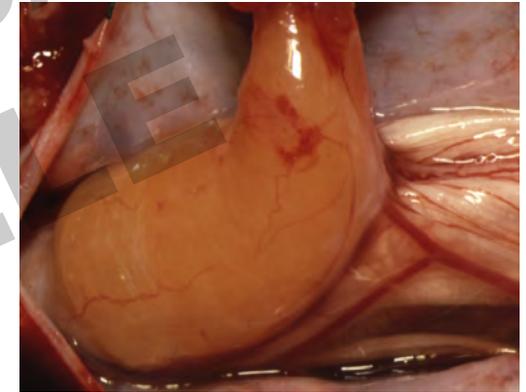
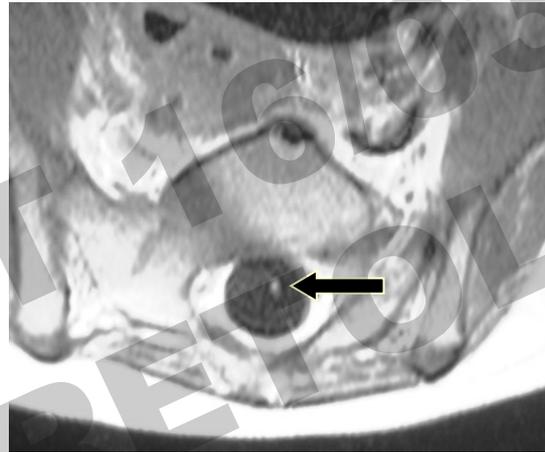
1 / 100 000 naissances

1. Agénésie partielle du sacrum en cimeterre
2. Malformation de l'intestin terminal
3. Tumeur pré-sacrée



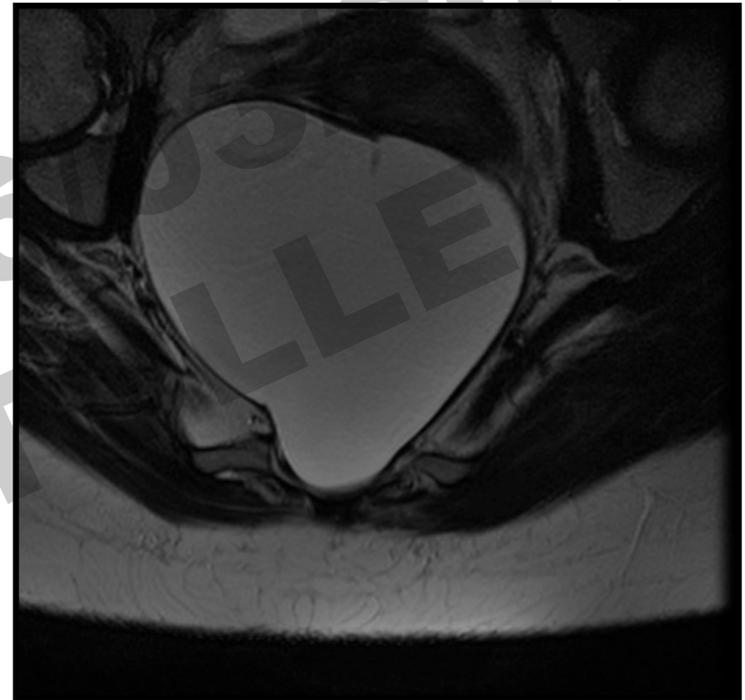
Currarino: 4ème signe majeur

Anomalies du cône terminal de la moelle (70%)



- Moelle attachée basse, Filum court
- Lipome du Filum
- Syringomyélie

Complications tumorale : compression, infection, dégénérescence



Masse pré-sacrée:
méningocèle, tératome,
kyste neurentérique

Génétique de la séquence de Currarino

Un seul gène : *MNX1*

- Transmission autosomique dominante
- 50% des patients ont une mutation ponctuelle de *MNX1*
- 90% de formes familiales parmi les mutés
- Expressivité variable et pénétrance incomplète *y compris au sein d'une même famille*
- Pas de corrélation génotype - phénotype

Crétolle et al., Hum Mutat, 2008

Kochling et al, Eur J Hum Genet, 2001

Hagan et al, Am J Hum Genet, 2000

Différentes présentations cliniques

➤ Formes isolées (30%)

➤ Malformations associées
(50-70%)

Malformations associées et Formes anatomiques

Forme Basse

Forme intermédiaire

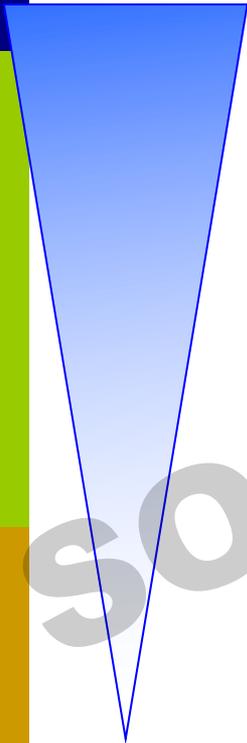
Forme Haute



36% des cas

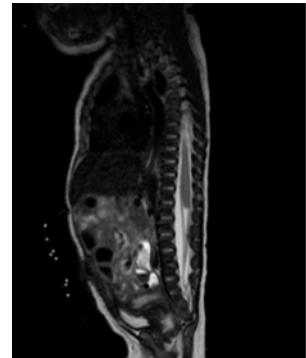
80% des cas

Malformations « Associées »



