UNIVERSITE DU DROIT ET DE LA SANTE - LILLE 2

FACULTE DE MEDECINE HENRI WAREMBOURG

Année: 2012

THESE POUR LE DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN MEDECINE

EVALUATION DES FEMMES ADULTES OPEREES DE MALFORMATION ANO-RECTALE : ASPECTS CLINIQUES ET PSYCHO-SOCIAUX

Présentée et soutenue publiquement le 5 juin 2012 Par Elsa ROBERT

Jury

Président : Monsieur le Professeur Bernard HERBAUX

Assesseurs: Monsieur le Professeur Rémi BESSON

Madame le Professeur Sabine SARNACKI Madame le Docteur Brigitte LETOMBE

Directeur de Thèse : Madame le Docteur Estelle AUBRY

Table des matières

Abréviations	12
I. Introduction	13
II. Rappels	14
1. Epidémiologie	14
2. Embryologie	
a) Région ano-rectale	
b) Embryopathologie	
3. Anatomie	17
a) Anatomie normale du rectum pédiatrique	17
b) Anomalies anatomiques dans les malformations ano-rectales	23
4. Classification	24
5. Diagnostic et prise en charge néonatale	28
a) Diagnostic	
b) Bilan des malformations associées	32
c) Prise en charge	33
6. Techniques chirurgicales	34
a) Généralités	34
b) Colostomie	35
c) Proctoplastie	35
d) Abaissement abdomino-périnéal	36
e) Artifice de Romualdi	37
f) Rectoplastie sacro-abdomino-périnéale selon Stephens	38
g) Ano-rectoplastie postéro-sagittale de Peña	39
h) Prise en charge post-opératoire	40
7. Qualité de vie et handicap	41
a) Définition	41
b) Rééducation fonctionnelle	41
c) Suivi à long terme	42
III. Patients et méthodes	43
1. Objectif de l'étude	43
2. Patients	43
3. Méthodes	45
Etude des données cliniques	
b) Etude de qualité de vie	
c) Analyse	46
d) Statistiques	48

IV. Résultats	49
1. Données pédiatriques	49
2. Evaluation à l'âge adulte	55
a) Suivi et traitements actuels	55
b) Données cliniques	56
c) Données socio-démographiques	63
d) Image corporelle et estime de soi	67
V. Discussion	69
Prise en charge initiale et suivi	70
2. Evaluation à long terme	72
a) Suivi et traitement actuel	72
b) Continence fécale	72
c) Continence urinaire	75
d) Données génito-sexuelles	76
e) Données socio-démographiques	78
f) Image et estime de soi	79
3. Critique de la méthodologie	81
a) Population	81
b) Questionnaire	82
VI. Conclusion	83
VII. Bibliographie	85
ANNEXES	92
RESUME	100

Abréviations

ARM: Anorectal malformation

CHRU: Centre hospitalier régional et universitaire

DAN: Diagnostic anténatal

HAQL: Hirschsprung's disease/anorectal malformation quality of life

HAS: Haute Autorité de Santé

HFME: Hôpital Femme Mère Enfant

IMC : Infirmité motrice cérébrale

INSEE : Institut national de la statistique et des études économiques

IRM : Imagerie par résonance magnétique

MAR: Malformations ano-rectales

NSARP: Neutral Sagittal AnoRectoPlasty

PI: Professions intermédiaires

PSARP: Posterior Sagittal Ano-Recto-Plasty

SG: Semaine de gestation

I. Introduction

Les malformations ano-rectales (MAR) regroupent un ensemble d'anomalies de la région périnéale allant de la sténose anale à la malformation cloacale complexe. La classification de ces malformations a beaucoup évolué depuis la classification de Keith en 1908 [1] jusqu'à la conférence de Krickenbeck en 2005 [2]. Un examen clinique approfondi à la naissance permet de préciser le type anatomique dans près de 80% des cas. La recherche de malformations associées est nécessaire, dans le cadre d'associations malformatives ou de syndromes génétiques.

La prise en charge chirurgicale est précoce, différente selon le type de malformation, avec ou non nécessité d'une colostomie de protection. Ainsi, les techniques, nombreuses, ont évolué, le cut-back laissant place aux proctoplasties en Y et les abaissements du cul-de-sac rectal de Stephens ou Mollard à l'abord sagittal postérieur de Peña [3]. Comme celui-ci l'a décrit récemment, l'évolution des techniques chirurgicales dont la cœlioscopie, a permis d'améliorer les abords combinés abdomino-périnéaux [4, 5].

L'évaluation à long terme des techniques a néanmoins fait l'objet de plusieurs études sur le plan de la continence anale et urinaire [6, 7], et a débouché sur la création de scores d'évaluation spécifiques [2]. En revanche, en dehors des travaux récents de l'équipe italienne de Violani, il existe peu de données concernant le retentissement gynécologique et psychologique de ces patientes [8].

