

**Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)  
Malformations ano-rectales isolées  
Diagnostic et prise en charge de la naissance à l'âge de 6 ans**

**Centre de référence des malformations ano-rectales et  
pelviennes rares, MAREP, Necker Enfants Malades**

**Novembre 2021**



# Sommaire

Liste des abréviations.....	4
Synthèse à destination du médecin traitant.....	5
Guide .....	7
<b>1 Introduction .....</b>	<b>7</b>
<b>2 Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins.....</b>	<b>8</b>
<b>3 Diagnostic et évaluation initiale .....</b>	<b>8</b>
3.1 Objectifs.....	8
3.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination).....	8
3.3 Circonstances de découverte/ Suspicion du diagnostic.....	9
3.4 Confirmation du diagnostic/diagnostic différentiel	10
3.5 Evaluation de la sévérité /extension de la maladie/recherche de comorbidités/évaluation du pronostic	14
3.6 Recherche de contre-indications au traitement	15
3.7 Annonce du diagnostic et information du patient	15
3.8 Conseil génétique	15
3.9 Autre ...	16
<b>4 Prise en charge thérapeutique</b>	<b>17</b>
4.1 Objectifs	17
4.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	17
4.3 Prise en charge thérapeutique (pharmacologique et autre)	17
4.4 Éducation thérapeutique et modification du mode de vie (au cas par cas)	18
4.5 Recours aux associations de patients	19
4.6 Autre ...	19
<b>5 Suivi</b>	<b>20</b>
5.1 Objectifs	20
5.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	20

5.3	Rythme et contenu des consultations	21
5.4	Examens complémentaires	22
5.5	Autre ...	22

<b>Annexe 1.</b>	<b>Liste des participants.....</b>	<b>..24</b>
<b>Annexe 2.</b>	<b>Coordonnées du(des) centre(s) de référence, de compétence et de(s) l'association(s) de patients.....</b>	<b>..24</b>
<b>Annexe 3.</b>	<b>Arbre décisionnel en vue du diagnostic biologique/génétique .....</b>	<b>..26</b>
<b>Annexe 4.</b>	<b>Autre .....</b>	<b>..27</b>
<b>Références bibliographiques .....</b>		<b>..28</b>

## Liste des abréviations

ALD	Affection de Longue Durée
AMM	Autorisation de Mise sur le Marché
ALD	Affection de Longue Durée
AMM	Autorisation de Mise sur Marché
ASP	Abdomen sans préparation (radiographie)
CAM	Caisse d'Assurance Maladie
CDPDN	Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal
DAN	Diagnostic Anténatal
ECBU	Examen Cyto-Bactériologique des Urines
ETP	Education thérapeutique du Patient
FOS	Fructose-Oligosaccharides
GOS	Galacto-Oligosaccharides
HAS	Haute Autorité de Santé
HMO	Human Milk Oligosaccharides
IMG	Interruption Médicale de Grossesse
IRM	Imagerie par Résonance Magnétique
Kg	kilogramme
MAR	Malformation Ano-Rectales ou malformation de l'Anus et du Rectum
PMI	Protection Maternelle et Infantile
PNDS	Protocole National de Diagnostic et Soins
PSARP	Postéro-Sagittal Ano-Recto-Plastie
TR	Toucher Rectal

## Synthèse à destination du médecin traitant

Les malformations ano-rectales (MAR) regroupent toutes les anomalies de la partie terminale du tube digestif. Il s'agit d'un large spectre malformatif qui peut s'étendre de l'anus antéposé à l'absence totale de l'orifice anal avec différents niveaux de communication entre le cul de sac rectal et les voies urinaires chez le garçon ou la vulve ou le vagin chez la fille.

Ces anomalies sont d'origine embryologique : les MAR surviennent précocement au cours des premières semaines de la vie embryonnaire (entre la 6ème et 10ème semaine de la vie intra utérine).

C'est une pathologie rare : 1/5000 naissance. (1,3). Le sexe ratio est de 1,6/1, en faveur des filles.

La majorité des cas est sporadique. Une transmission familiale a été rapportée dans plusieurs publications, avec une pénétrance incomplète et une expression clinique variable. (1,2,3)

Le diagnostic anténatal est rarement fait. Le diagnostic est clinique : l'examen soigneux à la naissance permet la prise en charge précoce à la fois diagnostique et thérapeutique. Il s'agit d'une urgence thérapeutique. Le rôle des sage-femmes et pédiatres ou autres professionnels de santé à la maternité est essentiel dans la détection des MAR.

Selon les centres, le diagnostic peut être complété par des examens complémentaires radiologiques (invertogramme, échographie périnéale ou IRM).

Une classification à partir des données radiologiques est accessible selon le niveau du cul de sac rectal par rapport à une ligne virtuelle allant du pubis au coccyx, qui correspond à la ligne d'insertion des releveurs de l'anus: MAR hautes / MAR basses.

Cette classification anatomique est utile pour la prise en charge chirurgicale (indication du type d'intervention) et notamment pour établir un pronostic à communiquer aux familles lors de cette prise en charge diagnostique initiale.

Schématiquement, les MAR hautes ont plus de risque de développer des complications à long terme de type incontinence rectale par incompétence sphinctérienne.

Au total, ce sont près de 40% des enfants atteints de MAR qui n'acquièrent pas une continence socialement acceptable à l'âge adulte.

Le diagnostic clinique et radiologique dans les MAR permet de rechercher des anomalies associées présentes dans 60 à 70% des cas. Le bilan malformatif comprend échographie de l'arbre urinaire et de la moelle, échocardiographie, radiographie de rachis complet, échographie transfontanelle.

La présence d'anomalies associées doit être prise en compte dans l'évaluation pronostique globale : augmentation de la morbidité et la mortalité dans les formes poly malformatives, syndromiques ou non.

Les anomalies recherchées :

- anomalies uro-génitales
- atteintes musculo-squelettiques
- atteintes cardiaques
- atteintes digestives autres
- atteintes cranio-faciales
- atteintes du système nerveux central et périphérique

Dans les formes isolées, le pronostic fonctionnel est lié à la qualité de la réparation chirurgicale et au suivi chirurgical qui assure une prise en charge des troubles fonctionnels digestifs (transit, émission des selles, acquisition de la propreté, qualité de la vie sociale).

Les formes de MAR associées à d'autres anomalies sont dans 30% des cas identifiables dans des syndromes ou séquences diagnostiques bien identifiées (VACTER/VACTERL, syndrome de Currarino par exemple).

Dans les formes basses, une réparation chirurgicale en un temps opératoire à la naissance ou dans les semaines qui suivent la naissance est réalisée. Si mauvaise tolérance de l'occlusion intestinale, prématurité et/ou association malformative mettant en jeu le pronostic vital, on pratique une colostomie en première intention, mais dans la plupart des cas, il n'y a pas de nécessité de recourir à la colostomie si l'émission des selles est possible par la fistule.

Le suivi chirurgical et l'éducation thérapeutique instaurée à la famille ou aux aidants permettent la prise en charge d'éventuels problèmes digestifs liés à la malformation ou à la réparation anatomique effectuée, la rétention des selles ayant un retentissement possible sur les mécanismes défécatoires et l'acquisition de la propreté.

Dans les formes hautes : une colostomie double terminale est réalisée de première intention. La réparation chirurgicale est réalisée de préférence lorsque l'enfant a atteint un poids au moins de 5-6 kg. La technique la plus couramment utilisée est l'anorectoplastie sagittale postérieure (PSARP, postero sagittal ano recto plasty) décrite par Pena et De Vries en 1982. La colostomie est fermée 2 à 3 mois après l'intervention de PSARP.

Le pronostic fonctionnel est très variable : les lésions anatomiques constitutionnelles sont définitives et la restitution des fonctions digestives normales après la réparation chirurgicale (soit une continence fécale et une défécation normale) ne sont pas toujours possibles. La prise en charge avec un suivi pluridisciplinaire et des séances d'éducation thérapeutique aux patients et à leurs aidants sont la clé d'une amélioration possible de la fonction digestive de ces enfants et compatible avec une qualité de vie socialement acceptable. Le risque de la persistance d'une incontinence fécale et parfois urinaire, permanente, est important dans les formes hautes de MAR.

Les formes complexes de MAR associées à des anomalies uro-génitales, des anomalies de la moelle épinière (dysraphisme spinal occulte notamment), des anomalies cardiaques nécessitent une prise en charge pluridisciplinaire dès la naissance.

L'acquisition d'une propreté contrôlée repose sur une évacuation régulière des selles, souvent provoquée par des lavements pluri-hebdomadaires, voire quotidiens. Les traitements médicamenteux (laxatifs par voie orale et/ou rectale) et la diététique jouent un rôle majeur en modulant la consistance des selles et la motricité digestive. La prise en charge psychologique des patients et des familles est indispensable compte tenu de la complexité des problématiques de ces affections de longue durée.

Depuis 2007, les centres dédiés aux MAR et autres malformations pelviennes (MAREP) ont permis la prise en charge coordonnée, spécialisée et référencée des patients. Les familles bénéficient d'une prise en charge codifiée : le diagnostic, les soins, l'ETP se font en lien avec ces centres et permettent l'amélioration de l'information des familles, l'amélioration du suivi, de la recherche clinique, fondamentale, et en Sciences humaines et sociales, ainsi que l'échange entre professionnels au cours de journées nationales et de réunions de concertation pluridisciplinaires (RCP) nationales trimestrielles.

Le rôle du médecin traitant est d'identifier les patients en errance thérapeutique ou en rupture de soins et de les orienter vers les centres du réseau MAREP (annexe 2). Il peut également suivre conjointement ces patients en connaissant le parcours de soins déjà instauré pour ces patients. Des programmes de formation au suivi de ces patients des médecins généraliste ou pédiatres sont organisés par les centres MAREP.

# Texte du PNDS

## 1 Introduction

Les malformations de l'anus et du rectum (MAR) sont parmi les plus fréquentes des anomalies congénitales de l'intestin. Elles intéressent la partie terminale du tube digestif et surviennent dans les premières semaines de la vie embryonnaire.

Il s'agit d'un large spectre malformatif, de l'anus positionné un peu trop antérieurement par rapport à sa localisation normale (anus antéposé), à l'absence d'orifice anal, avec ou sans communication avec les voies urinaire ou génitale. Le pronostic n'est pas identique selon les formes anatomiques.

La prévalence des MAR varie entre 1/2500 et 1/5000 selon les séries. Le sexe ratio est en faveur des filles (garçon/ fille) est de 1,6/1 (1,2,3).

Le diagnostic anténatal est rarement fait avant la naissance malgré les performances des techniques d'imagerie prénatale et le réseau impressionnant de diagnostic antenatal (DAN) en France.

Le diagnostic est clinique à la naissance de l'enfant. L'examen soigneux par les professionnels de santé à la maternité est essentiel pour la prise en charge des MAR. La description des lésions et la télé expertise auprès des centres MAREP du réseau national permettant de prendre les bonnes décisions diagnostique et thérapeutique et le transfert de l'enfant en milieu spécialisé. L'évaluation clinique doit être réalisée par un chirurgien digestif et une première information est donnée par le pédiatre à la maternité, et par le chirurgien pédiatre spécialisé au centre MAREP. La mise au repos digestif est obligatoire (perfusion sur une voie veineuse périphérique par une solution glucosée 10% adaptée aux nouveau-nés) en attendant le complément diagnostique et la prise en charge chirurgicale.

En complément de l'examen clinique, un examen radiologique (invertogramme) peut être réalisé en urgence (qui permet de visualiser le cul de sac rectal au-dessus d'une ligne virtuelle tracée entre le pubis et le coccyx).

La classification introduite par Pena est une classification qui oriente le traitement chirurgical et pronostique en fonction du niveau de la fistule urinaire ou génitale. L'absence de fistule visible au périnée impose de réaliser en urgence une dérivation digestive à la naissance de type colostomie. La prise en charge de la malformation digestive sera réalisée dans un deuxième temps par la technique PSARP. Le traitement de la fistule sera réalisé par proctoplastie si la fistule est périnéale ou par la technique de PSARP dans mes autres cas, avec éventuel abord abdominal ou par abord coelio assisté. Plusieurs facteurs sont cités dans l'évaluation pronostique des MAR :

- les formes hautes versus formes basses
- la présence des fistules urinaire et génitales
- l'association à d'autres anomalies uro-génitales, de la moelle épinière, cardiaques etc
- les formes syndromiques/les séquences ou associations malformatives qui reflètent des mécanismes génétiques complexes (chromosomiques ou géniques).