SOFFOET 16/03/2018
C CRETOLLE

F. Syndromiques de MAR



Bilan paraclinique

< 24h

Bilan initial

Invertogramme: niveau du cul-de-sac

Echographie cardiaque: cardiopathies++

Echographie urinaire/ gynéco

Echographie du cône médullaire++

Rx de rachis complet (sacrum)/gril costal

Bilan secondaire

Uréthro-cystographie

+/- IRM

Radiographies de squelette

Imagerie cérébrale: ETF

+/- Examen ophtalmologique

+/- Audiogramme

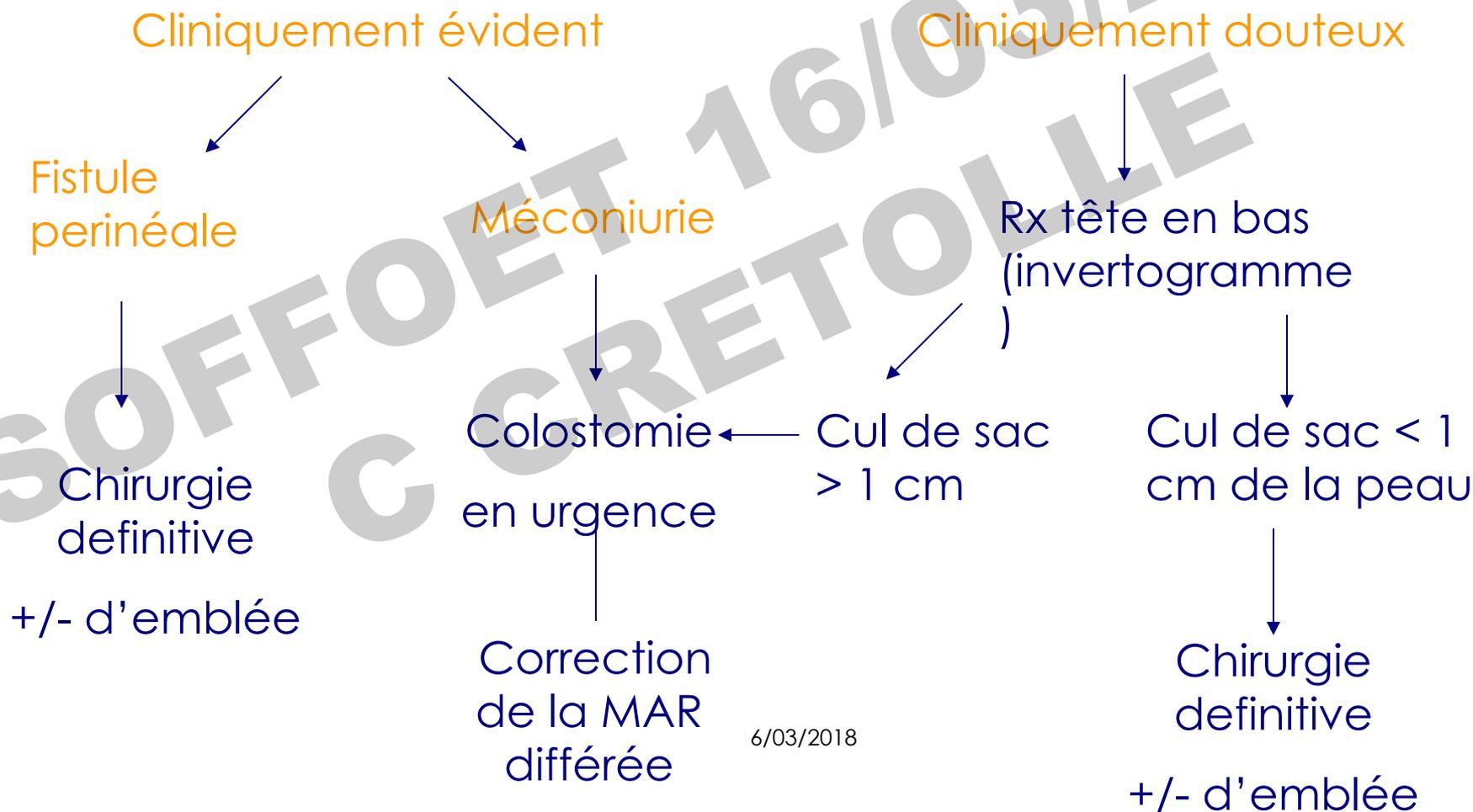
+/- Caryotype

Fonction des
malformations
associées



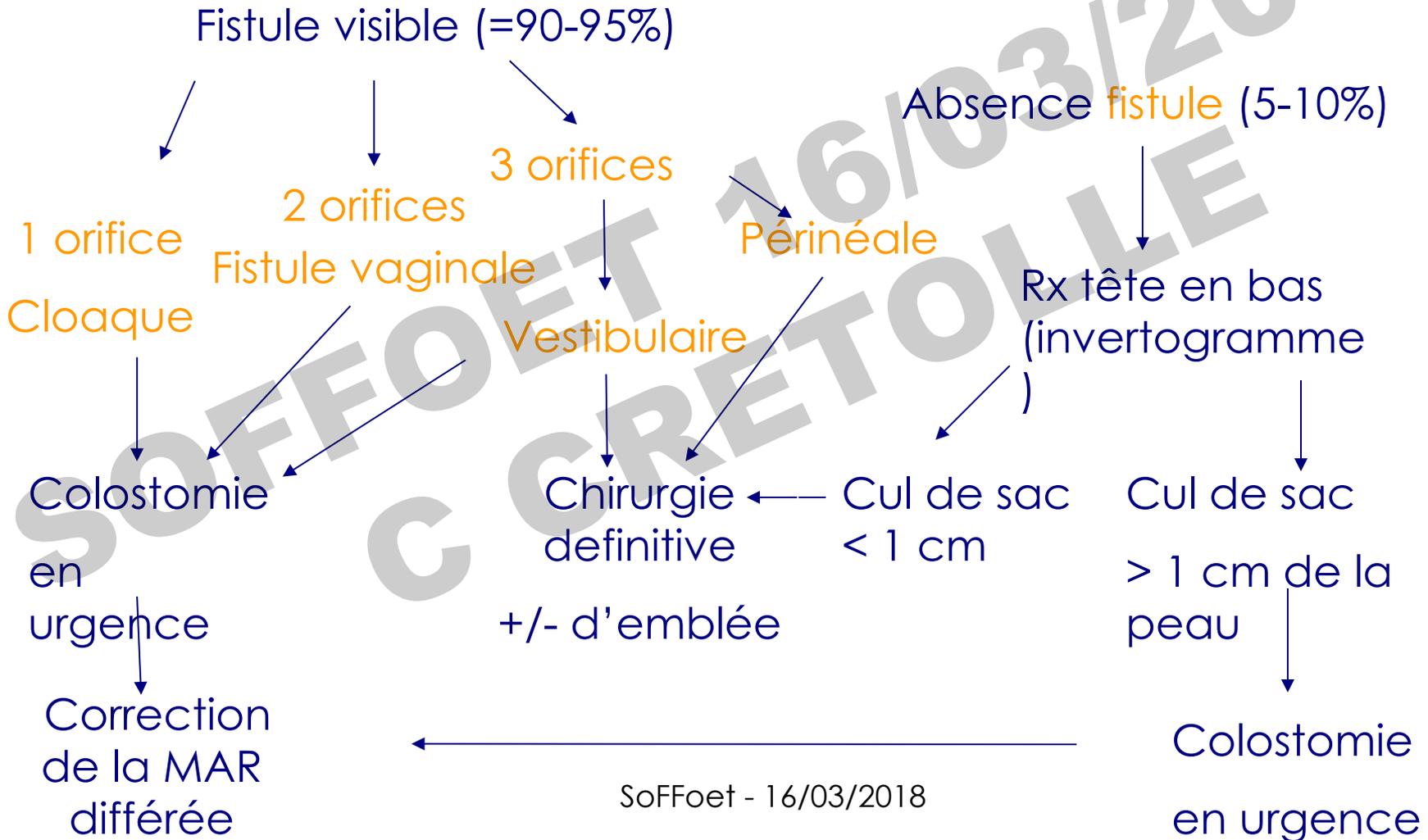
Prise en charge des Garçons

Examen du périnée et des urines



Prise en charge des Filles

Examen du périnée : compter les orifices



Evolution

➤ Formes basses :

Bon pronostic fonctionnel mais la propreté reste « contrôlée » et tendance rétentionniste

➤ Formes hautes :

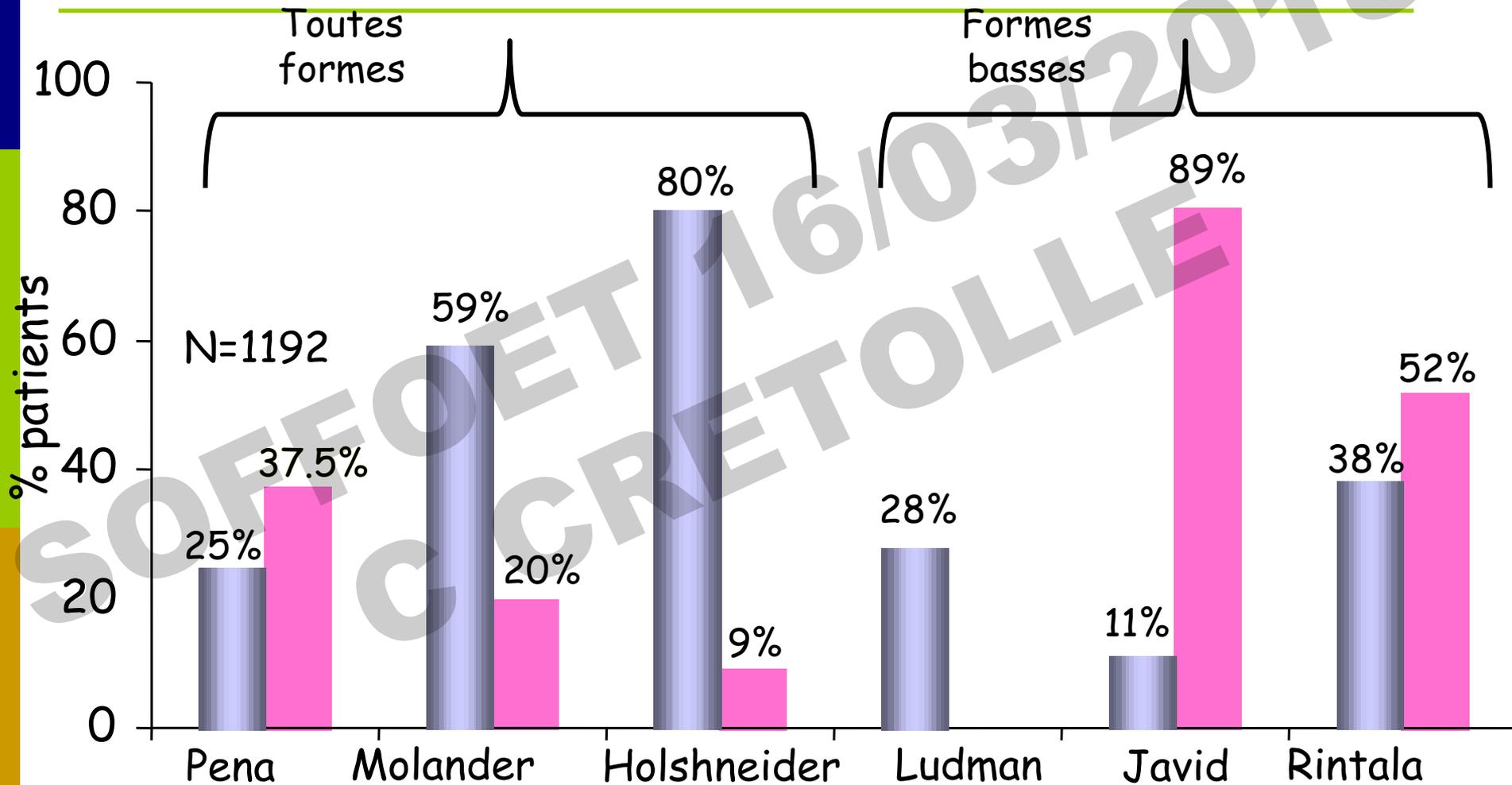
Risque d'incompétence sphinctérienne (pas de SAI, SAE dystrophique)

➤ ... et fonction des malformations associées

Résultats: continence

50% ont une propreté socialement acceptable

■ Incontinence
■ Contenance complète



En pré-natal ?

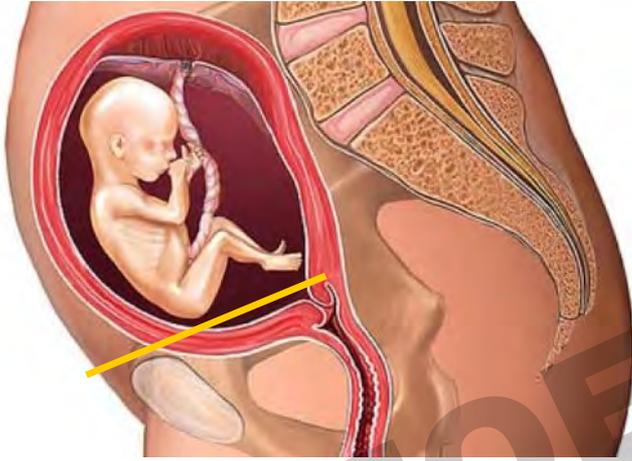
Les signes d'appel indirects

- Entérolithiase
- Hydrométrocolpos: cloaque
- Distension du colon et/ou de l'ampoule rectale (dès 12 SA)
- Anomalies sacrées, Anomalies médullaires
- Tumeur présacrée :
tératome, méningocèle
- Malformations associées :
vertébrales, cardiaques,
médullaires ...



P. Hornoy

Le complexe sphinctérien ano-rectal CSAR



- Coupe tangentielle du périnée
- Image en cocarde
cylindre sphinctérien
muqueuse du canal anal
- Repérage aisé

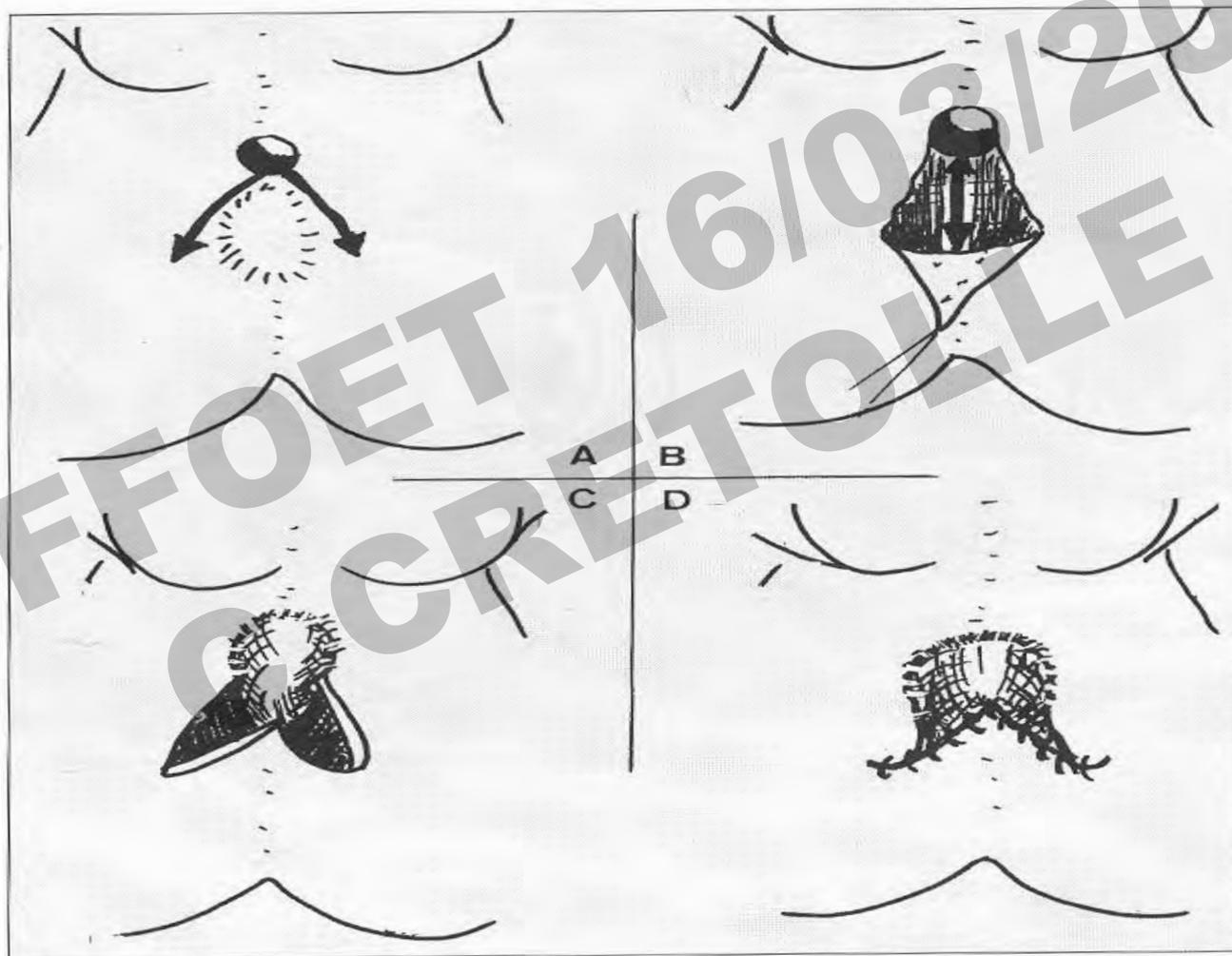


SoFoet - 16/05/2018

Le CSAR est visible à partir de 23-24 SA
jusqu' à 34 SA
son épaisseur augmente avec le terme