Ainsi, l'objectif de ce travail est d'étudier le devenir des filles de plus de 18 ans opérées pendant l'enfance de MAR au CHRU de Lille. L'évaluation portera sur la continence fécale et urinaire, les aspects génito-sexuels et leur impact sur la qualité de vie.

II. Rappels

1. Epidémiologie

La prévalence des MAR est évaluée à 1/1500 à 1/5000 naissances vivantes toutes formes confondues [9]. Des différences sensibles sont relevées parmi les études selon la population étudiée et le type de malformations incluses (de 0,86 à 7,7 pour 10000 naissances) [10, 11]. Le sex-ratio diffère selon les séries mais est probablement proche de 1 avec une prépondérance des formes basses chez la fille et des formes hautes chez le garçon [12]. Les MAR isolées, soit environ 50% des cas, surviennent de façon sporadique, sans risque particulier de récurrence dans la fratrie ou la descendance [13]. Le diabète et le surpoids maternels ainsi que le tabagisme paternel seraient associés à une augmentation de la prévalence [14]. Lorsqu'il existe un contexte poly-malformatif, un conseil génétique devient indispensable, même si la majorité des MAR s'intègre dans des associations d'origine présumée multifactorielle.

2. Embryologie

a) Région ano-rectale

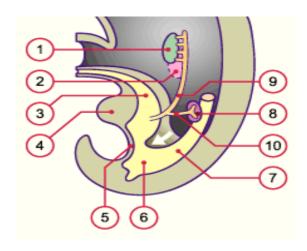
Le cloaque embryonnaire correspond à la partie distale de l'anse intestinale primitive qui communique à son extrémité avec l'allantoïde. Fermé par la membrane cloacale, il commence à se mettre en place dès la quatrième semaine de gestation (SG) et va s'organiser en trois filières : digestive, urinaire et génitale. Vers la 8è SG, le cloaque va progressivement se cliver en 2 parties : le sinus uro-génital antérieur et le canal ano-rectal postérieur. Il existe différentes théories sur le cloisonnement (Tourneux, Stephens...) [15, 16], la plus communément admise étant l'association de la descente du septum uro-rectal dans l'angle formé par l'allantoïde en avant et l'intestin postérieur en arrière (figure 1a), et d'un rapprochement des replis mésodermiques uro-rectaux de Rathke, situés de part et d'autre de la cavité cloacale [17]. La portion la plus caudale de l'anse intestinale primitive communique initialement avec l'ébauche des voies urinaires et s'en sépare par le développement intermédiaire des voies génitales via les canaux de Müller [18]. Avant la fin du 2è mois de grossesse, le septum a rejoint la membrane cloacale alors divisée en membrane uro-génitale et membrane anale (figure 1b).

Le canal anal a une origine entoblastique pour sa partie supérieure. En revanche son tiers inférieur a une origine ectoblastique dérivant de la fossette anale, née de la mésenchymation de la membrane cloacale [19]. Celle-ci va se résorber vers la $10^{\text{ème}}$ SG avec la mise en route de la déglutition permettant au rectum de communiquer avec l'extérieur. La zone de fusion entre la fossette anale et l'intestin postérieur correspond à la ligne ano-pectinée.

Pour Kluth, cette théorie du cloisonnement serait actuellement obsolète. La membrane cloacale aurait ainsi un rôle prépondérant dans la détermination de la région ano-rectale [20].

Fig 1a: Descente du septum uro-rectal (flèche).

- 1 gonade
- 2 mésonéphros
- 3 allantoïde
- 4 tubercule génital
- 5 membrane cloacale
- 6 cloaque
- 7 intestin primitif
- 8 métanéphros
- 9 canal de Wolff
- 10 urètre



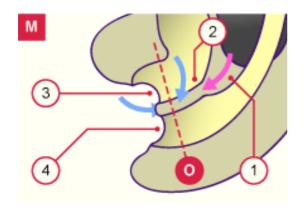


Fig 1b : Séparation du cloaque et formation du périnée.

- 1 cavité péritonéale
- 2 pli Rathke
- 3 sinus uro-génital primitif
- 4 canal anal

Figure 1: Embryologie de la région ano-rectale. 1a: descente du septum uro-rectal. 1b: séparation du cloaque et formation du périnée. D'après www.embryology.ch

b) Embryopathologie

Les MAR résultent de la formation incomplète de l'intestin postérieur.

Du fait de l'origine ectodermique de l'anus, il existe presque toujours des éléments cutanés reconnaissables (plis radiés, zone pigmentée, épaississement localisé). De même, le sphincter externe est présent car sa formation est antérieure au cloisonnement [21].