Le pronostic des MAR est lié à la possibilité de la chirurgie réparatrice et du suivi pluridisciplinaire donc de l'évaluation et la prise en charge spécialisée pour assurer une fonction digestive acceptable ou compatible avec une vie socialement correcte.

Sur le plan digestif le suivi est organisé selon un calendrier précis et permet une évaluation clinique et fonctionnelle digestive : la qualité d'émission des selles, la prise en charge médicamenteuse selon les évaluations, les lavements et l'ETP des aidants pour une prise en charge optimale à la maison.

Le traitement diététique a un rôle important (voir annexe 2) mais également le suivi psychologique des patients et des aidants.

On parle d'un handicap fonctionnel "caché" ou non visible (induisant des non-dits face au tabou sociétal que représentent les selles pour l'enfant) qui retentit sur le développement normal de l'enfant, sur l'intégration dans les structures scolaires avec un impact sur la qualité de vie durant l'enfance et à l'âge adulte.

Des mesures de coordination des structures de soins du réseau MAREP avec les médecins spécialisés d'adultes (chirurgiens digestifs et gastro-entérologues), pour une transmission des dossiers des patients vers les spécialistes d'adultes, est indispensable pour une amélioration de la qualité de vie des ces patients à l'âge adulte.

## 2 Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint de MAR. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire. Il permet également d'identifier les spécialités pharmaceutiques utilisées dans une indication non prévue dans l'Autorisation de mise sur le marché (AMM) ainsi que les spécialités, produits ou prestations nécessaires à la prise en charge des patients mais non habituellement pris en charge ou remboursés.

Ce PNDS peut servir de référence au médecin traitant (médecin désigné par le patient auprès de la Caisse d'assurance maladie) en concertation avec le médecin spécialiste notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin conseil et le patient, dans le cas d'une demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection hors liste.

Le PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités ou complications, toutes les formes de MAR syndromiques, toutes les particularités thérapeutiques, tous les protocoles de soins hospitaliers. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles, ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient. Le protocole décrit cependant la prise en charge de référence d'un patient atteint de MAR non syndromique. Il doit être mis à jour régulièrement après publication en fonction des données nouvelles validées.

Le présent PNDS a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)).

Un document plus détaillé ayant servi de base à l'élaboration du PNDS et comportant notamment l'analyse des données bibliographiques identifiées (argumentaire scientifique) est disponible sur le site internet du centre de référence (<http://hopital-necker.aphp.fr/marep/>).

## 3 Diagnostic et évaluation initiale

### 3.1 Objectifs

Le principal objectif est l'évaluation de la forme de MAR (hautes ou basses, isolées ou associées à d'autres anomalies, avec ou pas de fistule urinaire ou génitale)

Le diagnostic de MAR isolée ou la détection de la séquence ou du syndrome évoqué avec le diagnostic de MAR (30% des cas) permet également l'évaluation pronostique aidant le choix thérapeutique et la prise en charge post opératoire.

L'évaluation est clinique et radiologique. Elle établit un pronostic lié à la classification des MAR avec des conséquences thérapeutiques majeures quant à l'indication de la technique chirurgicale appropriée et le suivi à organiser pour le pronostic digestif à long terme.

### 3.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

- gynécologue obstétricien, spécialiste auprès de CDPDN.
- pédiatre de maternité, pédiatre de ville
- professionnel de la maternité (sage-femme, IDE, auxiliaire de puériculture)
- radiologue pédiatre
- anesthésiste pédiatre
- chirurgien pédiatre (viscéral, urologue, neurochirurgien)
- généticien

- assistant social
- psychologue clinicien
- diététicien
- rééducateur spécialisé en périnéo-sphintérien

Les pédiatres restent en première ligne pour le diagnostic clinique à la naissance ou durant les premiers mois de vie. Dès la suspicion du diagnostic, les pédiatres ont l'obligation de demander une expertise auprès des chirurgiens du centre MAREP (voir liste annexe 2) et de réaliser un transfert en urgence des patients dans les centres MAREP si nécessaire. L'information initiale auprès des parents sera faite par les pédiatres et après avis des chirurgiens spécialisés.

Le diagnostic radiologique constitue une des clés du diagnostic des MAR, une collaboration étroite entre les cliniciens et les radiologues spécialisés pédiatres est hautement envisageable.

Une évaluation pluridisciplinaire (chirurgicale, génétique, sociale) des patients porteurs de MAR est indispensable dès l'évocation du diagnostic.

Le coordinateur de la prise en charge est le chirurgien viscéral dans le centre MAREP.

### **3.3 Circonstances de découverte/ Suspicion du diagnostic**

Le diagnostic est clinique. La lésion est décrite anatomiquement : l'aspect de la région périnéale et du sulcus gluteal (trophicité des muscles, symétrie des reliefs musculaires), le nombre d'orifices au périnée, l'aspect et la localisation de l'orifice anal ou de la fistule si visibles (avec évaluation de la distance anus-fourchette vulvaire chez les filles à moins de 2 cm), l'existence de l'émission de méconium par un autre orifice (vaginal ou urinaire), l'existence d'une fossette anale, le caractère stimuable à la percussion du périnée du complexe sphinctérien.

L'examen périnéal chez le garçon : l'aspect des organes génitaux externes (bourses bifides, transposition péno-scrotale), le relief fessier, l'empreinte du pli fessier. Une forme basse est suspectée devant la présence d'une anse de seau, d'un cul de sac bombant au périnée, ou la présence d'une fistule périnéale. Une forme haute est suspectée devant un périnée sans relief, une malformation des bourses associées et la présence de méconiurie.

L'examen périnéal chez la fille : on note le nombre d'orifice. En présence de 3 orifices il s'agit d'une forme basse. On mesure la distance ano-vulvaire (pathologique < de 2cm), on note si émission normale des selles par l'orifice anal uniquement. En présence de 2 orifices : on note l'émission des selles, la présence de fistule génitale n'est pas corrélée spécifiquement avec une forme haute ou basse.

En présence d'un orifice unique : il s'agit d'un cloaque dont la prise en charge, spécifique et urgente, ne sera pas traitée en détails dans ce PNDS.

Les MAR constituent un groupe de malformations digestives dont le diagnostic et la prise en charge spécifique représente une urgence.

Le dépistage des MAR fait partie de l'examen obligatoire en salle de naissance et figure dans le carnet de santé à la page 8 : examen en salle de naissance où on note la perméabilité anale vérifiée.

Devant la découverte d'une MAR, le pédiatre va compléter son examen avec la recherche d'anomalies cardiaques, vertébrales, des stigmates cutanés évoquant un dysraphisme, vérifier la perméabilité de l'oesophage.

Dès le diagnostic évoqué, le pédiatre prend contact avec l'équipe chirurgicale d'un centre MAREP pour avis (téléexpertise) avec la description des lésions et des premières émissions des selles (ou impossibilité d'émission des selles).

Toute impossibilité d'émission des selles ou la présence de fistule représentent une urgence diagnostique et thérapeutique. Les parents seront informés par le pédiatre et un transfert est envisagé. L'enfant sera mis en repos digestif, un apport par une voie veineuse périphérique de soluté glucosée 10%, adaptée aux nouveau-nés, sera mis en place.

La deuxième information des parents sera faite après l'examen clinique et radiologique par le chirurgien pédiatre auprès du centre MAREP.

Le diagnostic des séquences ou syndromes associant des MAR sera évoqué devant l'association à d'autres anomalies cliniques et/ou radiologiques.

### 3.4 Confirmation du diagnostic/diagnostic différentiel

La confirmation du diagnostic est clinique et radiologique.

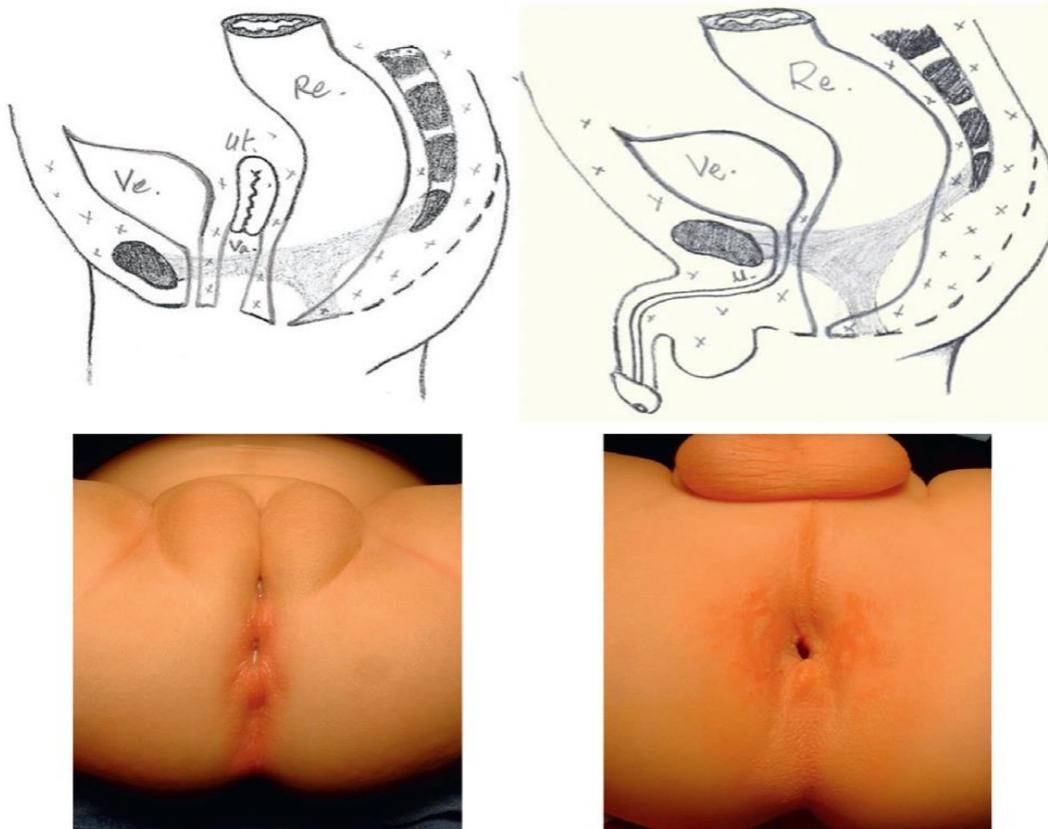
A la naissance, le diagnostic des MAR repose sur un diagnostic clinique précis et un bilan radiologique précis si le diagnostic est confirmé.

Chez la fille, on s'attachera à bien identifier trois orifices au périnée.

On peut méconnaître une MAR si l'orifice fistuleux périnéal se présente comme un anus antéposé car il peut être qualifié d'anus normal.

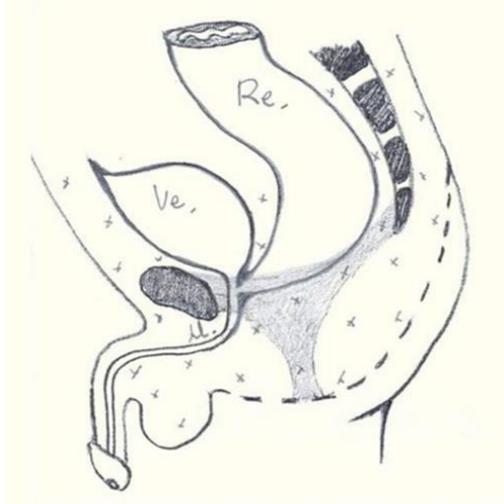
Fistule périnéale antérieure (MAR basse)

A gauche : fille. A droite : garçon. L'orifice s'ouvre au périnée en avant de la partie basse du complexe musculaire sphinctérien strié. Ce dernier est normalement développé.