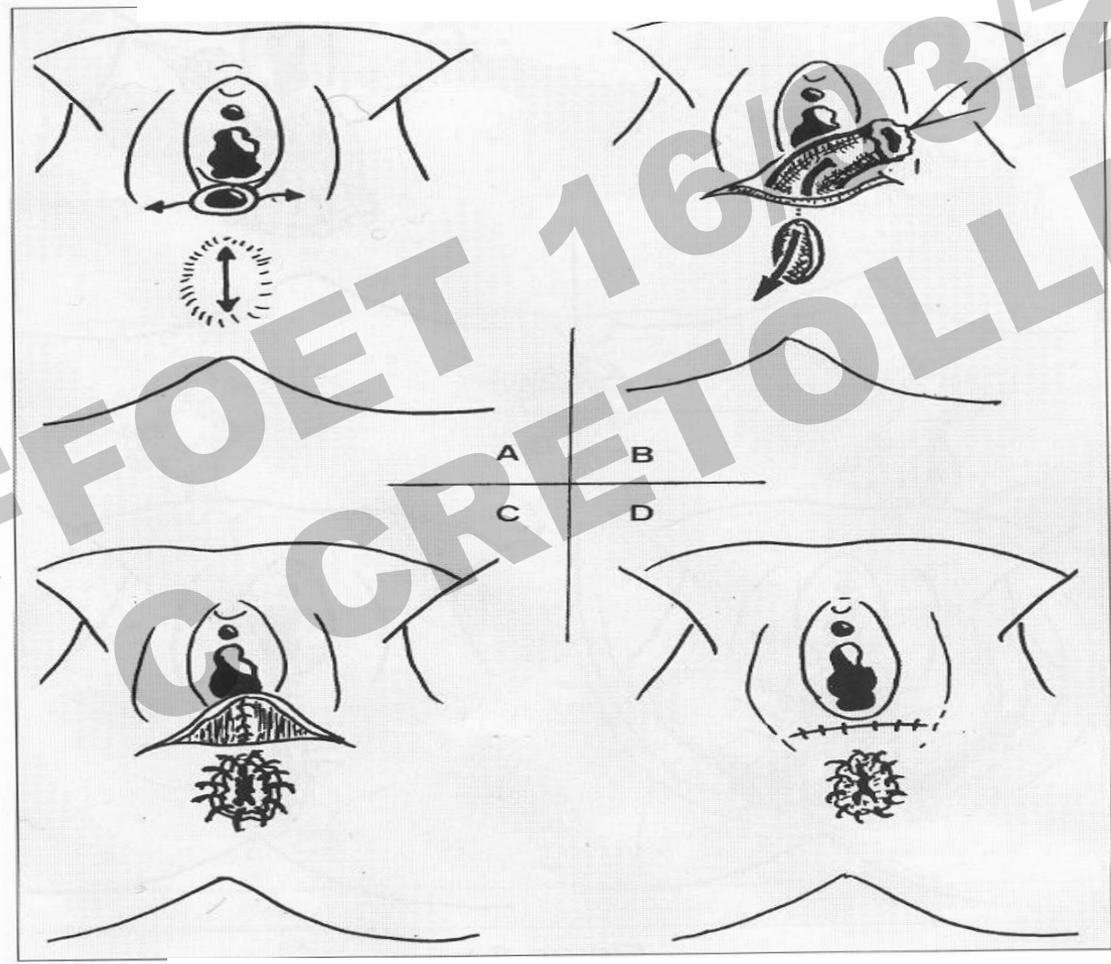
Chirurgie des formes basses

Plastie type Y-V de Pellerin



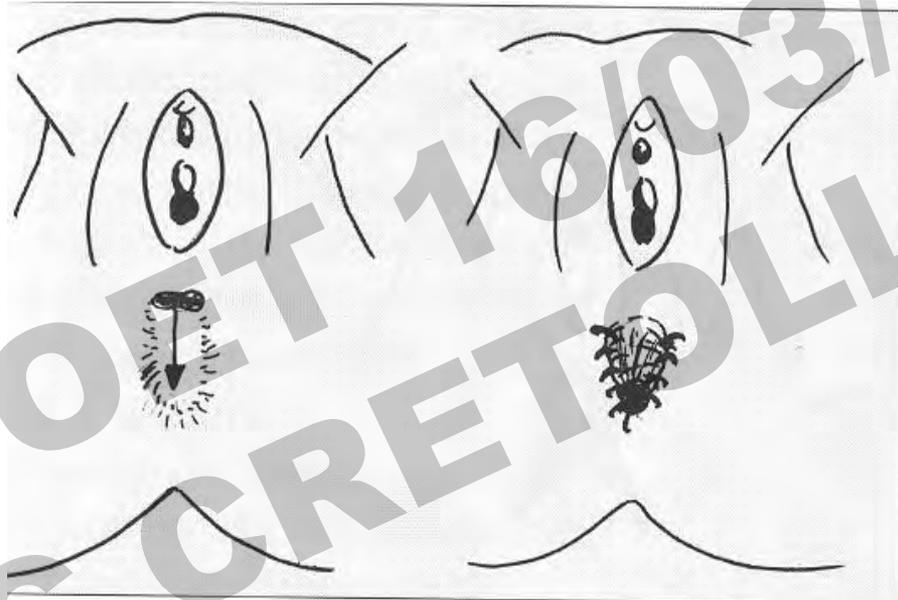
Chirurgie des formes basses

Transposition anale en 1 temps
Technique de Santulli pour anus vulvaire



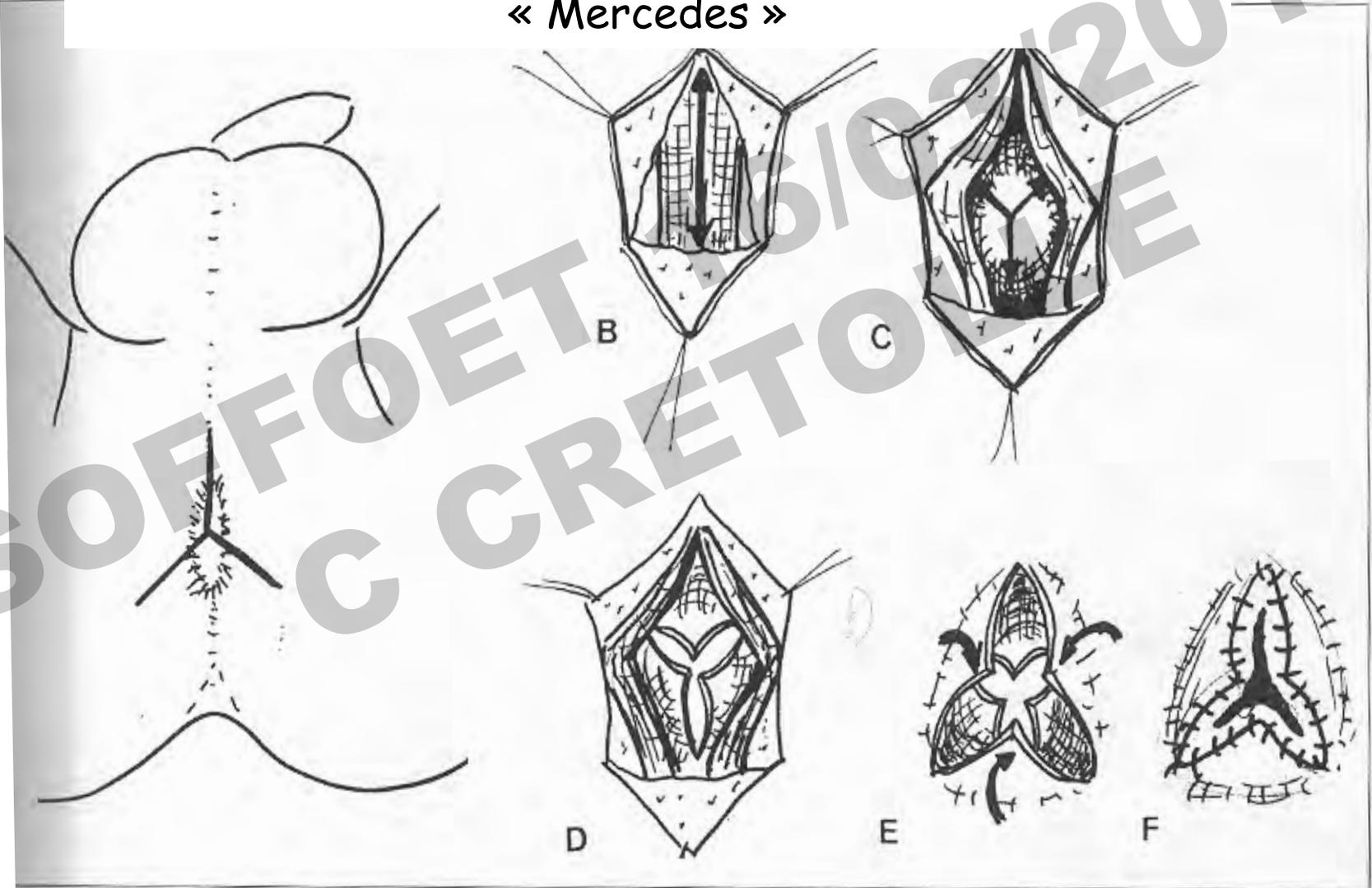
Chirurgie des formes basses

Cut-back de Dennis-Brown

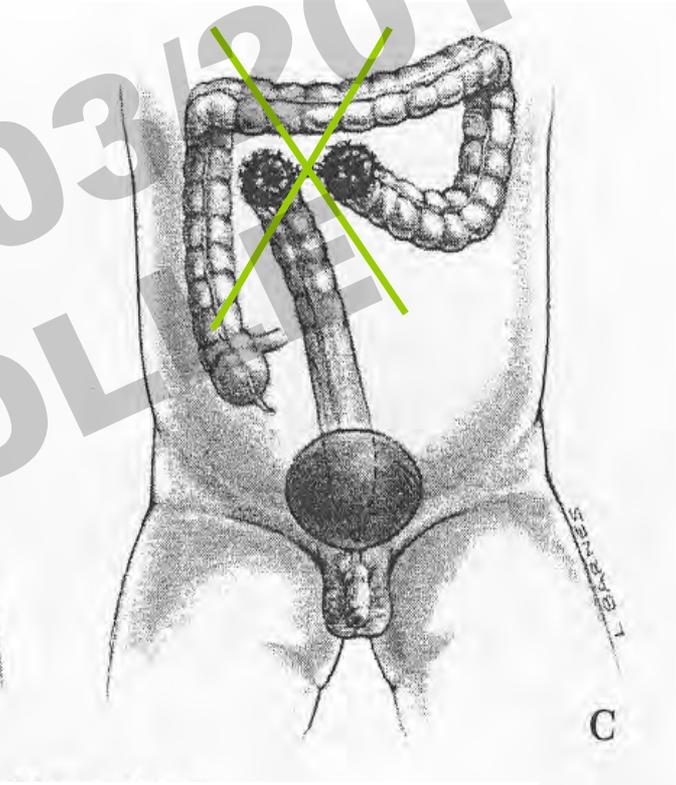
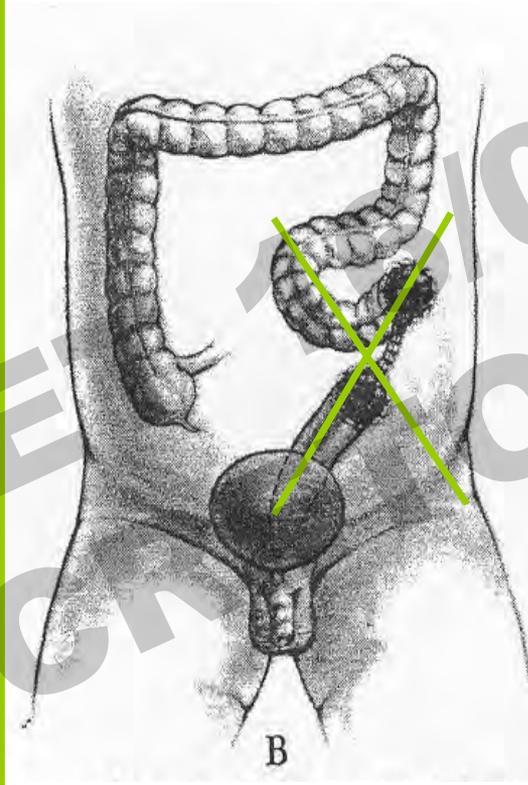
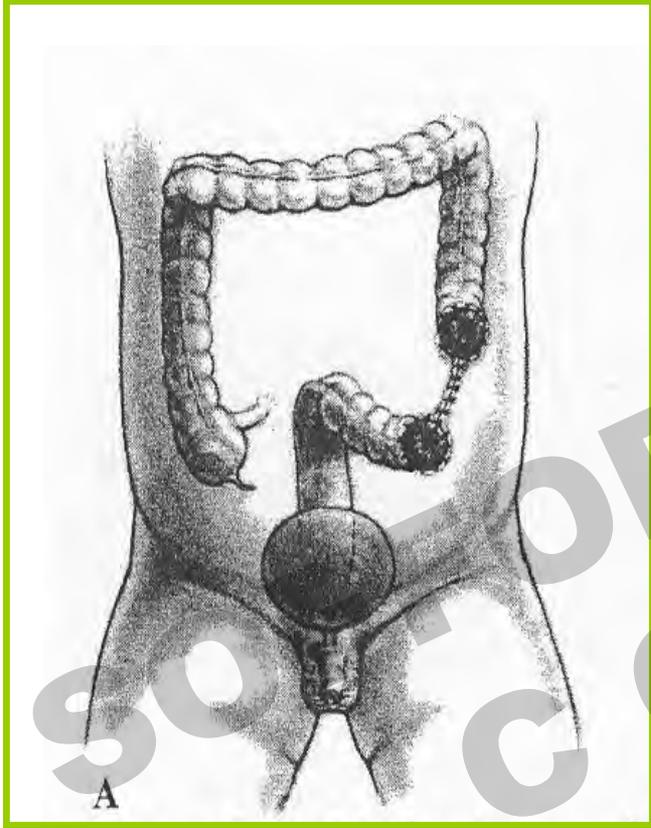


Chirurgie des formes basses sans fistule = anus couvert

Proctoplastie par lambeaux en Y: Technique de Pellerin
« Mercedes »



Forme haute
ou doute diagnostic:
