

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du 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

Novembre 2021

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

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 transfontanellaire.

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.

Contacts utiles

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)

Présidente : Célia CARDOSO

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

- Association Française Atrésie Œsophage (AFAO)

Présidente : Viviane ARMAND (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)

<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