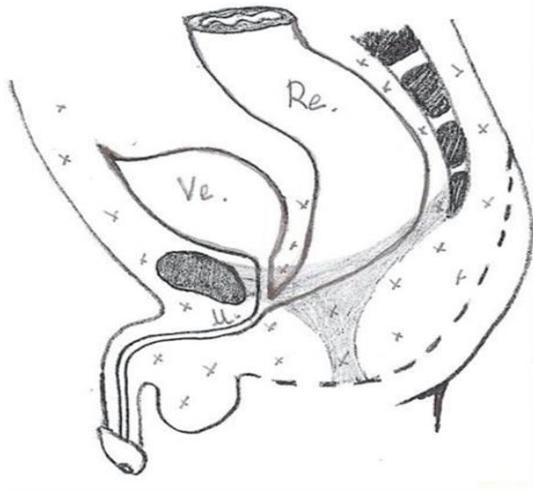
Le diagnostic est souvent retardé dans ces formes mineures chez les filles, pourtant gênées par une rétention de selles chroniques, surtout après le sevrage de l'allaitement maternel. L'absence de plis radiés circonférentiels bien formés, l'existence d'un sillon muqueux malformatif inter ano vulvaire (ou perineal groove) et la situation antérieure de l'anus (distance ano vulvaire < 2 cm) doivent faire évoquer le diagnostic.

Chez le garçon, il existe comme chez la fille, des formes basses qui se présentent comme une fistule périnéale plus ou moins antéposé, mais dans la majorité des cas il n'existe pas de fistule périnéale cutanée et le cul-de-sac rectal communique avec la filière urinaire, le plus souvent au niveau de l'urètre prostatique (la figure ci-dessous, Fistule recto-prostatique). Le complexe musculaire sphinctérien est présent, d'autant plus développé que la fistule est basse.

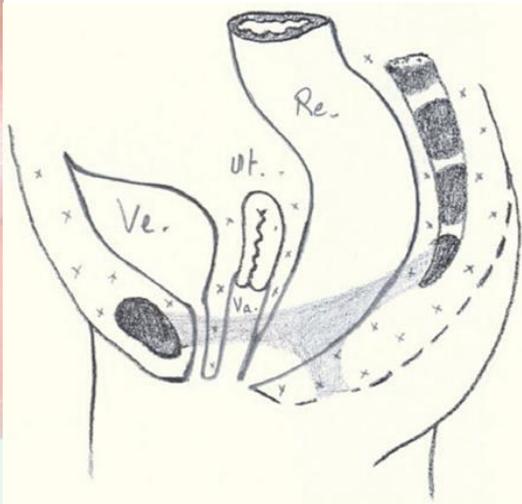


La constatation d'une méconiurie signe cette forme de MAR, mais n'est pas toujours observée quand la fistule n'est pas perméable.

MAR haute chez le garçon avec fistule recto bulbaire.

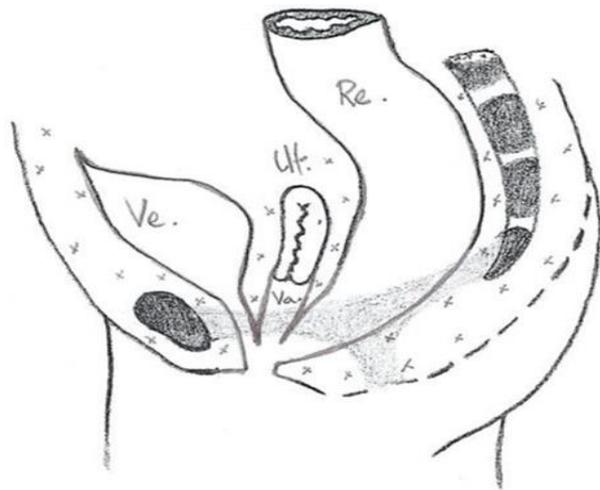


MAR basses chez la fille avec fistule rectovestibulaire. La partie basse de la face antérieure du rectum et la face postérieure du vagin sont étroitement accolés. Le complexe musculaire sphinctérien strié est bien développé.

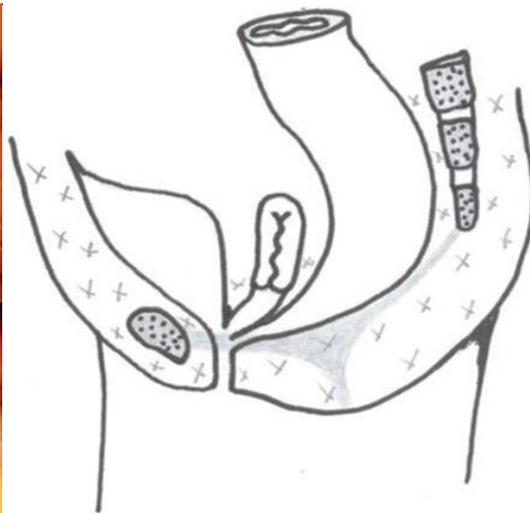


MAR haute chez la fille : Cloaque : canal commun court ou long.

Dans la figure ci-dessous : le canal commun est court, le sacrum et le complexe musculaire sphinctérien sont bien développés.



MAR hautes chez la fille : Cloaque : Canal commun long :



Le canal commun est long, le sacrum est incomplet, le complexe musculaire est hypoplasique.

#### Les MAR associées :

L'aspect de la lésion et l'association à d'autres signes cliniques et diagnostics associés permettent la confirmation clinique de MAR isolée ou associée à d'autres anomalies (e.g. séquence VACTER/VACTERL ou triade Currarino).

#### Diagnostic radiologique :

Les examens radiologiques complètent le diagnostic clinique : MAR hautes et MAR basses (le cul de sac terminal digestif sur l'invertogramme visualisé au-dessus/au-dessous d'une ligne virtuelle entre le pubis et le coccyx)

La fistule entre le tube digestif terminal et l'appareil urinaire (vessie) et/ou l'appareil génital peut être mise en évidence par un examen à l'aide d'une substance de contraste.

L'échographie cardiaque en complément du diagnostic de la MAR sera réalisée à la recherche d'une cardiopathie (e.g. VACTER/VACTERL).

L'échographie médullaire le 1er mois de vie et avant 5 mois de vie, à la recherche d'un dysraphisme spinal occulte (e.g. Currarino).

IRM médullaire à 3 mois si diagnostic de dysraphisme spinal occulte à l'échographie médullaire ou selon la forme anatomique.

Une échographie abdomino-pelvienne : à la recherche des malformations de l'arbre urinaire et génitales associées.

La radiographie de rachis de face permet de visualiser des anomalies des vertèbres, des côtes et du sacrum.

IRM pelvienne permet d'évaluer la trophicité des muscles releveurs et puborectaux, le niveau du cul de sac rectal, éventuellement la fistule (examen radiologique de deuxième intention, rarement accessible en urgence).

L'équipe chirurgicale de garde fait le bilan des lésions cliniques et des résultats des examens radiologiques et présente le dossier en staff pluridisciplinaire pour une décision thérapeutique selon le type de MAR.

Un diagnostic de présomption le plus probable est proposé, une information de la famille sera faite après ce premier bilan.

Le diagnostic différentiel est évoqué selon le type de MAR : isolée ou associées à d'autres anomalies cliniques et/ou radiologiques.

Le syndrome de VACTER/VACTERL est facilement décelable car l'association clinique d'anomalies vertébrales (V) et costales, atrésie anale (A) ou imperforation anale, cardiopathie (C), fistule trachéo-oesophagienne (T), malformations rénales (R), anomalies des membres (L de 'limb' en anglais : 'membre') notamment des anomalies radiales.

Dans l'étude publiée en 2020 (Amelot et al) sur une série de 279 enfants avec diagnostic de VACTERL à Necker Enfants Malades, la répartition est la suivante :

- MAR 61/279 (22%)
- sans MAR 218/279 (78%)

Une série de 52 enfants avec VACTERL a été pris en charge dans le service de chirurgie de Necker :

- prédominance des garçons (32/52 soit 61.5%)
- dysraphismes diagnostiqués dans 36/52 cas.

VACTERL avec dysraphisme

- syndrome de régression caudale (3/36)
- lipome du filum 11/36 dont 4 associés à une syringomyélie
- syringomyélie 3/36
- syndrome de moelle attaché 19/36 : lipome du filum 18/36, 6/18 associé à une syringomyélie et moelle attachée isolée 1/19

Récemment Totonelli et al rapporte également des associations significatives entre VACTERL et dysraphismes.

Amelot propose même le nouvel acronyme de VACTERLS avec une attention particulière au bilan IRM médullaire systématique dans les diagnostics de VACTERLS et/ou MAR

Les résultats sur la continence révèlent également que le groupe VACTERL avec diagnostic associé de dysraphisme ont un pronostic plus sévère.

L'étiologie de l'association VACTER/VACTERL est inconnue, sa survenue est sporadique. Des antécédents familiaux évoquent des facteurs héréditaires (mais pénétrance phénotypique très variable). La prévalence rapportée est de 1 à 9/100000 nourrissons, et l'incidence annuelle est rapportée à la naissance de 1/10000 à 1/40000 naissances vivantes (Solomon et al)

Le syndrome de Currarino décrit depuis 1981 associe une anomalie du sacrum (92% des cas) une MAR : souvent une sténose ano rectale (dans 88% des cas) et une tumeur présacrée (méninogocèle et/ou tératome)

Dans 70 % des cas il est associé à un dysraphisme spinal occulte (moelle attachée basse ou syndrome de moelle attachée, lipome du filum terminale, syringomyélie etc) et anomalies génitales chez les filles.

### **3.5 Evaluation de la sévérité /extension de la maladie/recherche de comorbidités/évaluation du pronostic**

Le pronostic des MAR est strictement lié au type de MAR, du type de réparation chirurgicale (en un seul temps ou plusieurs temps opératoires) et au suivi de la fonction digestive (transit) avec la mise en place du traitement diététique, laxatif médicamenteux et par lavements (ETP).

Plus la MAR est haute (l'interruption de la filière digestive haute) plus le risque d'incontinence est élevé.

Au total près de 40% des enfants atteints de MAR n'acquièrent pas une continence socialement acceptable à l'âge adulte.

Le pronostic des MAR complexes, syndromiques ou non, associées à d'autres anomalies est conditionné par la prise en charge de MAR mais également par la prise en charge et la sévérité des anomalies cardiaques, rénales, médullaires, de présence de fistule trachéo-oesophagienne (hospitalisation en soins intensifs du nouveau-né).

### 3.6 Recherche de contre-indications au traitement

Le dépistage d'une cardiopathie et l'évaluation anesthésique globale sont indispensables avant l'intervention chirurgicale.

L'urgence de la prise en charge des MAR est la réalisation d'une dérivation digestive (colostomie) et nécessite un protocole d'anesthésie générale spécifique en présence d'une cardiopathie.

### 3.7 Annonce du diagnostic et information du patient

Dans les rares cas de dépistage anténatal de MAR, le diagnostic est souvent évoqué à partir d'anomalies accessibles au DAN : anomalies cardiaques, osseuses, rénales, œsophagiennes évoquant les associations VACTER/VACTERL ou Currarino. Un bilan génétique (caryotype) est réalisé, un dosage des enzymes digestives et une IRM systématique complètent la discussion diagnostique au CDPDN. Une naissance dans une maternité type III auprès d'un centre MAREP est proposée. L'information du couple est faite d'abord par le médecin obstétricien (spécialiste de médecine fœtale), puis par le chirurgien référent. Le pronostic est élaboré et communiqué à partir des données anténatales et les suspicions de diagnostics évoqués. La prise en charge thérapeutique est détaillée, dont la colostomie est la première intervention proposée à la naissance de l'enfant.

Le diagnostic à la naissance de l'enfant reste la situation la plus fréquente.

L'information des parents sera faite, dans un premier temps, à la maternité, par le pédiatre. La description des lésions et des anomalies cliniques dépistées à l'examen clinique, et après la téléexpertise par l'équipe chirurgicale d'un centre MAREP seront communiquées aux parents. Un transfert paramédicalisé ou médicalisé sera organisé en fonction de l'état de l'enfant.

L'équipe chirurgicale sera confrontée à une évaluation et une décision thérapeutique en urgence.

L'annonce du diagnostic et du choix thérapeutique sera faite par le chirurgien de garde.

L'objectif du dispositif d'annonce est de proposer un accompagnement spécialisé et pluridisciplinaire, personnalisé et coordonné.

L'annonce du diagnostic ne peut se faire en une seule consultation. Le diagnostic clinique sera complété par un diagnostic radiologique, biologique et génétique.

Ceci implique plusieurs intervenants, de plusieurs spécialités, la coordination de ces informations sera réalisée par le chirurgien référent. L'information sera répétée et explicitée si des questionnements des parents interviennent après ces premières entrevues. Un interprète sera présent si besoin. La proposition d'un suivi par un(e) psychologue sera faite systématiquement.