faire une colostomie...



Colostomie sigmoïdienne dérivation à la jonction côlon-sigmoïde
ou

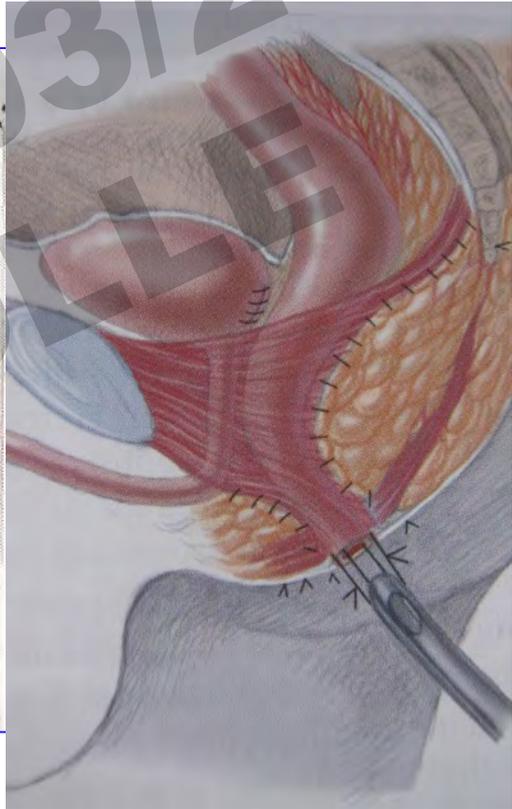
transverse si formes très hautes ou formes complexes
(cloaque à très long segment commun)

La voie d'abord de Penã Postero Sagittale Ano-Recto-Plastie

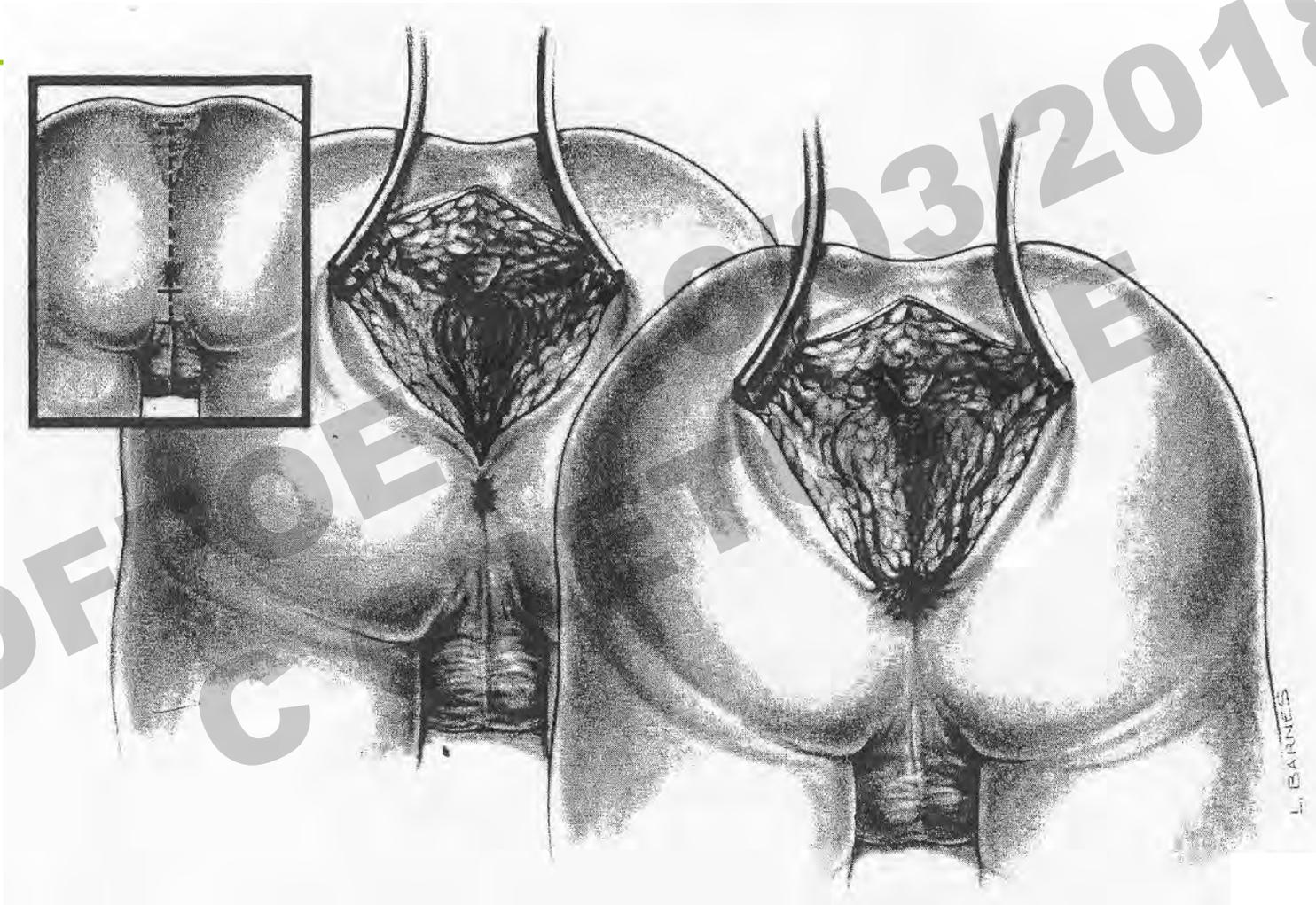


Sonde urinaire
Stimulateur électrique

SECRET 16/03/2018

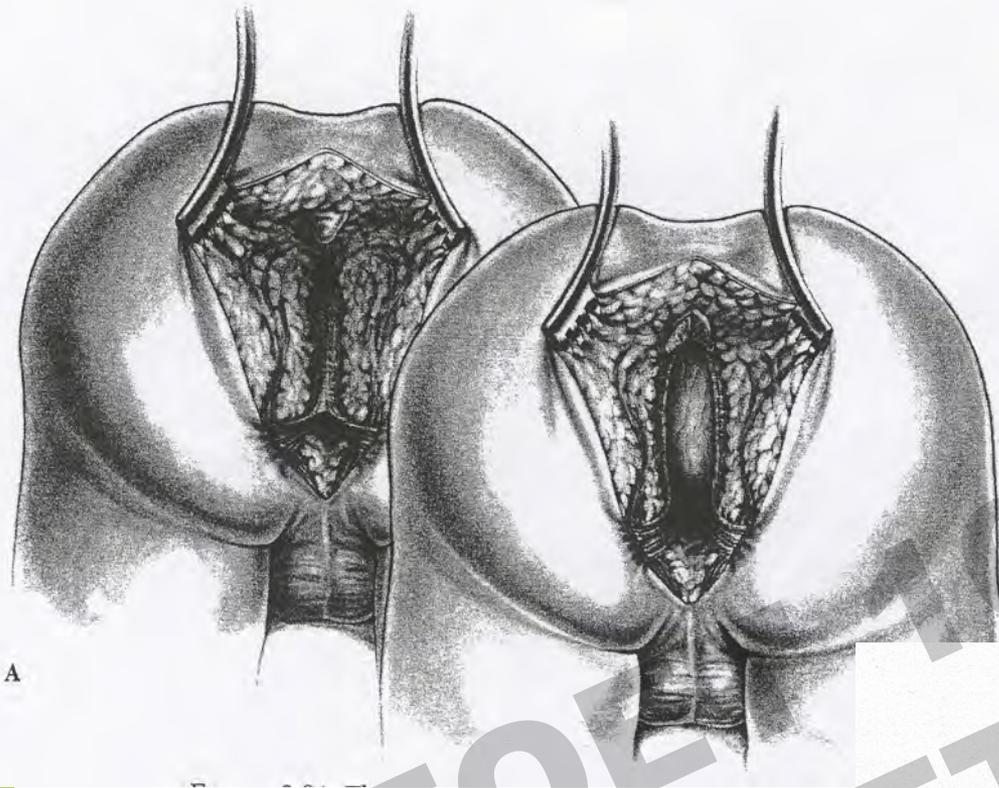


<http://www.cincinnatichildrens.org>



SoFFoet - 16/03/2018

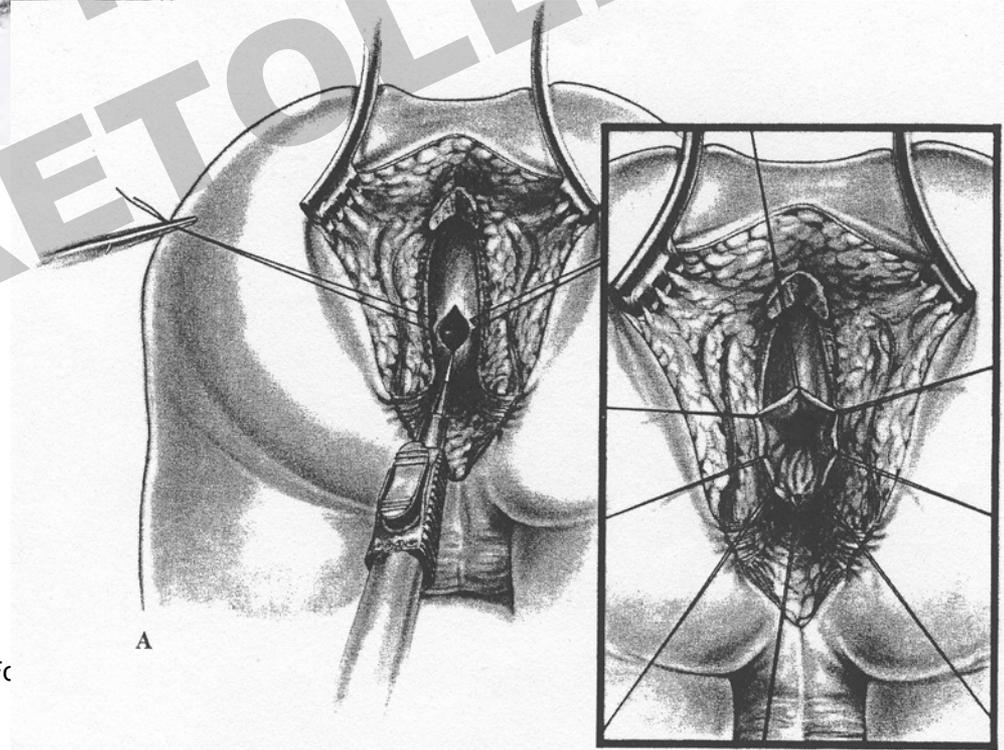
A. Peña, Atlas of surgical management of anorectal malformations - Spr.-Verlag Ed° 1989