Dans les formes basses, le rectum atteint le périnée ; dans les formes hautes, il n'atteint pas le plancher musculaire pelvien. En cas de cloisonnement incomplet du cloaque, le rectum peut s'ouvrir dans les structures situées en avant de lui soit chez la fille, le vagin ou le vestibule. Plus la malformation est sévère, plus la fistule sera haut située.

Les formes sans fistule résulteraient d'une absence de fusion entre le septum uro-rectal et la fossette anale. Une absence de résorption de la membrane anale serait responsable des atrésies rectales et une résorption incomplète, des sténoses anales.

3. Anatomie

a) Anatomie normale du rectum pédiatrique

Le rectum est un organe pelvien, qui fait suite au colon sigmoïde en regard de la deuxième vertèbre sacrée. L'ampoule rectale est oblique en bas et en avant, plaquée contre la concavité sacrée. Elle se prolonge par le canal anal qui décrit une inflexion vers l'arrière ou cap anal, provoquée par le passage du faisceau pubo-rectal du muscle élévateur de l'anus. Ce canal est cylindrique, se rétrécissant vers le bas. Il s'ouvre à l'extérieur au niveau de la fossette anale (figure 2a).

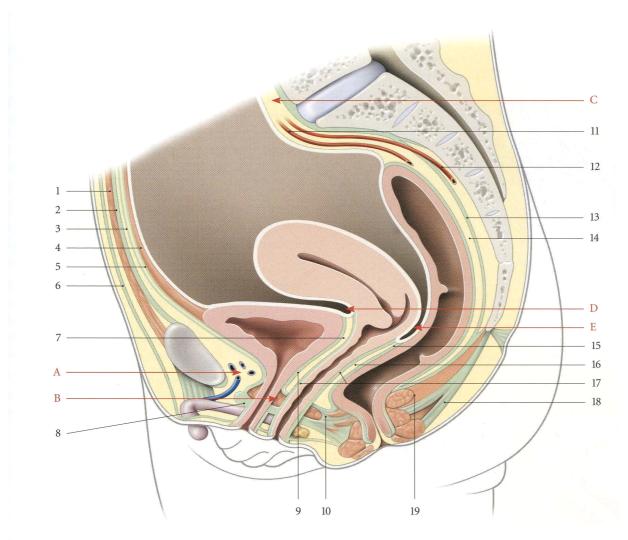
Rapports

Trois étages sont habituellement décrits, le rectum répondant à la paroi et aux organes pelviens.

Au niveau de son tiers antéro-supérieur, le rectum est recouvert de péritoine. A ce niveau, il répond en avant aux anses grêles iléales, latéralement au côlon sigmoïde à gauche et au caeco-appendice à droite.

Sous le cul-de-sac péritonéal de Douglas, il répond en avant à l'utérus et au vagin chez la fille. En arrière, il répond au sacrum et au ligament vertébral commun par l'intermédiaire du mésorectum. Latéralement se trouvent les espaces pelvi-rectaux supérieurs, contenant chacun, un pédicule vasculaire rectal moyen, l'uretère pelvien et le plexus hypogastrique (figure 2b).

Enfin, le canal anal est compris entre le centre tendineux du périnée en avant et le ligament ano-coccygien en arrière. Latéralement se trouvent les fosses ischio-rectales, dont la limite supérieure correspond au muscle élévateur de l'anus. Elles contiennent les pédicules vasculaires rectaux inférieurs, le sphincter anal externe et le nerf rectal inférieur issu du plexus pudendal qui va assurer l'innervation motrice du sphincter externe ainsi que l'innervation sensitive de la peau péri-anale [22, 23].

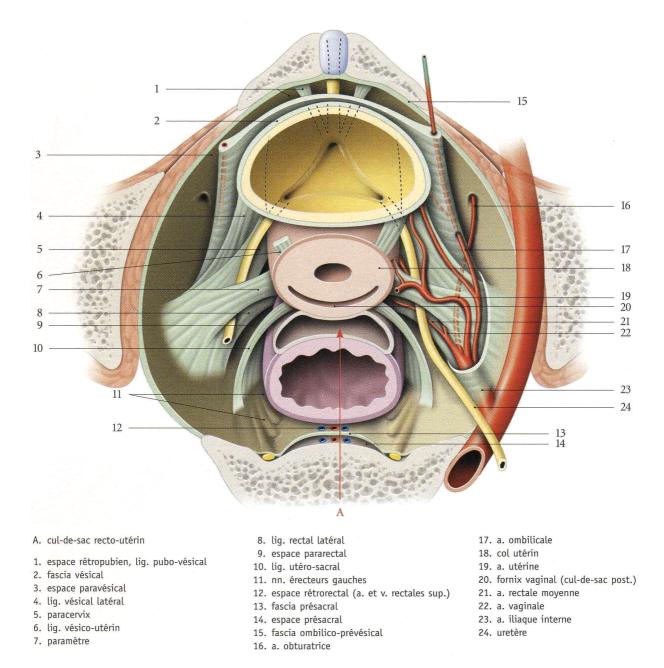


- A. espace rétropubien
- B. espace profond du périnée
- C. espace rétropéritonéal
- D. cul-de-sac vésico-utérin
- E. cul-de-sac recto-utérin
- ligne blanche
 fascia transversalis
- 3. espace prépéritonéal