L'objectif de l'annonce est d'apporter une information claire, accessible à la compréhension des parents, prenant soin d'accompagner le cheminement des questionnements des parents.

L'information doit être 'loyale, claire et appropriée' (article 35 du code de déontologie)

La plaquette du centre MAREP est donnée aux parents et le mode de fonctionnement est expliqué. Les références des associations des parents et des sites internet du centre MAREP sont données aux parents.

Si le diagnostic est retardé de quelques semaines à quelques mois notamment dans les formes basses de MAR de la fille, ou des fistules peu serrées chez le garçon, l'information est faite par le chirurgien en consultation, au décours de l'examen clinique. La description de la lésion et l'annonce du diagnostic et du pronostic fonctionnel seront complétés par la prescription d'un bilan radiologique à la recherche des anomalies associées, le traitement diététique et médicamenteux avec un calendrier précis des consultations. Une consultation avec le(la) psychologue est proposée systématiquement.

### 3.8 Conseil génétique

Le conseil génétique sera proposé aux couples dont le diagnostic anténatal de MAR associées à d'autres anomalies viscérales (cardiaque, rénale, urinaire, génitale, musculo squelettique etc) sera évoqué ou confirmé.

Un caryotype systématique sera réalisé sur prélèvement de liquide amniotique.

### **Les principales formes de MAR syndromiques d'origine chromosomique :**

- Trisomie 21
- Trisomie 13, délétion 13q, r13
- Trisomie 18
- Cat-eye (tétrasomie 22q11)
- Pallister-Killian (tétrasomie 12p)
- Di George (22q11)
- Disomie uniparentale maternelle du chromosome 16

Si le diagnostic est fait à la naissance, une consultation génétique systématique sera programmée.

### **Les principales formes de MAR syndromiques d'origine moléculaire (et les gènes impliqués) sont selon le type de transmission :**

#### **1. Autosomique dominant :**

- Currarinho (MNX1)
- Pallister-Hall (GLI3)
- Townes-Brokes (SALL1)
- Okihiro (SALL4)
- Ulnar-mammary (TBX3)
- Rieger (PITX2)
- Hirschprung (RET)
- Kabuki
- G-Opitz (MID1)

#### **2. Autosomique récessif :**

- Johanson-Blizzard (UBR1)
- Côtes courtes-polydactylie (Type III de Verma-Naumoff)
- Baller-Gerold (RECQL4)
- certaines ciliopathies
- Fraser (FRAS1, FREM2)

#### **3. Lié à l'X (dominant ou récessif) :**

- G-Opitz (PID1)
- Lowe (OCRL)
- Hétérotaxie (ZIC3)
- FG
- Syndrome de Renpenning (PQBP1)
- MIDAS (HCCS)
- Christian Sutherland-Haan
- STAR (FAM58A)

## **3.9 Autre**

Une évaluation par un.e assistant.e social.e est indispensable dès le diagnostic de MAR et sera modulée selon le diagnostic et les propositions thérapeutiques et de suivi.

Une fiche d'évaluation sociale est présentée en annexe 5.

## 4 Prise en charge thérapeutique

### 4.1 Objectifs

L'objectif à la naissance, à la découverte d'une MAR sans possibilité d'évacuation des selles, est d'assurer l'évacuation du premier méconium : le cas de l'atrésie anale ou imperforation anale.

L'objectif de la prise en charge chirurgicale est d'assurer une filière digestive terminale, perméable et fonctionnelle (d'emblée dans un seul temps opératoire ou secondairement).

### 4.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

- chirurgien pédiatre
- anesthésiste
- stomathérapeute
- psychologue

Le chirurgien pédiatre reste le coordinateur du déroulé de la prise en charge thérapeutique, assure les échanges avec les autres spécialités, réalise la synthèse du dossier et récupère les résultats des examens complémentaires, informe les parents avant et après l'intervention chirurgicale des pronostics et résultats obtenus.

Le parcours de soins intra hospitalier est expliqué aux parents.

### 4.3 Prise en charge thérapeutique (pharmacologique<sup>1</sup> et autre)

La colostomie reste indiquée de première intention dans les MAR hautes ou complexes (syndromique ou non). La technique opératoire est : colostomie double terminalisée.

La chirurgie périnéale : plastie en Y-V et transposition anale par un mini abord sagittal médian

La chirurgie reconstructrice de la MAR (technique de Pena) est le PSARP, soit Postéro-Sagittal Ano-Rectale-Plastie.

Plusieurs abords connus :

- avec ou sans abord abdominal
- avec ou sans aide laparoscopique
- avec ou sans uréthro-cystoscopie per opératoire

Suivi post opératoire immédiat :

- surveillance de l'apparition du transit
- surveillance de l'alimentation (promouvoir l'allaitement maternel)
- surveillance des apports quotidiens en kg/jour
- surveillance de la courbe de poids, taille et périmètre crânien

Le suivi à court terme proposé en fonction du type opératoire :

1. colostomie :

- éducation thérapeutique des aidants lors de la consultation du stomathérapeute
- calendrier de consultations avec le chirurgien référent (suivi lors de la consultation : poids, transit, calibre de l'anus à la bougie de Hegar, aspect de la colostomie)
- date de la deuxième intervention proposée selon le suivi et l'évolution de l'enfant (indication d'une opacification par la stomie d'aval pour visualiser une fistule éventuelle) et de la troisième intervention soit la fermeture de la colostomie, en général 2 à 3 mois après la chirurgie réparatrice.

Il est possible de proposer la fermeture de la colostomie vers 4 à 6 semaines après l'opération avec des résultats bons après la fermeture mais avec un suivi rapproché en post opératoire. Discussion Necker

2. PSARP:

- éducation thérapeutique des aidants
- calendrier de consultations avec le chirurgien référent (poids, transit, calibre anus)
- discuter la réalisation d'une dilatation anale

Principe de la chirurgie : rétablir une anatomie fonctionnelle le plus tôt possible (importance d'intégration dans le schéma corporel de la fonction digestive normale et de l'acquisition de la continence) et la fermeture de la fistule recto-urinaire (repérage per opératoire, sonde urinaire en place)

Suivi de la cicatrisation et la prévention d'une sténose : un programme bi-quotidien de dilatation du néo-anus dès 15 jours post opératoire (IDE hospitalière ou à domicile) ou calibre simple.

Protocole de dilatations anales : présentation du matériel, de la technique, sous traitement antalgique.

Bougies de Hegar : augmenter d'une taille de bougie chaque semaine jusqu'à atteindre le calibre voulu (Pena, 2008)

- 1-4 mois :12
- 5-8 mois : 13
- 9-12 mois : 14
- 1-3 ans :15

Fermeture de la colostomie et réduire le rythme des dilatations dès que le diamètre de dilatation voulue est atteint.

#### **4.4 Éducation thérapeutique et modification du mode de vie (au cas par cas)**

Le retour à la maison d'un enfant opéré d'une MAR nécessite préparation et accompagnement. Les difficultés éprouvées par les parents doivent retrouver une réponse pluridisciplinaire (chirurgien, diététicien, stomathérapeute, psychologue, assistante sociale, soutien des associations).

Programme d'ETP autour de l'incontinence fécale de la naissance à l'âge de la propreté :

L'objectif d'ETP d'un patient atteint de MAR opérée est l'apprentissage d'une propreté contrôlée et l'acquisition progressive d'une autonomie adaptée à l'évolution de l'enfant (sujet traité dans le chapitre suivi).

## 4.5 Recours aux associations de patients

Une fiche dédiée avec les coordonnées des associations est présentée dans l'annexe 2

TintaMARE

<http://asso-tintaMARE/fr/>

APASC

<http://apasc.voila.net/>

AFAO

<http://afao.asso.fr/>

## 4.6 Autre

La différence entre la constipation de transit et la constipation terminale présente dans toutes les MAR : les troubles défécatoires des MAR sont liés à un défaut de synchronisation abdomino-périnéale (induit par la chirurgie, déjà présent du fait de la malformation et/ou aggravé par le trouble du ressenti du besoin) et un défaut du ressenti au niveau du canal anal et de l'ampoule rectale.

La prise en charge diététique reste la clé de la prise en charge par un apport en fibres adéquat (fibres solubles>fibres insolubles)

Le deuxième volet de la prise en charge de cette symptomatologie est la stimulation ano-rectale pour éducation défécatoire.

Prise en charge diététique

Fiche de suivi diététique

A la naissance :

Objectif dans la prise en charge des MAR simples sans colostomie : faciliter l'émission des selles (procurer des selles faciles à émettre).

Alimentation laxative :

1. privilégier l'allaitement maternel tenant compte du désir maternel (tire lait, accompagnement, promouvoir l'allaitement maternel, soutien familial et psychologique)

2. si choix d'allaitement artificiel, guider le choix vers un lait 1er âge avec rapport caséines/protéines solubles<1 (effet : selles plus molles)

Si régurgitations fréquentes ou RGO :

- prescrire un lait épaissi à bas d'amidon

si majoration de la constipation : privilégier le mélange amidon-caroube ou caroube (laits anti-reflux ou AR) ou l'épaississement à la farine de caroube (Gumilk)

La farine de caroube (Gumilk) a la vertu d'être régulateur de transit et en même temps la "réputation" de donner des coliques chez le nourrisson, s'épaissit en milieu gastrique acide et accélère le transit (selles plus fréquentes).

- si ballonnement : laits acidifiés, riches en ferments lactiques (exemple : Pelargon, Gallia lactofidus) qui diminuent le ballonnement et les coliques des nourrissons ou laits pauvres en lactose (si diarrhée, après l'âge de 3 mois).

Conseil dans la prise en charge des MAR avec colostomie : pas de conseil spécifique, mais les mêmes indications peuvent être données pour éviter le changement de lait post fermeture de colostomie.

A la diversification : vigilance accrue car modification de la consistance des selles et risque de rétention stercorale.

Objectif : maintenir des selles faciles à émettre tout en permettant une évolution normale de l'alimentation.

Si possible, débiter la diversification après la fermeture de la colostomie.

1. Poursuivre un schéma classique de diversification en introduisant rapidement du féculent (pomme de terre, patate douce) pour moitié dans la purée de légumes afin de réguler l'apport en fibres
2. Introduire les légumes quelques soit leur couleur
3. Ne pas introduire les légumineuses (lentilles.)
4. Apprendre l'enfant à s'hydrater en proposant sans forcer des biberons de l'eau entre et pendant les repas

Orienter vers une alimentation qui régule le volume la consistance des selles en installant d'ores et déjà des conseils hygiéno diététiques, avec contrôle qualitatif et/ou quantitatif de l'apport en fibres, laitages enrichis en probiotiques ou probiotiques per os (Bio Gaïa 5 gouttes per os le soir)

A l'acquisition de la propreté :

L'alimentation est un des maillons de l'hygiène défécatoire.

Objectif : accompagner l'acquisition de la propreté en assurant une alimentation permettant de réduire le volume des selles et d'en assurer une consistance des selles optimale (suivi par échelle de Bristol)

Conseils hygiéno diététiques visant à privilégier la qualité des fibres proposés en fonction de leur action sur la qualité des selles :

1. proposer une alimentation normale équilibrée avec une part de légumes et une part de féculent
2. privilégier les fibres solubles afin de mouler les selles
3. diminuer autant que faire se peut les fibres insolubles qui donnent du volume à la selle mais ne concourent pas à la consistance (peler, épépiner les fruits et légumes, limiter voire supprimer les légumineuses et autres aliments à enveloppe (maïs, petit pois) ainsi que les fruits secs, oléagineux, interdire les produits complets.
4. inciter l'enfant à une hydratation optimale (50 à 65 ml/kg de liquides : eau+lait+potages)

Conseils sur la quantité des fibres quotidiens.

Si fécalome diminution des aliments riches en fibres, si ballonnements laits sans lactose.

Suivre l'évolution individuelle et la tolérance suivant les régimes proposés (voir chapitre suivi).

## 5 Suivi

### 5.1 Objectifs

L'objectif du suivi à court terme concerne le diagnostic de certitude (MAR isolée ou associées à d'autres anomalies) et les suites post opératoires immédiates avec le calendrier d'interventions à proposer selon les priorités de prise en charge et selon le bénéfice attendu (cardiaques, médullaires, urologique)

L'objectif à long terme est la maximisation d'une fonction digestive -rétablie anatomiquement-compatible avec une vie sociale acceptable.