A

6/03/2018

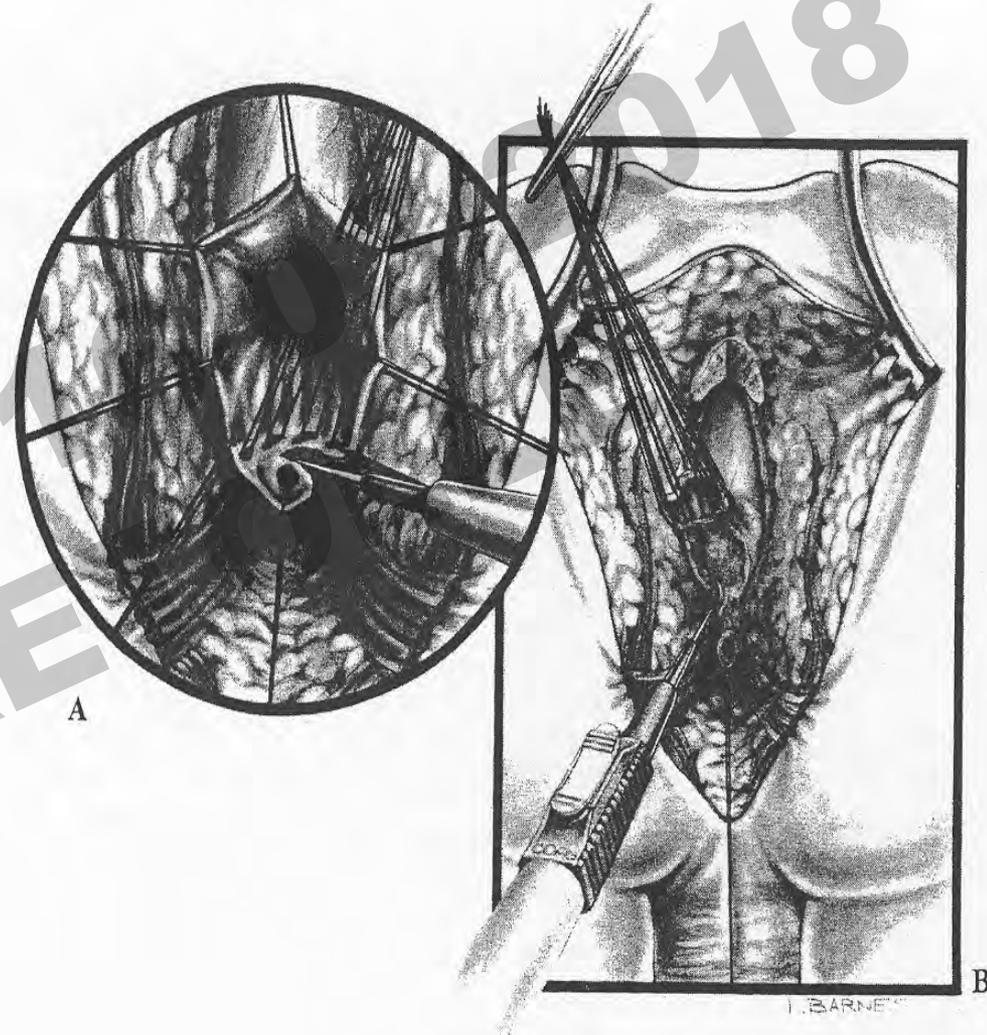
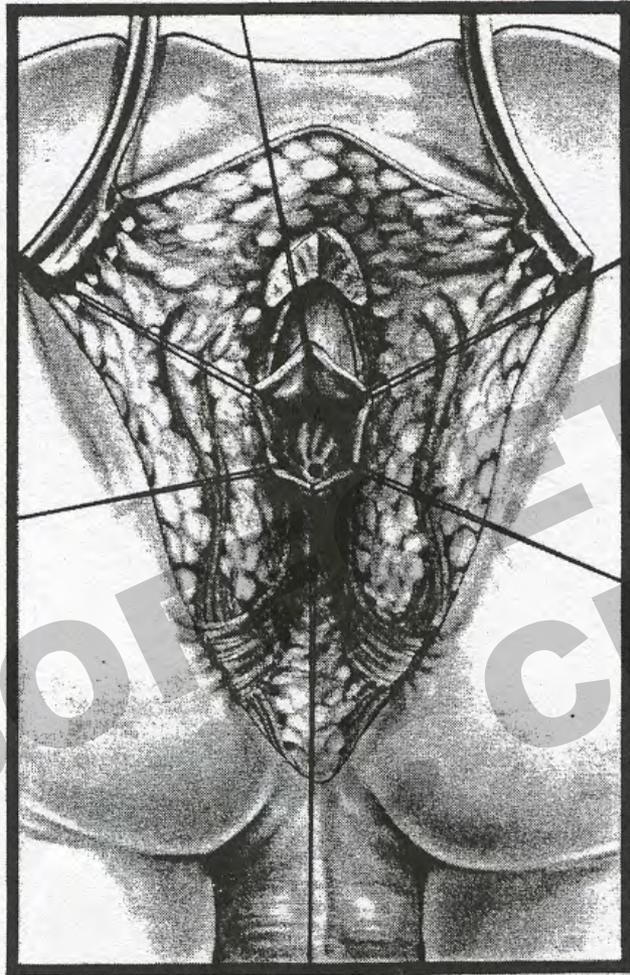
SOFFOL C CRETOLLE

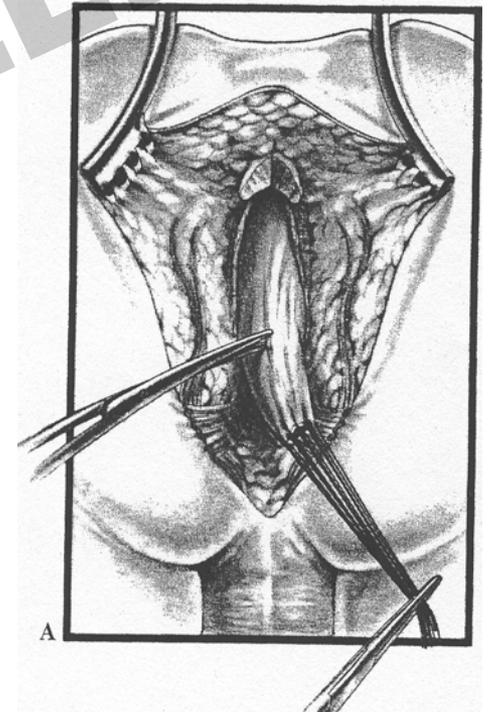
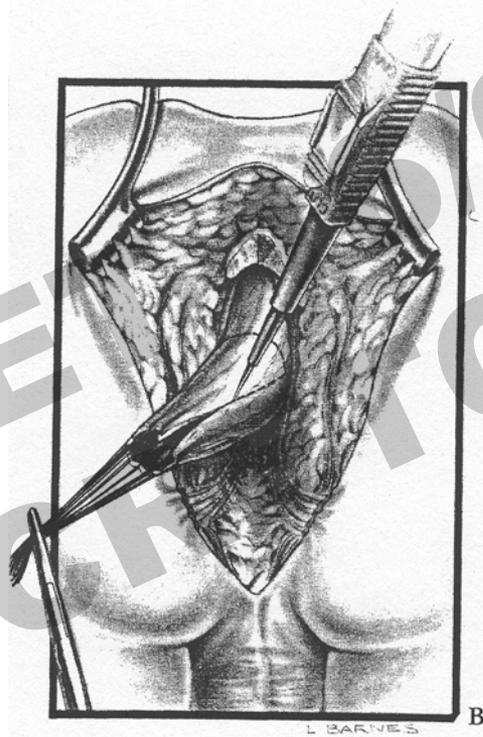
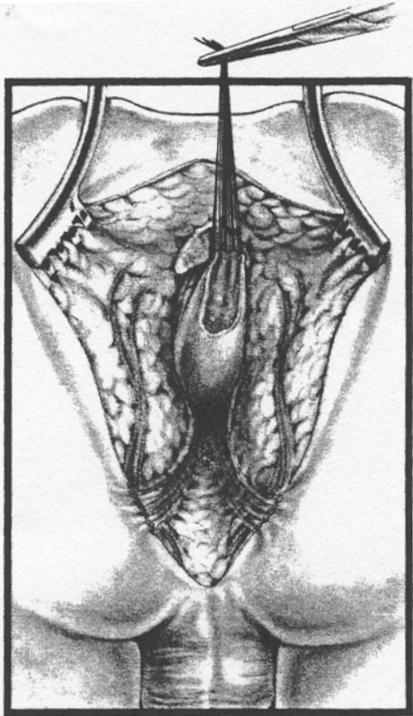


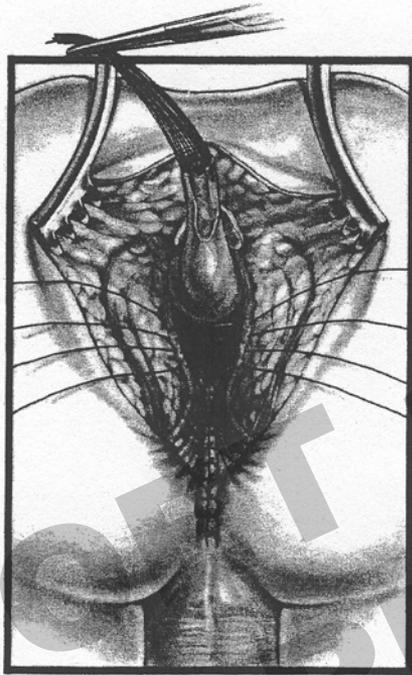
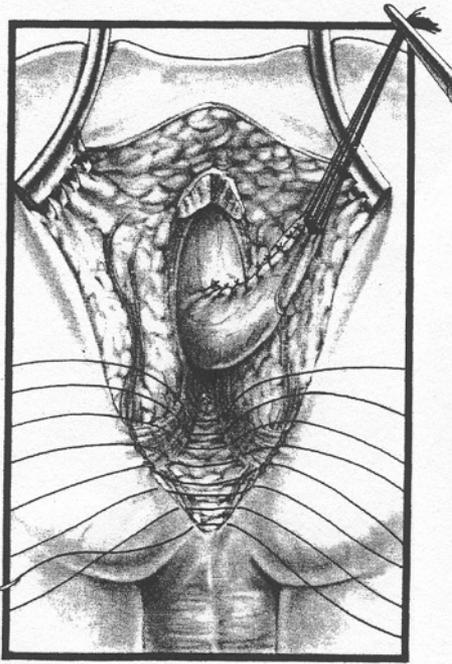
A

B

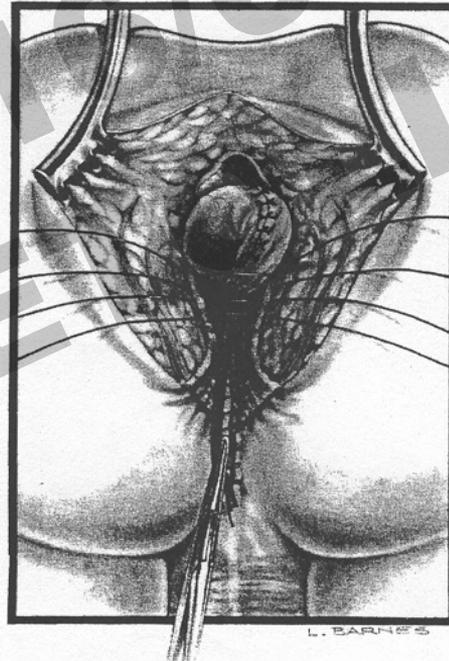
SoFFc





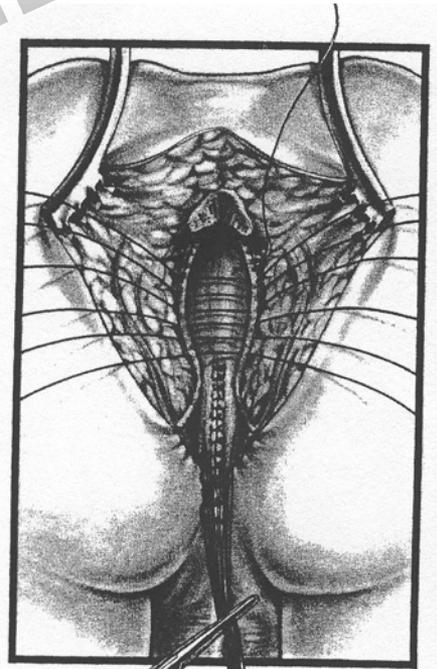


A

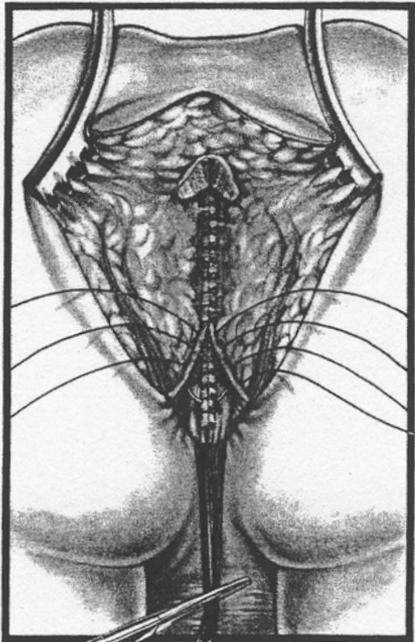


L. BARNES

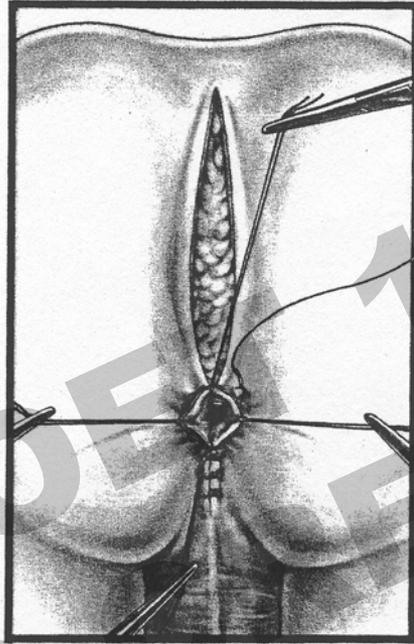
B



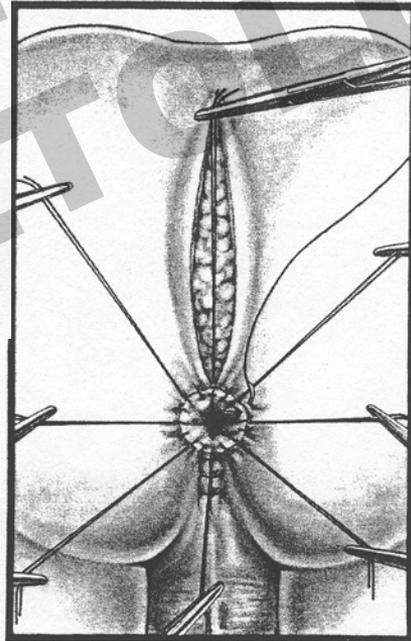
A



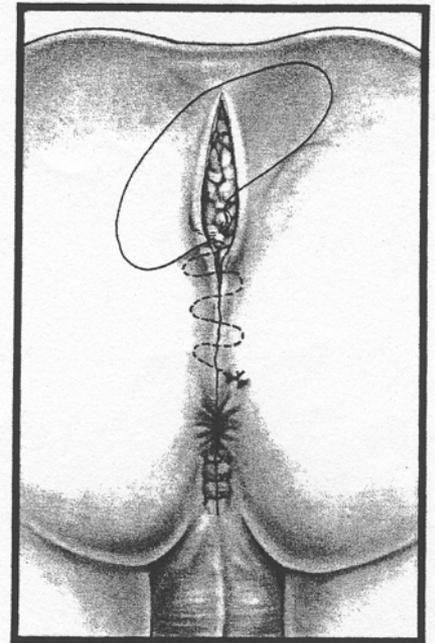
B



A

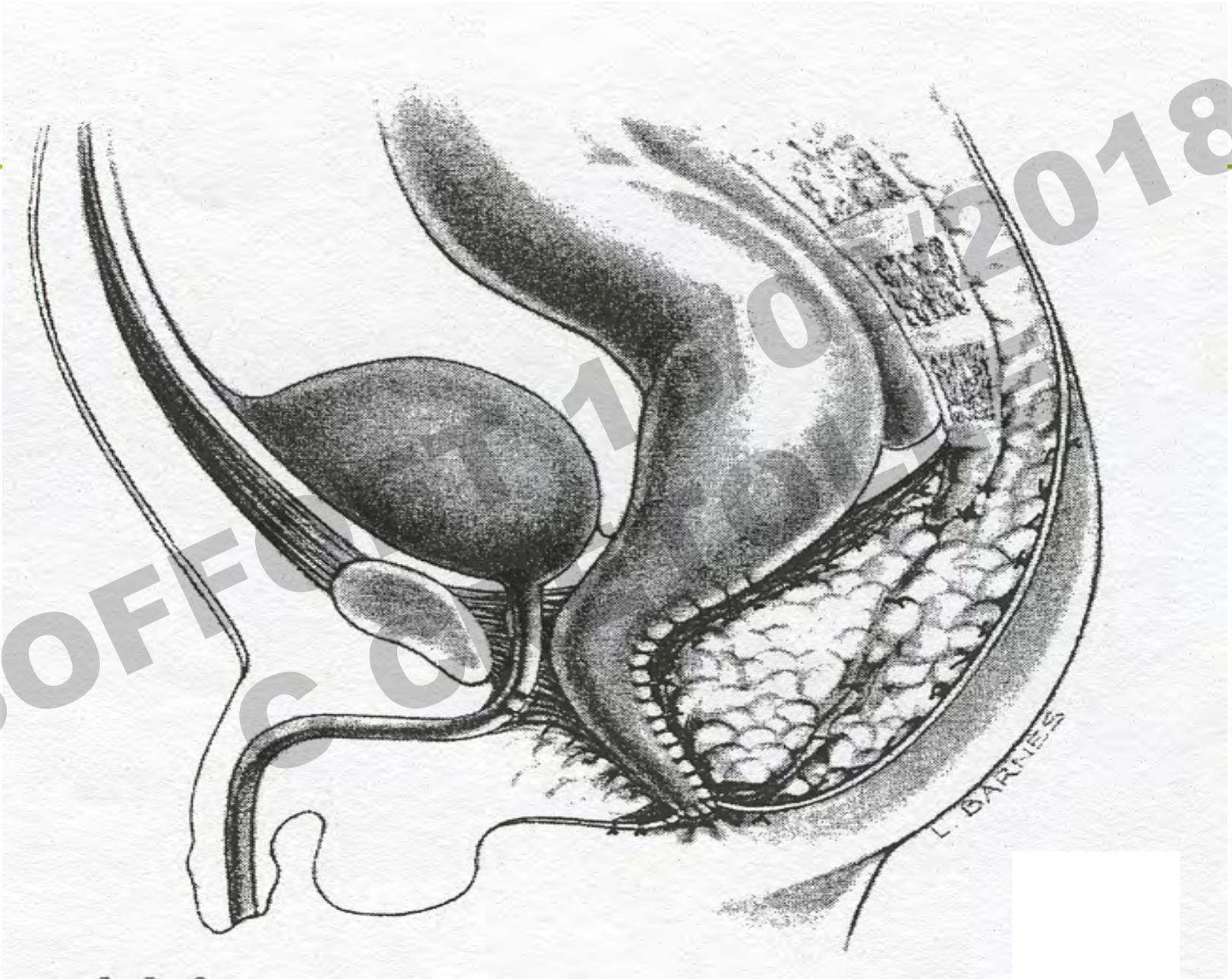


B



C

SOFTIC 10/2018



Conclusion

MAR : Maladie rare fréquente

Evoquer si anomalies rénales, œsophagiennes, sacrées, Moelle terminale, cardiaques, déformation mains/pieds

Echo: Rechercher « la cocarde » du CSAR:

+ : MAR forme basse ou pas de MAR

- : MAR forme haute ?

Masse pelvienne kystique = Cloaque ? Hydrocolpos isolé?