Il faut le rappeler que malgré les progrès majeurs qui ont été faits ces dernières décennies dans la chirurgie des MAR, la restitution ad integrum des fonctions permettant d'assurer une continence et une défécation normales n'est pas possible.

### 5.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

- chirurgien pédiatre référent
- pédiatre (s)
- urologue
- gastro entérologue
- neurochirurgien
- cardiologue
- orthopédiste
- diététicien
- psychologue clinicien
- assistant.e social.e

- kinésithérapeute (à partir de 6 ans)

### 5.3 Rythme et contenu des consultations

Le suivi en consultation pluridisciplinaire est programmé : le rythme des consultations est de 4 à 6 consultations en moyenne/ an les deux premières années de vie.

Les objectifs de cette période sont de repérer et traiter une rétention chronique de selles et de prévenir sa conséquence principale : le mégarectum.

Le nombre de consultations sera modulé en fonction de la sévérité de la MAR et tenant compte de multiples interventions chirurgicales nécessaires durant la première année de vie.

Le contenu des consultations : évaluation de la croissance (poids, taille, périmètre crânien) et des signes fonctionnels : digestifs, urinaires, neurologiques.

Pour l'évaluation de la fonction digestive on utilise une évaluation codifiée : l'échelle de Bristol et les critères de Krickenbeck (voir annexes).

Le rythme des consultations sera de deux par an à partir de l'âge de 2 ans. L'ETP sera faite pour assurer l'acquisition à la propreté. Un accompagnement sera fait par la psychologue et l'équipe d'ETP avec des programmes spécifiques validés par l'ARS (février 2011).

Les parents seront informés que l'acquisition de la propreté peut être retardée du fait de la malformation. L'objectif de cette information : déculpabiliser et préparer les familles à une scolarisation malgré le retard de l'acquisition de la propreté (couches). Les contacts seront multipliés avec les PMI, par les PAI : avec les structures scolaires.

Le traitement médicamenteux utilisés sont ceux de la rétention chronique.

Par voie anale : suppositoires de glycérine, Bébégel, Microlax, Eductyl, lavement à l'irrigateur (rôle mécanique de la stimulation du transit).

Par voie orale : macrogol (Forlax, Colopég) et huile de paraffine (Lansoyl).

Les consultations pluridisciplinaires seront organisées à des âges "clés".

**A 6 mois de vie** : premier bilan pluridisciplinaire (évaluation post opératoire, surveillance de la colostomie, de la tolérance d'un anus antéposé non opéré) Evaluation chirurgicale : la croissance (poids, taille, périmètre crânien) le transit, examen clinique (toucher rectal), calibrage de l'anus. Evaluation diététique : diversification alimentaire. Programmation des interventions chirurgicales et suivi pluridisciplinaire.

**A 18 mois** : deuxième bilan pluridisciplinaire Evaluation chirurgicale : la croissance (poids), le transit, l'examen clinique (toucher rectal), symptomatologie urinaire.

**A 30 mois** : troisième bilan pluridisciplinaire (avant l'entrée à l'école) Evaluation chirurgicale : la croissance (poids) évaluation du ressenti du besoin, toucher rectal pour évaluer la tonicité sphinctérienne et la capacité de rétention

Evaluation selon les critères de Krickenbeck (tableau 1, annexe 4)

Evaluation urinaire : qualité des mictions, épisode (s) d'infection urinaire, recherche des fuites urinaires

**A 6 ans** : quatrième bilan pluridisciplinaire (avant l'entrée en CP) Evaluation chirurgicale : transit, TR. Evaluation de la mécanique défécatoire éventuellement accompagnée par un kinésithérapeute formé en rééducation périnéo-sphinctérienne (si souillures et/ou troubles du transit)

#### **Suivi en consultation diététique :**

Afin de suivre l'évolution individuelle et de la tolérance personnelle il est conseillé de proposer des consultations de suivi diététique

- en amont de la diversification

- lors de l'entrée en collectivité

- pour accompagner l'acquisition à la propreté

- pour encourager l'autonomisation et l'équilibre alimentaire en cas de repas en extérieur (école, sortie, voyage).

### **Education thérapeutique :**

L'éducation thérapeutique doit accompagner tous les patients dans le parcours avec la maladie. Vivre avec un trouble de l'exonération implique un fort retentissement sur son développement personnel, sa vie familiale et sa vie sociale.

Les programmes devront veiller à développer l'acquisition des compétences psycho-médico-sociales afin de concourir à l'amélioration de la qualité de vie pour les patients et à leur famille.

Un parcours d'éducation thérapeutique pourra être réfléchi en alliant le développement de l'enfant et son évolution dans les séquelles de sa malformation. Il sera proposé par une équipe pluridisciplinaire (assistante sociale, chirurgien coordinateur, diététicienne), infirmière, puéricultrice, stomathérapeute, kinésithérapeute, psychologue) et intégrera des patients et/ou représentants des patients.

Les étapes clés et leurs thématiques pourront être les suivantes :

Education parentale : Naissance avec l'annonce du diagnostic. Il s'agit d'accompagner le moment traumatisant de l'annonce de la malformation, d'apporter les connaissances permettant aux parents de mieux appréhender la chirurgie, les traitements, et l'avenir de leur enfant.

Education des enfants et l'éducation des parents dans l'accompagnement de leur enfant :

- âge 2/4 ans apprentissage de la propreté. L'objectif est de stimuler l'enfant et d'impliquer les parents dans l'hygiène de vie, en abordant les aspects alimentaires et digestifs. Ce programme permet également d'appréhender les premières confrontations à la vie sociale avec toutes les comparaisons et interrogations qui puissent avoir lieu au sein de la famille, son entourage et le groupe sociale à intégrer.

- âge 6 ans la découverte de son corps, de son fonctionnement et découvrir que l'on n'est pas seul  
L'âge charnière est 6 ans est l'entrée en CP.

- âge 8/12 ans la prise d'autonomie : conscience de soi et gestion de sa propreté dans toutes les situations de vie

- âge 14/16 ans la projection vers le futur : s'accepter et d'insérer dans la société avec son handicap

Un PNDS spécifique aux MAR après l'âge de 6 ans sera dédié dans une prochaine publication.

## **5.4 Examens complémentaires**

Les examens complémentaires pour le suivi :

- ASP
- Opacification colique par la colostomie et/ou par le néoanus
- Bilan urodynamique, échographie rénale et abdomino-pelvienne
- IRM médullaire
- Manométrie anorectale (vers l'âge de 6 ans)

## **5.5 Autre**

Complications ou séquelles possibles chez les patients opérés d'une MAR :

1. Sténose anale post opératoire
2. Prolapsus
3. Megarectum

Complication postopératoire redoutée : le mégarectum

En dehors de l'ectasie rectale primitive qui a pu être décrite chez des nouveau-nés porteurs de MAR hautes, le mégarectum constitue une des complications postopératoires retrouvées chez les enfants de 2 à 10 ans d'âge.

Cliniquement, on distingue deux situations :

1. La sténose distale diagnostiquée par le toucher rectal

## 2. La constipation opiniâtre non traitée de la petite enfance avec présence des fuites fécales

Dans la série de Burjonrappa (2010), on évalue l'incidence de mégarectum à 16% des enfants opérés de MAR. Le diagnostic évoqué cliniquement est confirmé par la réalisation d'un lavement opaque. Des biopsies rectales sont réalisées pour éliminer une éventuelle association avec la maladie de Hirschprung (exceptionnelle).

Le traitement initial est médical (laxatifs osmotiques et traitements évacuateurs par suppositoires, lavements) afin de permettre la vidange du rectum pour essayer de récupérer une motilité intestinale efficace. Le traitement chirurgical est proposé si le traitement médical inefficace. Les techniques opératoires proposées sont :

1. Résection de 2/3 du recto sigmoïde dilaté avec conservation de 1/3 de l'ampoule rectale qui va constituer un réservoir.
2. Résection de l'ensemble du recto-sigmoïde

Les résultats rapportés sont bons : 8/10 cas d'amélioration après la chirurgie du mégarectum.

## Annexe 1. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Dr C. Crétolle, chirurgien pédiatre, coordonnatrice du Centre de référence MAREP (Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, Paris).

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

### **Rédacteurs (par ordre alphabétique)**

- Mme Aline Cazenave, diététicienne, Necker, Paris
- Dr Célia Crétolle, Chirurgien pédiatre, Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, Paris
- Mme Giulia Disnan, psychologue clinicienne, Necker, Paris
- Pr Guillaume Levard, Chirurgien pédiatre, Hôpital Universitaire de Poitiers
- Pr Claude Louis Borrione, Chirurgien pédiatre, Hôpital Universitaire La Timone, Marseille
- Dr Stephan de Napoli, Chirurgien pédiatre, Hôpital Universitaire de Nantes
- Dr Mona Negrea, Néonatalogiste, Paris
- Dr Véronique Rousseau, Chirurgien pédiatre, Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, Paris
- Pr S. Sarnacki, Chirurgien pédiatre, Necker, Paris
- Dr Philine de Vries, Chirurgien pédiatre, Hôpital Universitaire de Brest

### **Groupe de travail multidisciplinaire (par ordre alphabétique)**

- Dr T. de Saint Denis, neurochirurgien pédiatre
- Dr N. Rouvière, Pédopsychiatre, Marseille
- Association de patients TintaMARre: Mme C. Cardos, Toulouse

### **Déclarations d'intérêt**

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt. Les déclarations d'intérêt sont en ligne et consultables sur le site internet du centre de référence MAREP.

## **Annexe 2. Coordonnées du(des) centre(s) de référence, de compétence et de(s) l'association(s) de patients**

### **Coordonnées des associations**

- Association TintaMARre ([associationtintamarre@gmail.com](mailto:associationtintamarre@gmail.com))

Présidente : Célia CARDOSO

<https://www.helloasso.com/associations/association-tintamarre>

- Association Française Atrésie Œsophage (AFAO)

Présidente : Viviane ARMAND ([armaviv@orange.fr](mailto:armaviv@orange.fr))

<http://www.afao.asso.fr>

- Association pour les personnes atteintes par le syndrome de Currarino (APASC)

Présidente : Sophie LECOMMANDOUX ([apasc@orange.fr](mailto:apasc@orange.fr))

<http://apasc.pagesperso-orange.fr/>

### **Coordonnées du centre de référence national**

Centre de référence MAREP pour les Malformations Ano-Rectales et Pelviennes Rares