Masse pré-sacrée/Moelle basse/ Sacrum : S. de Currarino

SOFFOET 16/03/2018
C CRETOLLE

Les signes directs

Perte de la visualisation des fibres du Complexe Sphinctérien Ano-Rectal : CSAR

- 14 diagnostics positifs / 175 fœtus à risque
 - sur 8 ans
 - 27 SA (médiane)
 - Perte de la visualisation des fibres du complexe sphinctérien
 - 13 Fœtus avec malformations associées
 - Dans 4 cas /55 fœtus avec anomalie digestive
 - Dans 2 cas /61 fœtus avec anomalie rénale
 - Dans 2 cas /37 avec anomalies urogénitales
 - Dans 5 cas /9 avec anomalies sacrées et/ou vertébrales
 - A la naissance: 11 MAR hautes, 2 cloaques et 1 anus vestibulaire
 - CSAR : ~ 100% sensibilité - 99% de spécificité

VPP : 93%

VPN : 7%

Cas Cliniques

1 - Foetus à 23 SA

Entérolithiases

CSAR non vu



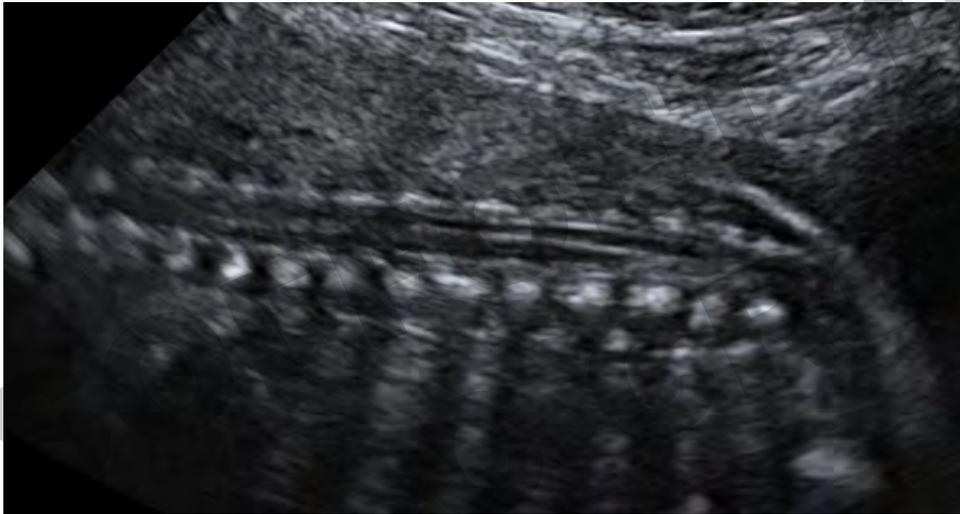
MAR haute
avec fistule uro-digestive



P. Bach

SoFFoet - 16/03/

2 - Mère porteuse d'un syndrome de Currarino avec mutation ponctuelle du gène *MNX1*



Echographie 3^e trimestre

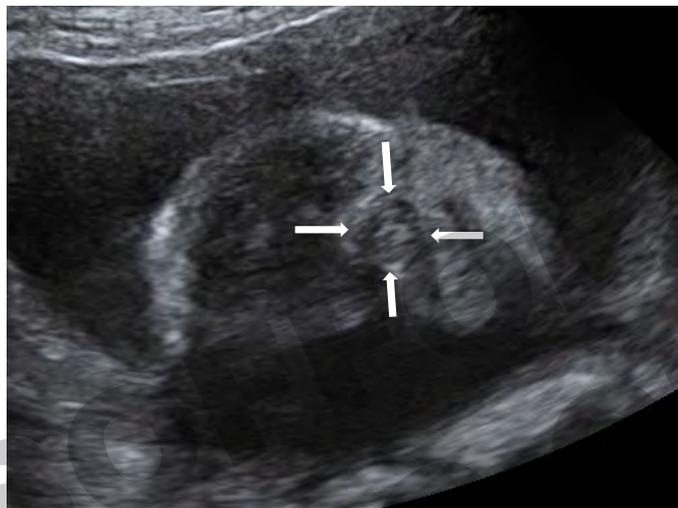
Agénésie sacrée partielle

Moelle basse, lipome du filum

J P Bernard

2 - Mère porteuse d'un syndrome de Currarino avec mutation ponctuelle du gène *MNX1*

IRM à 32 SA



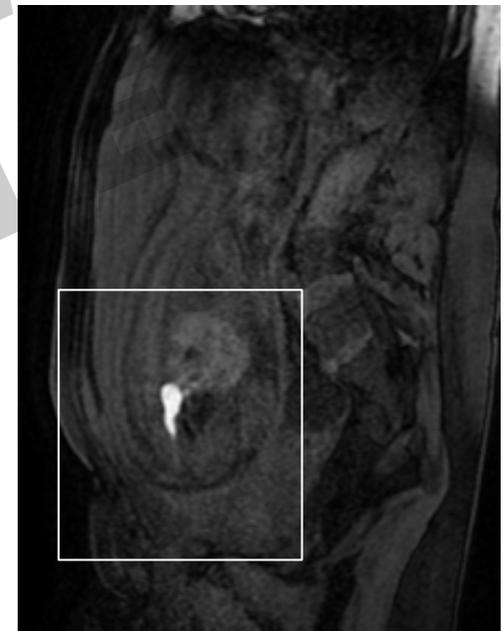
CSAR

Agénésie sacrée

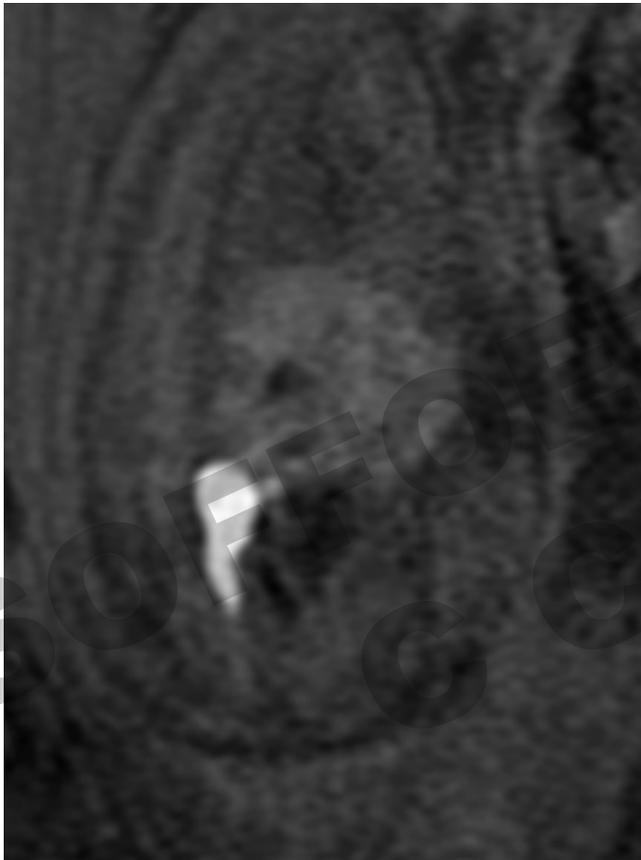
Moelle basse

Lipome du filum

CSAR +



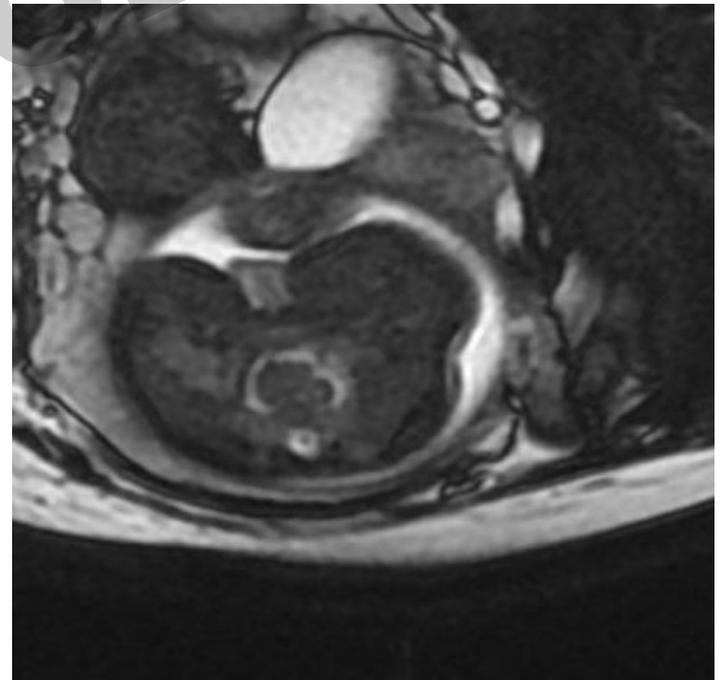
2 - Mère porteuse d'un syndrome de Currarino avec mutation ponctuelle du gène *MNX1*



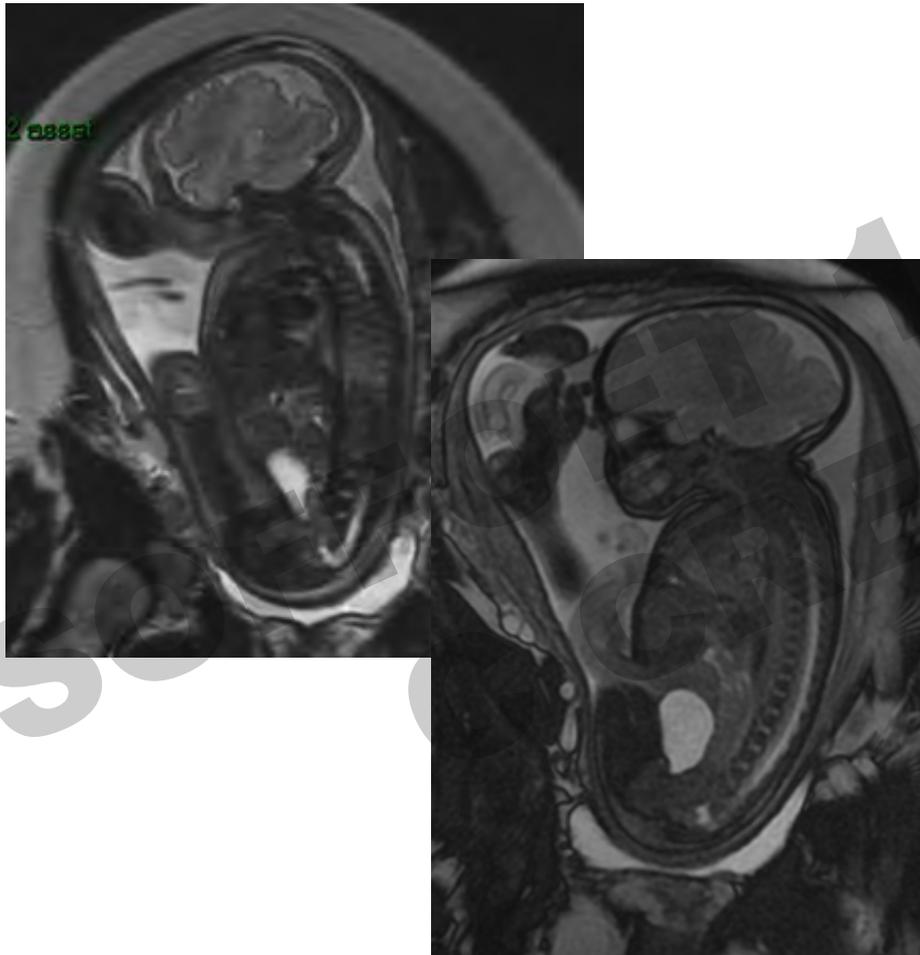
IRM à 32 SA

« Petit filet » de méconium

Sténose ano-rectale serrée



3 - Père porteur d'un syndrome de Currarino avec mutation ponctuelle du gène *MNX1*