Dr C. Crétolle

Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades

149, rue de Sèvres

75743 PARIS cedex 15

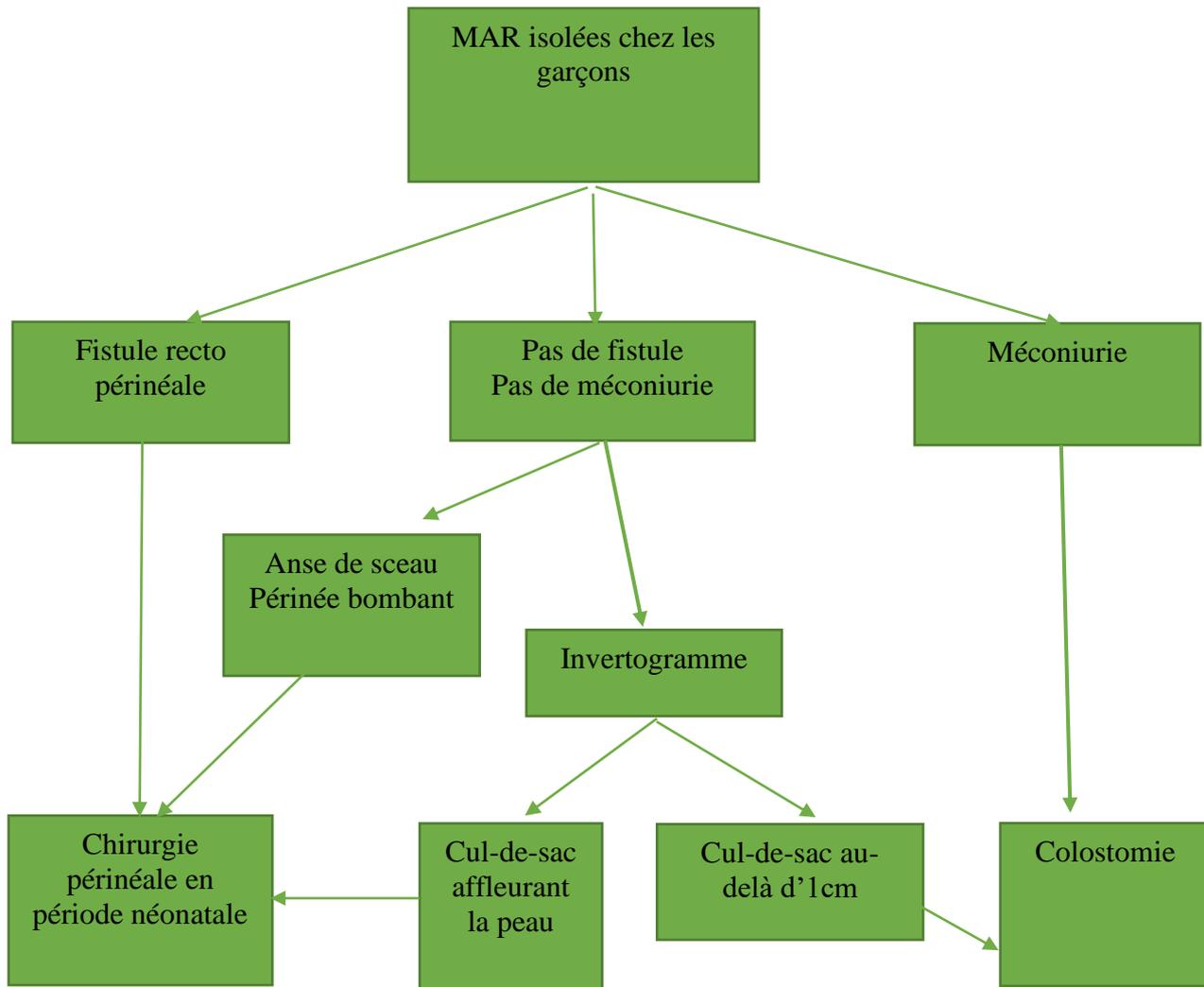
Secrétariat : +33 1 44 49 41 56

<http://hopital-necker.aphp.fr/marep/>

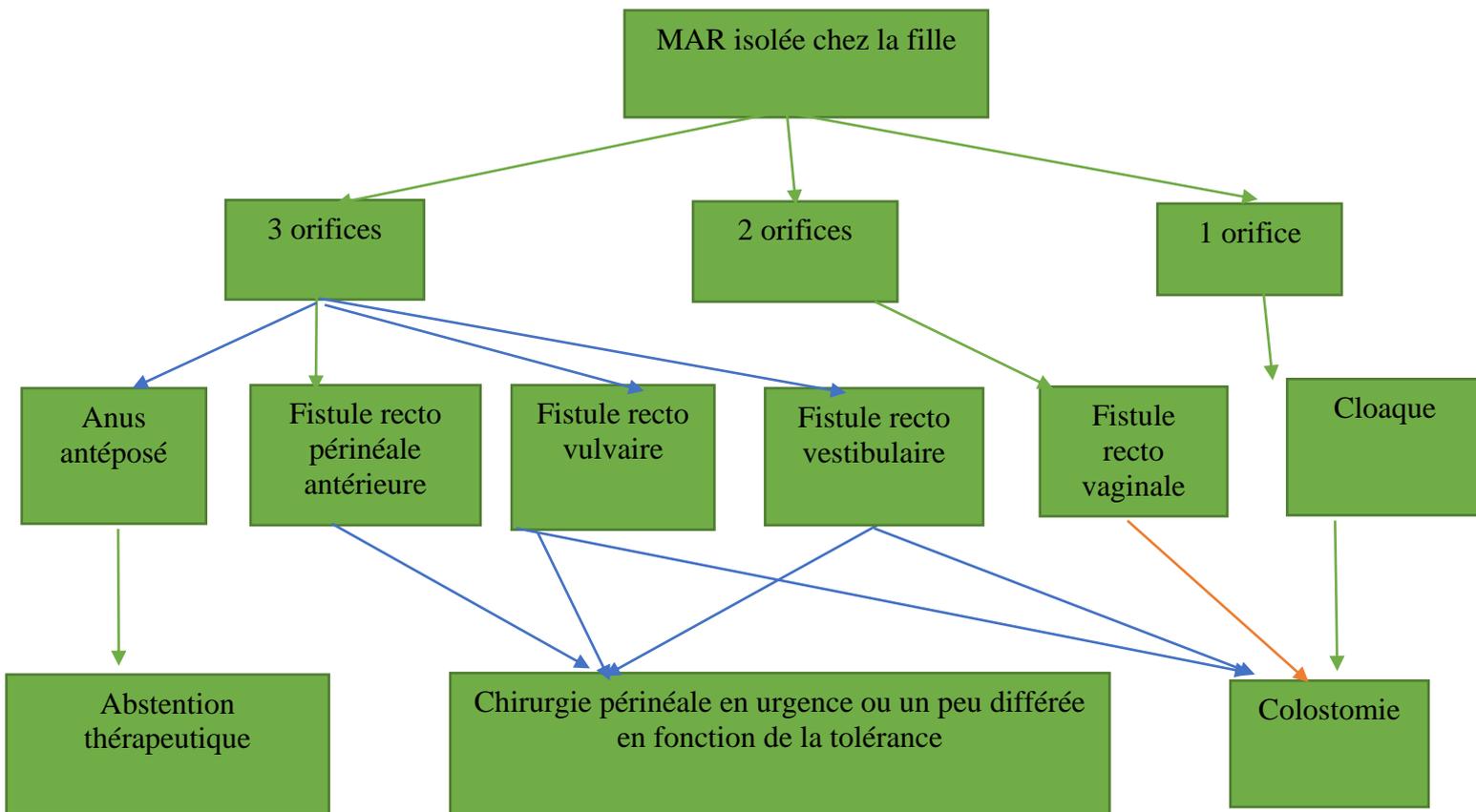
[courriel celia.cretolle@aphp.fr](mailto:courriel.celia.cretolle@aphp.fr)

Annexe 3. Arbre décisionnel en vue du diagnostic biologique/génétique

TABLEAU 1. Algorithme diagnostic des MAR chez les garçons (1)



**TABLEAU 2. Algorithme diagnostic des MAR chez les filles (1)**



## Annexe 4.1 Principaux traits phénotypiques des anomalies chromosomiques, associations malformatives, séquences et formes syndromiques monogéniques les plus fréquemment associées à une MAR

Syndromes  Caractéristiques phénotypiques	Cat eye syndrome	Syndrome de Pallister-Killian	Association VACTERL
Coeur	Rares anomalies septales ou retour veineux pulmonaire anormal	-	+
Appareil uninaire	Rares agénésies ou hypoplasies rénales	-	+
Oesophage	-	-	Atrésie avec ou sans fistule trachéo-bronchique
Trachée	-	-	Trachéomalacie
Paroi abdominale	-	-	-
Organes génitaux	-	-	-
Membres	-	-	Anomalies axe radial
Rachis	-	-	+
Moelle épinière	-	-	+
Encéphale	-	Epilepsie	Syndrome H avec hydrocéphalie
Dysmorphie faciale	Possibles : orientation anti-mongoloïde des fentes palpébrales, hypertélorisme, nez	+	-
Anomalies des yeux	Colobome irien	-	-
Anomalies des oreilles	Atrophie du pavillon, atrésie du conduit auditif externe	-	-
Retard mental	Variable	Sévère	-
Peau, muqueuses, phanères	-	Hyperpigmentation cutanée	-
Mode de transmission : Autosomique dominant (AD) Autosomique récessif (AR) Lié à l'X (DLX/RLX)	Anomalies chromosomiques de novo, mosaïques fréquentes	Anomalies chromosomiques : tétrasomie 12p de novo	décrits aussi RLX, AD, AR
Traits phénotypiques principaux	Colobome irien, oreille externe et conduit auditif, MAR	Face typique, retard mental, pigmentation de la peau, MAR inconstante	Cardiopathie, vertèbres, œsophage +/-trachée, reins, MAR +/- atteintes rayon radial

Association MURCS	Séquence OEIS	Syndrome de Currarino	Syndrome de Townes-Brocks
-	-	-	Tétralogie de Fallot, malformations inter-ventriculaires
Agénésie ou ectopie rénale	Exstrophie cloacale	Rares dysplasie rénale, reflux vésico-urétéral	Dysplasie rénale
-	-	-	-
-	-	-	-
-	Omphalocèle	-	-
Hypoplasie ou aplasie des dérivés müllériens	Malformations des organes génitaux externes	Organes génitaux internes (duplications müllériennes)	Hypospadias
-	-	-	Anomalies axe radial (polydactylie, duplication ou pouce triphalangé),
Dysplasie des dérivés somitiques cervico-thoraciques	Dysgénésie du sacrum	Dysgénésie sacrée	-
-	Malformation du cône médullaire (moelle attachée basse)	Cône médullaire (moelle attachée basse, lipome du filum/du cône), tumeur pré-sacrée	-
-	-	-	-
-	Parfois notée	-	■
-	-	-	-
-	-	-	Oreilles de "satyre", chondromes, fistules, surdité variable
-	-	-	Variable
-	-	-	-
Cas sporadiques	Cas sporadiques	AD	AD
Dérivés müllériens, vertèbres cervico-thoraciques, MAR inconstante	Omphalocèle, exstrophie vésicale, MAR, dysgénésie sacrée	Sacrum, MAR, constipation Moelle basse, tumeur pré-sacrée	Axe radial, Oreilles externes, surdité, cardiopathie, MAR dans 80% des cas

FG/BBB/ Opitz syndrome	Syndrome de Pallister Hall	Syndrome de Baller-Gerold	Syndrome STAR
-	+	-	-
-	Dysplasie rénale	-	+
-	-	-	-
-	-	-	-
-	-	-	-
Hypospadias, cryptorchidie	-	-	+
Pouces et hallux triphalangés	Polydactylie centrale ou post-axiale	Anomalies axe radial	Syndactylie des orteils
-	-	-	-
-	Possibles anomalies du cône médullaire	-	-
Mégalencéphalie, agénésie du corps calleux, épilepsie	Hamartome hypothalamique	Crâniosténose	-
+	-	-	+
Front haut, épicanthus, hypertélorisme, macrocéphalie	-	-	Télécanthus, extrémité nasale élargie
Bas implantées, rétroversées, surdité	-	-	-
+	-	-	-
Cheveux fins, soyeux	-	Erythème télangiectasique	-
RLX	AD	AR le plus souvent	DLX
Anomalies cérébrales, dysmorphie faciale, atteintes génitales, MAR	Polydactylie, hamartome hypothalamique	Crâniosténose, peau, axe radial	Malformations urogénitales, syndactylie des orteils, MAR

## Annexe 4.2 Critères thérapeutiques : type de réparation chirurgicale

**Tableau 1 Procédures chirurgicales pour le suivi**

Classification internationale thérapeutique chirurgicale de Krickenbeck (2005)

<p><b>Procédures chirurgicales</b>            Intervention périnéale            Abord antéro sagittal            Procédure sacro-périnéale            PSARP            Réparation abdominale- sacro- périnéale            Réparation abdominale-périnéale            Laparoscopie</p>
---

## Annexe 4.3 Critères pronostiques : suivi de la constipation et de la continence fécale, la continence urinaire

### Constipation et continence fécale

Un patient est totalement continent fécal lorsqu'il a un transit volontaire sans souillures

Deux types d'incontinence selon la cause :

1 par insuffisance sphinctérienne primaire ou secondaire à la chirurgie initiale

2 par regorgement secondaire à la constipation chronique pour une MAR basse ou une cure PSARP

Tableau : définitions de la constipation et de la continence fécale selon Krickenbeck (2005)

Définition	Normal	Anormal	Grade 1- minime	Grade 2- modéré	Grade 3-sévère
Constipation	Absence de constipation (transit normal quel qu'il soit le régime)	Constipation	Traitement par changement nutritionnel	Traitement par laxatifs et lavements	Pas de traitement efficace
Continence fécale	Continence : transit volontaire	Incontinence pas de transit volontaire (urgences, capacité de verbalisation, rétention de selles) Présence de souillures	Incontinence sphinctérienne Incontinence par regorgement		
	Absence de souillures	Présence de souillures	Occasionnelles 1-2 fois par semaine, pas de changement de sous-vêtements	Fréquentes 1 fois par jour, changement de sous-vêtements	Constantes Problèmes sociaux

## Echelle de Bristol

L'échelle de Bristol est un outil diagnostique proposé et utilisé par les médecins généralistes et spécialistes, pour le suivi et l'identification facile d'une constipation ou une diarrhée.