Echographie :

agénésie partielle du sacrum
moelle basse

petite méningocèle antérieure

CSAR + Canal anal vus

IRM :

rectum : signal méconial

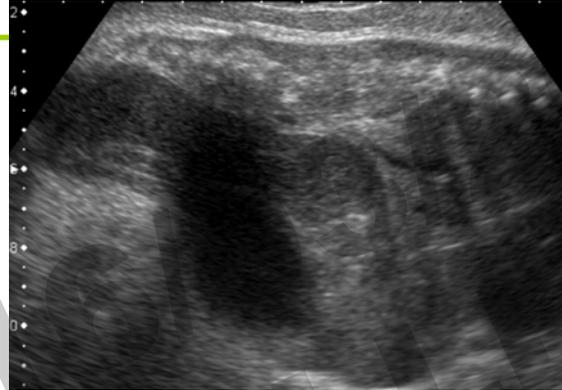
cul de sac dural en place

Sténose ano-rectale mineure

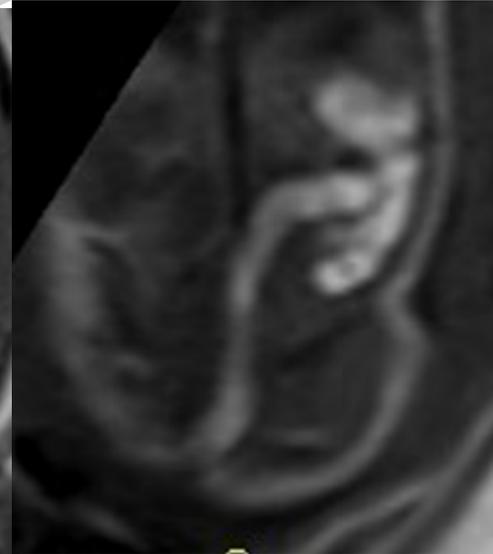
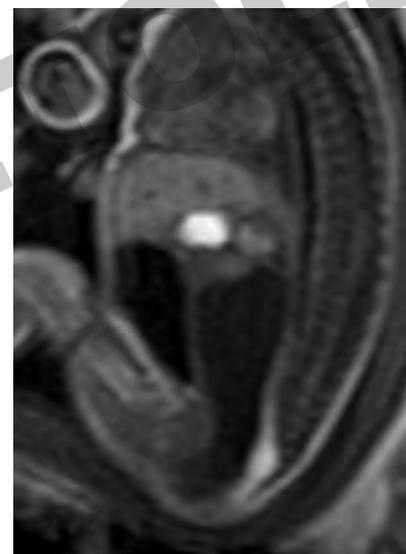
4 - Fille masse pelvienne

- Sacrum normal
- Pas d'anomalie appareil urinaire
- CSAR + : Sphincter normal
- IRM : rectum en place

Hydrocolpos



N Belarbi R Debré



5 - Fille - Masse liquidienne du pelvis

- Pas d'anomalie urinaire
 - CSAR+
 - IRM : rectum normal
- Hydrocolpos isolé

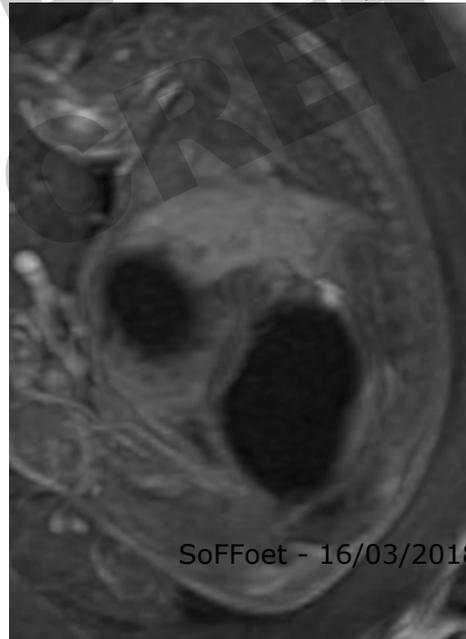
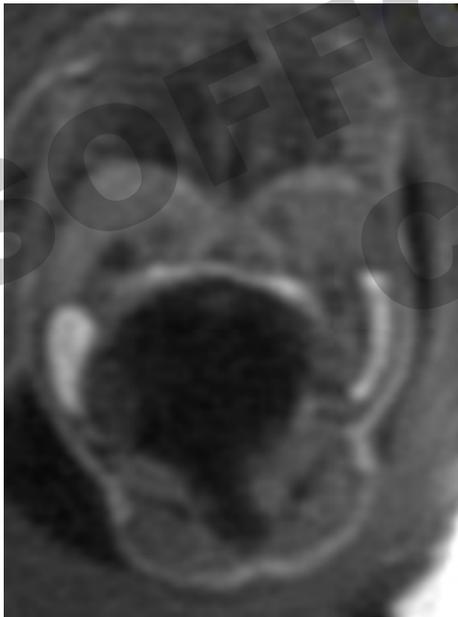


SoFoet - 16/03/2018

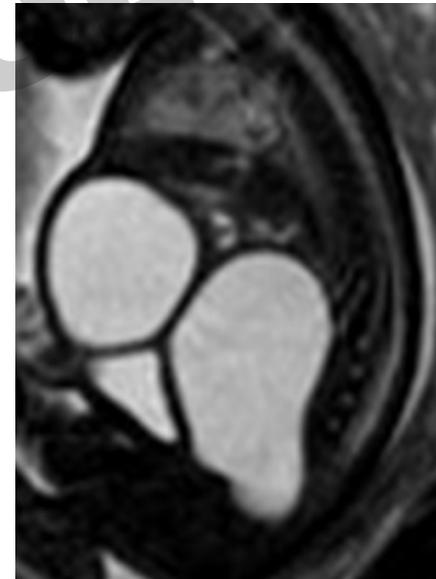
6 - Fille - masse pelvienne



Tonalité liquidienne avec dépôts
Hydro-métrocolpos
Sacrum normal
CSAR non vu
Cds rectal très haut
Cloaque



SoFFoet - 16/03/2018

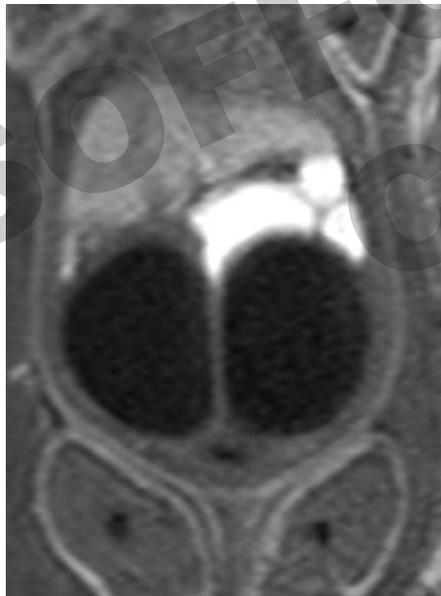


N. Belarbi R. Debré

7 - Fille - masse pelvienne

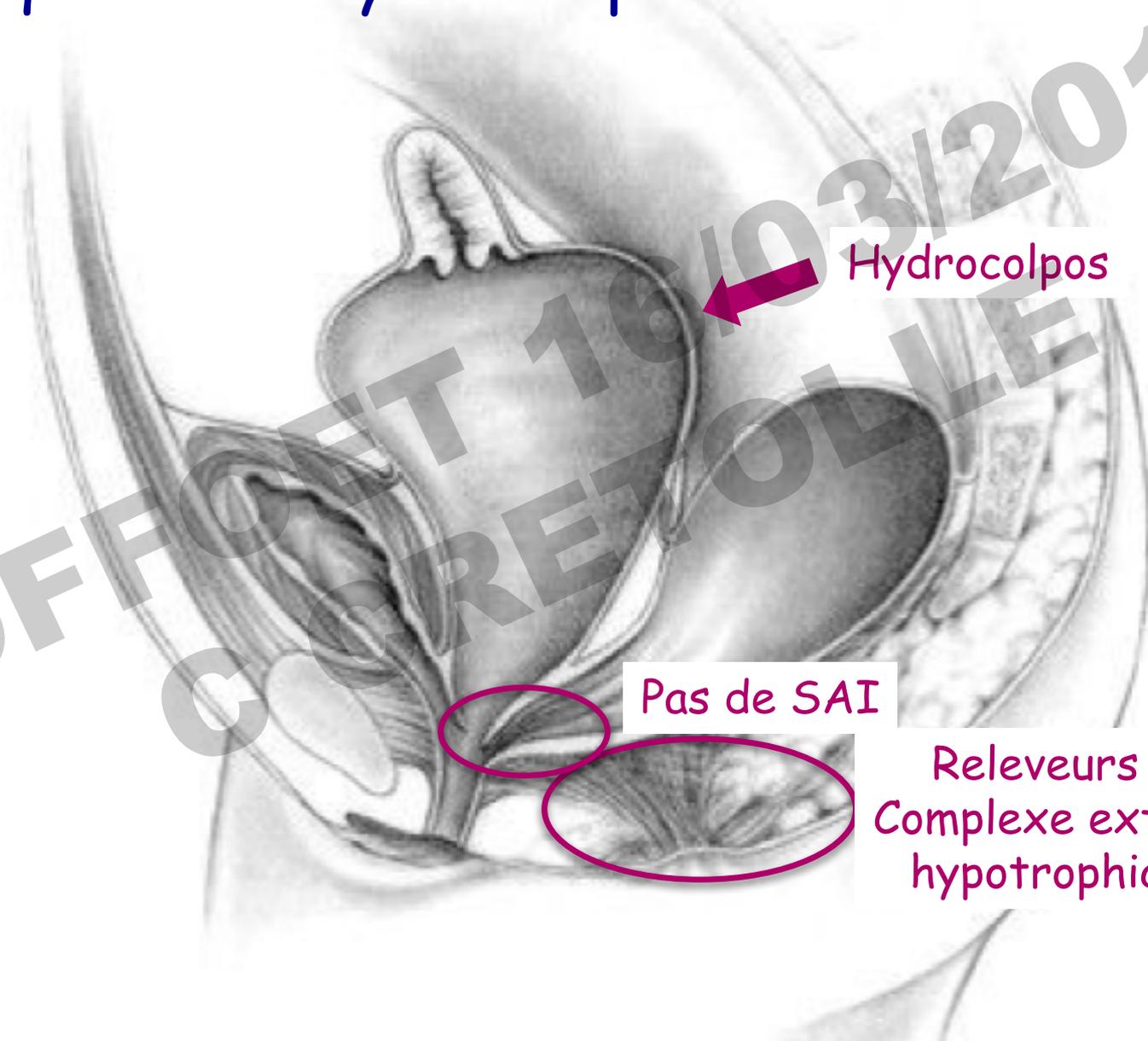


Double utérus
Double vagin
Colon entre les 2 utérus
Dilatation rénale
Anamnios
Cloaque



N Belarbi R. Debré

Cloaque avec hydrocolpos



Hydrocolpos

Pas de SAI

Releveurs et
Complexe externe
hypotrophiques

SOFFOET 16/03/2018
C. CRETOLE

Masse liquidienne pelvienne et CSAR non vu = Cloaque

- Communication uro génito rectale
- Ascite précoce
- Inflammation tubaire => hydro-métrocolpos
- Dilatation des voies urinaires
- Diminution du LA

Cloaque



IRM utile pour repérer
le cul de sac rectal
anomalies des OGE
anomalies du sacrum

Echo.

Complexe sphinctérien ano-rectal (CSAR)

présence

position

Morphologie du sacrum

Cône terminal médull.



SOFFOET 16/03/2018
C CRETOLLE

MAREP : Centre des Malformations Ano-Rectales et Pelviennes rares

- ✓ Toutes les MAR rattachées ou non à un syndrome connu
- ✓ Les cloaques
- ✓ Les exstrophies cloacales
- ✓ Les exstrophies vésicales
- ✓ Maladies de Hirschsprung
(formes coliques totales = CMR MaRDi)

m a r e p
centre de référence maladies rares
"Malformations Ano-Rectales
Et Pelviennes"

Evaluation du niveau du cul de sac en post-natal

➤ Invertogramme

si doute sur le niveau du cul-de-sac
Cliché de Wangenstein & Rice

➤ Echographie pelvienne

variation du niveau du cul de sac avec les
mouvements respiratoires

➤ IRM pelvienne : actuellement pas en urgence

Pastille RX opaque
ou baryte
pour repérer la
fossette anale

Radio standard
entre H18 et H24

Invertogramme
de profil strict
tête en bas depuis 3/5'
= cliché de Wangenstein and Rice



Donc, pour bien décrire une MAR

Le Périnée

Pli inter fessiers (= sulcus gluteal)

Fossette anale marquée ou non

Sphincter externe stimulable ou non

La Fistule

Méconiurie ? Emission de méconium par le vagin ?

Le niveau du cul-de-sac

Les malformations associées