C'est une échelle visuelle qui décrit sept différents types de selles par leur couleur, leur forme et leur texture, ce qui rend possible une interprétation facile des résultats.

Elle a été mise au point en Angleterre et a été publiée pour la première fois en 1997 dans le Scandinavian Journal of Gastroenterology.

Une échelle de Bristol a été développée pour les enfants (ref..)

<b>Type 1</b>		<b>Dur, séparé en morceaux, comme les noix (difficile de passer)</b>	Constipation: Diète trop faible en fibres (ajouter des prébiotiques) et flore bactérienne très pauvre (ajouter des probiotiques)
<b>Type 2</b>		<b>En forme de saucisse. mais grumeleuse (difficile de passer)</b>	
<b>Type 3</b>		<b>Comme une saucisse, mais avec des fissures sur sa surface</b>	
<b>Type 4</b>		<b>Comme une saucisse ou un serpent, mais lisse et douce</b>	<b>Optimales</b>
<b>Type 5</b>		<b>Morceaux mous aux bords bien définis (passe facilement)</b>	Acceptables si présence d'hémorroïdes, fissure anale ou incapacité d'atteindre les selles sans aide de laxatifs.
<b>Type 6</b>		<b>Morceaux déchiquetés, agglomérés en une matière pâteuse</b>	
<b>Type 7</b>		<b>Fade, humide, aucun morceau solide Entièrement liquide</b>	

Source : Stool form scale as a useful guide to intestinal transit time, Lewis SJ, Heaton KW, Scand J Gastroenterol, 1997 Sep;32(9):920-4.

<b>Type 1</b>		<b>Dur, séparé en morceaux, comme les noix (difficile de passer)</b>
<b>Type 2</b>		<b>En forme de saucisse. mais grumeleuse (difficile de passer)</b>
<b>Type 3</b>		<b>Comme une saucisse, mais avec des fissures sur sa surface</b>
<b>Type 4</b>		<b>Comme une saucisse ou un serpent, mais lisse et douce</b>
<b>Type 5</b>		<b>Morceaux mous aux bords bien définis (passe facilement)</b>
<b>Type 6</b>		<b>Morceaux déchiquetés, agglomérés en une matière pâteuse</b>
<b>Type 7</b>		<b>Fade, humide, aucun morceau solide Entièrement liquide</b>

Source : Stool form scale as a useful guide to intestinal transit time, Lewis SJ, Heaton KW, Scand J Gastroenterol, 1997 Sep;32(9):920-4.

### Incontinence fécale de l'enfant

Critères diagnostiques de Rome III : critères internationaux de classification des 'Functional Gastrointestinal Disorders (Rasquin 2006, Rowan Legg 2011)

Définition constipation :

La définition de constipation est variable, mais elle comprend une évacuation peu fréquente, difficile, douloureuse ou incomplète de selles dures.

Le terme de constipation fonctionnelle est utilisé pour les enfants chez qui la constipation n'a pas d'étiologie organique. La constipation fonctionnelle résulte souvent de la rétention des selles par un enfant qui souhaite éviter une défécation douloureuse. Souvent, un enfant constipé subira des épisodes récurrents d'incontinence fécale causés par un engorgement attribuable à un fécalome (on parle encore d'encoprésie)

### Critères diagnostiques de ROME III pour la constipation dite fonctionnelle

Critères de ROME III Constipation fonctionnelle de l'enfant	Moins de 4 ans	4 ans et plus
Fréquence	Au moins une (1) fois par semaine	Au moins une (1) fois par semaine
Durée	Au moins un (1) mois	Au moins deux (2) mois avant le diagnostic
Au moins 2 des 6 critères suivants	<ul style="list-style-type: none"><li>-maximum de deux (2) défécations par semaine</li><li>-au moins un (1) épisode d'incontinence fécale par semaine après l'acquisition de la propreté</li><li>-antécédents de rétention fécale excessive</li><li>-antécédents de mouvements intestinaux et selles douloureuses ou de selles dures</li><li>-présence d'une masse fécale volumineuse dans le rectum (fécalome)</li><li>-antécédents de selles de gros volume qui peuvent bloquer la toilette</li><li>-symptômes accompagnants : irritabilité, diminution de l'appétit et/ou satiété précoce</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>-maximum de deux (2) défécations par semaine</li><li>-au moins un (1) épisode d'incontinence fécale par semaine</li><li>-antécédents de position de rétention ou de rétention fécale volontaire excessive</li><li>-antécédents de mouvements intestinaux et selles douloureuses ou de selles dures</li><li>-présence d'une masse fécale volumineuse dans le rectum</li><li>-antécédents de selles de gros volume qui peuvent bloquer la toilette</li></ul>

## Passage défécatoire récurrent et incontrôlé de matières fécales chez un enfant de plus de 4 ans :

<b>Critères de ROME III l'incontinence fécale de l'enfant</b>	4 ans et plus
Fréquence	Au moins une fois par mois
Durée	Au moins 2 mois avant le diagnostic
Incontinence fécale par regorgement par hypermotricité colique par insuffisance sphinctérienne Au moins 1 critère	-fonctionnement anormal des muscles normaux (innervation normale et structure intacte) -anomalies mineures de la structure et/ou de l'innervation sphinctérienne -transit intestinal perturbé (rétention fécale, diarrhée) -causes psychologiques
Incontinence fécale non- rétentionniste Tous les critères suivants	-défécation dans des lieux inadaptés socialement au moins une fois par semaine -pas d'évidence de processus inflammatoire, anatomique, métabolique, ou de processus néoplasique pouvant expliquer les symptômes - pas de rétention fécale

### Médicaments régularisant le transit :

#### 1. Laxatifs

Ils cherchent à favoriser le transit et/ou à ramollir les selles pour favoriser leur expulsion. Les laxatifs osmotiques à base de polyéthylène glycol : macrogol (Forlax, Mavicol, Transipeg) ou de sucres (Duphalac à base de lactulose : fructose –galactose, Importal à base de lactilol, un polyol) sont les plus employés. Les mucilagineux à base de gomme (Spangulax soit ispaghul et Transilane soit psyllium) peuvent majorer la sensation de ballonnement.

**2. Régime diététique** avec apport en fibres à moduler ou contrôler selon le diagnostic de constipation, ballonnement, coliques (décision à prendre au cas par cas en consultation de suivi).

#### Fiche de suivi diététique (voir chapitre 3.9)

#### 3. Thérapeutiques agissant sur la flore intestinal (ou microbiote)

Des compléments alimentaires (probiotiques) peuvent être proposés selon la tolérance digestive (selles, ballonnements, coliques etc)

Exemple : Biogaïa ou Lactobacillus reuteri en gouttes per os de 2 à 16 semaines en complément de l'allaitement maternel.

Il faut noter qu'actuellement les laits commercialisés proposent des formules enrichies en prébiotiques (GOS et FOS et notamment les HMO qui sont des oligosaccharides, dont le 2F'L-présent dans le lait maternel- a un rôle majeur dans la facilité de la digestion et la diminution des coliques, et un impact prouvé sur la fonction immunitaire).

## Annexe 4.4

### Continence urinaire

La continence urinaire est totale chez un patient qui a des mictions normales avec vidange vésical volontaire complet et est totalement sec jour et nuit.

Tableau 4 définitions de la continence urinaire (2005)

Continence	Continence complète Vidange volontaire complet Sec	Incontinence Cathétérisme urétral intermittent Sous-vêtements mouillés
------------	--	---

## Annexe 4.5

### Prise en charge psychologique

Retentissement psychologique des MAR chez les enfants de 3 à 6 ans

L'enfant atteint de MAR dans sa petite enfance a subi plusieurs chirurgies, des traitements anaux invasifs comme des dilatations itératives ou des lavements et il a souvent un retard dans l'acquisition de la propreté par rapport à l'âge attendu (2 à 5 ans). Sur le plan psychologique, des problématiques potentiellement en lien avec son histoire médicale sont parfois observables, notamment un retard de développement, des angoisses de séparation, un comportement d'angoisse ou d'opposition lié à la défécation, des difficultés relationnelles. Les parents sont parfois aux prises avec des sentiments de culpabilité, d'angoisse, de dépression voire de l'agressivité à l'égard de leur enfant. L'entrée à l'école est une source ultérieure d'inquiétude car l'impératif de la propreté ne peut souvent pas être respecté et les familles craignent à tort qu'un accueil ne soit pas possible dans cette situation.

Une évaluation et un accompagnement psychologique de l'enfant et de son entourage sont indiqués au fil de ces années charnières, si possible par un psychologue intégré à l'équipe médicale, à défaut par un professionnel qui puisse établir un échange régulier avec celle-ci. Souvent une prise de contact directe avec l'école (médecin scolaire ou équipe éducative) a un effet d'information, de réassurance et permet la mise en place de mesures adaptées.

## Annexe 4.6

### Fiche d'intervention de l'assistant.e social.e

#### 1. Demande d'allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH)

Prestation familiale destinée à aider les familles à financer une partie des dépenses supplémentaires ou la perte d'un revenu, occasionnées par l'éducation d'un enfant handicapé

#### Conditions d'attribution :

Résider en France régulièrement

Assumer la charge effective d'un enfant handicapé âgé de moins de 20 ans

Être atteint d'une incapacité permanente

Ne dépend pas de ressource de la famille

Peut être suspendue totalement ou partiellement en cas d'hospitalisation prolongé ou d'un séjour en internat

#### Démarches :

La demande doit être déposée auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) :

-un formulaire contenant des renseignements administratifs

-un certificat médical type rempli par le médecin précisant la nature du handicap, le type de soins et des mesures éducatives et le niveau d'autonomie dans l'accomplissement des actes de la vie quotidienne

-un questionnaire à remplir par les parents, en cas de demande de compléments d'AEEH (réduction de temps de travail des parents, embauche d'une tierce personne, frais de couches etc) avec demande de justificatifs

La décision d'attribution de l'AEEH et des compléments est prise par la CDA (Commission des Droits et de l'Autonomie) pour une durée de 1 à 5 ans

Ces aides financières sont ensuite versés par la CAF.

## **2. Demande de prestation de compensation du handicap (PCH)**

Prestation ouverte aux enfants depuis avril 2008, cumulable avec AEEH. Le choix entre le complément d'AEEH et la PCH est fait après étude du dossier financier, le demandeur a 15 jours pour exprimer son choix. La CDA évalue les besoins en fonction d'un critère de difficulté absolue ou sévère en lien avec la mobilité, la communication et la relation avec l'autrui.

Démarches :

-un formulaire contenant des renseignements administratifs

-un certificat médical type dans lequel le médecin devra préciser la nature du handicap, le type de soins et des mesures éducatives, le niveau d'autonomie dans l'accomplissement des actes de la vie quotidienne

La décision d'attribution de la PCH et des compléments est prise par la CDA pour une durée de 1 à 5 ans

La PCH est versé mensuellement par le Conseil général départemental.

## **3. Demande d'allocation journalière de présence parentale (AJPP)**

L'AJPP permet aux parents de rester auprès de leur enfant gravement malade ou handicapé tout en maintenant la protection sociale et la garantie de l'emploi.

L'AJPP est soumise à un avis de contrôle médical

Elle est versée sous forme d'allocation journalière par la CAF : 310 journées/ 3 ans

Cette formule remaniée depuis 2006 permet de répondre avec plus de souplesse aux différentes conséquences des maladies. Elle n'est pas cumulable avec les compléments d'AEH

Son montant journalier est de 38.91 euros/jour pour un couple soit 856 euros/mois et de 46.23 euros/jours pour une personne seule, soit 1017 euros/mois.

Démarches :

-faire une demande en recommandé avec AR à l'employeur, accompagné d'un certificat d'un certificat médical non détaillé mais précisant la durée de soins

## Références bibliographiques

C. Crétolle, S.Sarnacki Découverte d'une malformation anorectale en salle de travail :et la suite ? Réalités pédiatriques, 190, Janvier 2015 Cahier

C.Cretolle Le syndrome de Currarino : forme syndromique de malformation anorectale. Aspects cliniques, génétiques et thérapeutiques, Lavoisier SAS 2015

Nakamura, H., Puri,P Concurrent Hirschprung's disease and anorectal malformation:a systematic review. *Pediatr surg int* 36:21-24 (2020)

Pena A, Devries PA Posterior sagittal anorectoplasty: important technical considerations and new applications. *J Pediatr Surg* 17(6):796-811 (1982)

Holschneider A, Hutson J, Pena et al Preliminary report of the International Conference for the development of standards for the treatment of anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 40:521-1526 (2005)

Pena A, Grasshoff, Lecitt M Reoperations in anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 42:318-325 (2007)

Mulassery D, Chhabra S, Babu AM, Iacona R, Blackburn S, Cross KM, De Coppi P, Baillie CT, Kenny S, Curry JI Role of routine dilatations after anorectal reconstruction-comparison of two tertiary centers.*Eur J Pediatr Surg* 29:243-246 (2019)

Jenetzky E, Reckin S, Schmiedeke E et al Practice of dilatation after surgical correction in anorectal malformations. *Pediatr Surg Int* 28 (11):1095-1099 (2012)

Jumbi T, Kuria k, Osawa F, Shahbal S The effectiveness of digital anal dilatation in preventing anal strictures after anorectal malformation repair, *J Pediatr Surg* 54 (10) :2178-2181 (2019)

Brsighelli G, Moranid A, Di Cesare A, Leva E The practice of anal dilatations following anorectal reconstruction in patients with anorectal malformations: An International survey? *Eur J Pediatr Surg* 26(6):500-507 (2016)

Diseth TH Dissociation following traumatic medical treatment procedures in childhood: a longitudinal follow-up. *Dev Psychopathol* 18:233-251 (2006)

Temple SJ, Shawyer A, Langer JC Is daily dilatation by parents necessary after surgery for Hirschprung disease and anorectal malformations? *J Pediatr Surg* 47 (1) :209-212 (2012)

European Surveillance of Congenital Anomalies. EUROCAT guide 1.4 (2018)

Lewis SJ,Heaton KW. Stool form scale as a useful guide to intestinal transit time. *Scand J Gastroenterol.* 1997 Sep;32(9):920-4

Chumpitazi BP, Lane MN, Czyewski DI, Weidler EM, Swank PR,Shulman RJ. Creation and initial evaluation of a Stool Form Scale for children.*J Pediatr.* 2010 Oct;157 (4):594-7

Lane MM, Czyewski DI, Chumpitazi BP, Shulman RJ. Reliability and validity of a modified Bristol Stool Form Scale for children. *J Pediatr.*2011 Sep;159(3):437-441, e1

Van Den Berg MM, Benninga MA, Di Lorenzo C. Epidemiology of Childhood Constipation: A Systematic Review :2401-2409

Audry G, Garel C Indication et apport de l'imagerie post natale dans la prise en charge des malformations anorectales, XXXI Journée de Radiologie Pédiatrique-Trousseau 14/16 janvier 2009.

Chia-Yu Chang P et al How much do we know about constipation after surgery for anorectal malformation, Pediatrics and Neonatology, volume 61, issue 1, feb (2020), pages 58-62

Zheng H. et al Middle-term bowel function and quality of life in low – type anorectal malformation Italian Journal of Pédiatrics (2019) 45:98

Van den Hondel et al Patients with anorectal malformation and upper limb anomalies genetic evaluation is warranted Eur J Pediatr (2016) 175:489-497

Chaeyoun Oh et al Analysis of Associates Anomalies in Anorectal Malformation: Major and Minor Anomalies (2020) Journal of Korean Medical Science 35 (14): e98

Gangopadhyay AN, Pandev V Anorectal Malformations J Indian Assoc Pediatr Surg. 2015 Jan-Mar;20(1):10-15

Wood J.W and Levitt M Anorectal malformations Clin Colon Rectal Surg 2018; 31:61-70

Grabin-Dagorno C et Fayad F Traitement chirurgical des malformations anorectales hautes du nouveau-né : l'apport de la laparoscopie Académie Nationale de Médecine, Communication scientifique du 20 mai 2008

Kajzer J Oliver J Marriage B Gastrointestinal tolerance of formula supplemented oligosaccharides Conference à San Diego 2-6 avril 2016 FASEB J Avril 2016 30(4)

Marriage B Infants fed a lower cloric formula with 2 'FL show growth and 2'FL uptake like breast-fed infants JPGN 2015 Vol 61 (6) 649-658

Steenhout Ph Term infant formula supplemented with human milk oligosaccharides (2'Fucosyllactose and Lacto-N –neotetraose) shifts stool microbiota and metabolic signatures closer to that of breastfed infants Conf San diego avr 2016

Berger B Stool microbiota in term infants fed formula supplemented with Human Milk Oligosaccharides and reduced likelihood of antibiotic use Poster World Congress of Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition 5-8 oct Montréal 2016

Good M The human milk oligosaccharide 2'-FL attenuates the severity of experimental necrotizing enterocolitis by enhancing mesenteric perfusion in the neonatal intestine BJN 2016 1216:1175-1187

Wijers Cah H W, Genetic and nongenetic etiology of non-syndromic anorectal malformations: a systematic review Birth Defects Res C Embryo Today 2104 Dec 102 (4) 382-400

Dewberry L Differentiating presacral masses in anorectal malformations and isolated sacrococcygeal teratomas Pediatr Surg Int 2019 Sep 35 (9)789-983

Wong C W Y Quality of life and defecative function 10 years or longer after posterior sagittal anorectoplasty and laparoscopic-assisted anorectal pull-through for anorectal malformation *Pediatr Surg Int* 2020 Mar 36 (3) 289-293

Bischoff A Laparoscopy and its use in the repair of anorectal malformations *J Pediatr Surg* 2011 Aug 46 (8) 1609-17

Teerlink C C, A genealogical assessment of familial clustering of anorectal malformations *J Hum Genet* 2018 Oct 63 (10) 1029-1034

Giuliani S Transition of care in patients with anorectal malformations: consensus by the ARM-net consortium *J Pediatr Surg* 2017 Nov 52 (11) 1866-1872

Higashidate N Does clinical score accurately support fecoflowmetry as a means to assess anorectal motor activity in pediatric patients after anorectal surgery? *Asian J Surg* 2020 Dec 43 (12) 1154-1159

Minneci P Can fecal continence be predicted in patients born with anorectal malformations? *J Pediatr Surg* 2019 Jun 54 (6) 1159-1163

Kovacic K Healthcare Utilization and Comorbidities Associated with Anorectal Malformations in the United States *J Pediatr* 2018 Mar 194 -142-146

Stoll C Associated anomalies in cases with anorectal anomalies *Am J Med Genet* 2018 Dec 176 (12) 2646-2660

Marcelis C Chromosomal anomalies in the etiology of anorectal malformations: a review *Am J Med Genet A* 2011 Nov 155 A (11) 2692-704

Rigueros Springford L Prevalence of Active Long-term Problems in Patients with Anorectal Malformations: a systematic review *Dis Colon Rectum* 2016 Jun 59 (6) 570-80

Bischoff A Comparative effectiveness of imaging modalities preoperative assessment of anorectal malformation in the pediatric population *J Pediatr Surg* 2020 Feb 55 (2) 354

Rohrer L Prenatal imaging of anorectal malformations-10-year experience at a tertiary center in Switzerland *Pediatr Radiol* 2020 Jan 50 (1) 57-67

Wigander H Impact of Low anorectal Malformation on parenting stress: a mixed-method study *J Pediatr Nurs* Sep-Oct 2018 42 e45 e51

Sarkar A No fistula vs. fistula type anorectal malformation Outcome comparative study *J Pediatr Surg* 2018 Sep 53 (9) 1734-1736

Tan Yew-Wei Treatment of megarectum in anorectal malformation with emphasis on preventive aspects: 17 years' experience *Pediatr Surg Int* 2020 Aug 36 (8) 933-940

Sharma S Gupta D K Diversities of H-type anorectal malformation systematic review on a rare variant of the Krickenberg classification *Pediatr Surg Int* 2017 Jan 33 (1) 3-13

Divarci E et Ergun O General complications after surgery for anorectal malformations *Pediatr Surg Int* 2020, 36.431-445

- Totonelli G, Embryological and clinical implications of the association between anorectal malformations and spinal dysraphism, *Ped Surg Int* 2017 Aug ;33 (8) 843-847
- Destro F, Thethered Cord and Anorectal Malformations:A case series *Eur J Pediatr* 2018 Dec (6) 484-490
- Totonelli G Anorectal malformations associates spinal cord anomalies *Pediatr Surg Int* 2019, 6 Aug 32 (8) 729-35
- Amiel J Cretolle C Séminaire du Collège Français des chirurgiens pédiatres XXVII 30 novembre 2008
- Cretolle C Amiel Chapitre Syndromes avec anomalies digestives, Ed Doin, Novembre 2013
- Lacombe D, Philip N. Syndromes dysmorphiques, Progrès en Pédiatrie, Ed Doin, novembre 2013
- Curarrino G Trial of anorectal, sacral and presacral anomalies *AJR AM J Roentgenol* 1981 137 :395-8
- Cuschieri A Eurocat Working Group. Descriptive epidemiology of isolates anal anomalies: a survey of 4,6 million births in Europe *Am J Med Genet* 2001 103: 207-15
- Nah SA Anomalies associates with anorectal malformations according to the Krickenberg anatomic associations *J of Ped Surg* 2012 47:2273-78
- Kim SM Spinal dysraphism with anorectal malformations: lumbosacral magnetic resonance imaging evaluation of 120 patients *J Pediatr Surg* 2010 45; 769-76
- England RJ Laparoscopic repair of anorectal malformations at the Red Cross Memorial Children's Hospital: talking stock *J Pediatr Surg* 2012 47:565-70
- Schmiedeke E Enexpected results of a nationwide, treatment-independent assessment of fecal incontinence in patients with anorectal anomalies *Pediatr Surg Int* 2012 28:825-30
- Rintala RJ Imperforate anus: long and short-term outcome *Semin Pediatr Surg Int* 2008 17: 79-89
- Pena A Megasigmoid: a source of pseudo-incontinence in children with repaired anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 1993 28:199-203
- Schmidt D Postoperative complications in adults with anorectal malformation: a need for transition. German Network for Congenital Uro-Rectal Malformations (CURE-net) *Pediatr Surg Int* 2012, 28:793-5
- Hartman EE Quality of life and disease-specific functioning of patients with anorectal malformations of Hirschsprung's disease: a review *Arch Dis Child* (2011) 96:398-408
- Levitt MA Pediatric fecal incontinence: a surgeon's perspective *Pediatr Rev* 2010 31:91-101
- Pena A Advances in the management of anorectal malformations *Am J of Surg* 2000; 180:370-376
- Tsuda T Bowel function after surgery for anorectal malformations in patients with tethered spinal cord *Pediatr Surg Int* 2007 23:1171-1174
- Rajindrajith S Constipation in children: novel insight into epidemiology, pathophysiology and management *J Neurogastroent Motil* 2011 17;1:35-46

Felt B Guideline for the management of pediatric idiopathic constipation and soiling Arch Ped Adolesc Med 1999 153:380-385

Findlay JM Posterior tibial nerve stimulation and fecal incontinence: a review In J Colorectal Dis 2011 26:265-273

Malone PS. J The ACE (Antegrade Continence Enema) procedure. Puri P ed. Pediatric surgery, Berlin Heidelberg, Springer-Verlag 2006: p623-632

Gourcerol G How sacral nerve stimulation works in patients with fecal incontinence Colorect Dis 2011 13:203-211

Van Wunnik B P Neuromodulation for children: sacral and transcutaneous stimulation Best Practice and Research Clinical Gastroenterology 2011 25; 181-191

Haddad M Sacral neuromodulation in children with urinary and fecal incontinence: a multicenter, open label, randomized, crossover study J Urol 2010 184:696-701

Donkol RH Percutaneous cecostomy in the management of organic fecal incontinence in children World J Radiol 2010; 28:463-467

Holschneider A M Postoperative pathophysiology of chronic constipation and stool incontinence Anorectal malformations in children Springer 2006

Hagan DM Mutation analysis and embryonic expression of the HLBXB9 Currarrino syndrome gene. AM J Hum Genet 2000; 66; 1504-15

Crétolle C New clinical and therapeutic perspectives in Currarrino syndrome (study of 29 cases) J of Pediatr Surg 2006 41, 126-131