- lig. ombilical médian
 fascia ombilico-prévésical
- 6. fascia superficiel de l'abdomen
- 7. septum uro-génital
- 8. fascia superficiel du diaphragme uro-génital (membrane périnéale)
- 9. fascia rétrovésical
- 10. corps périnéal et m. recto-vaginal
- 11. a. rectale sup.

- 12. a. sacrale médiane et espace présacral
- 13. fascia présacral
- 14. espace rétrorectal
- 15. fascia rectal
- 16. septum recto-vaginal 17. fascia vaginal
- 18. corps et m. ano-coccygiens
- 19. m. élévateur de l'anus

2a : Coupe schématique sagittale du petit bassin féminin.



2b : Coupe schématique transversale du petit bassin féminin, rapports latéraux.

Figure 2 : Coupes schématiques du petit bassin féminin. 2a : Coupe sagittale, 2b : Coupe transversale. D'après Kamina [23].

Paroi rectale

Le rectum est constitué de plusieurs tuniques :

- *séreuse* péritonéale pour la partie antéro-supérieure de l'ampoule rectale,
- *musculeuse* comprenant deux couches, une longitudinale externe et une circulaire interne,
- **sous-muqueuse** et **muqueuse**, siège des colonnes de Morgagni au niveau de la ligne anopectinée, vestige de la membrane cloacale. Ainsi, au-dessus de cette ligne, la muqueuse est glandulaire devenant en-dessous malpighienne

Appareil sphinctérien

L'anus est entouré de deux sphincters concentriques :

- Le sphincter interne, involontaire, est un épaississement de la couche musculaire circulaire interne, s'étendant de la ligne ano-rectale à la ligne ano-cutanée.
- Le sphincter externe est un muscle strié volontaire entourant le canal anal, dont la partie profonde fusionne avec le faisceau pubo-rectal du muscle élévateur de l'anus (figure 3). Sa description reste néanmoins controversée.

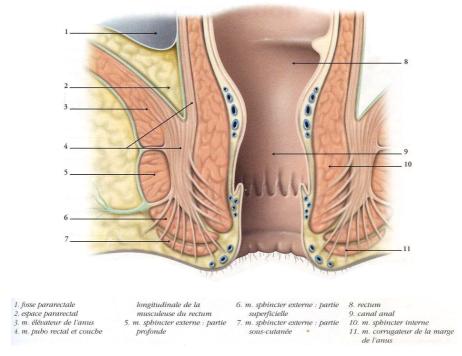


Figure 3 : Muscles sphincters de l'anus, coupe frontale schématique. D'après Kamina [23].

Depuis 1975, Shafik a proposé une théorie plus fonctionnelle. Le sphincter anal serait composé de 3 boucles superposées, fonctionnant dans une direction opposée lors de la contraction volontaire, participant ainsi au maintien de la continence (figure 4) [24].

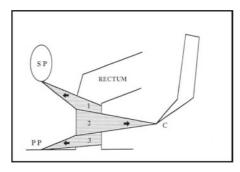


Figure 4: Système à 3 boucles du sphincter anal externe selon Shafik [24]. SP: symphyse pubienne, C: Coccyx, PP: peau péri-anale, 1: boucle supérieure 2: boucle intermédiaire 3: boucle inférieure. La boucle supérieure comprend le faisceau puborectal du muscle releveur de l'anus ainsi que les fibres musculaires issues du faisceau profond du sphincter anal externe. L'orientation de la boucle intermédiaire est l'inverse de celle des deux autres.

Cet appareil sphinctérien est renforcé par le muscle élévateur de l'anus. Celui-ci regroupe plusieurs muscles striés. Le muscle ilio-coccygien, latéral, est tendu en mince éventail, convergeant en arrière du canal anal pour former le raphé ano-coccygien. Le muscle pubo-coccygien, médial, forme une fronde musculaire puissante, et se termine en arrière du rectum par le muscle pubo-rectal, qui se réunit avec les fibres opposées formant une sangle ano-rectale. Ce muscle a un rôle statique et dynamique majeur [25]. Il peut être étudié en IRM comme illustré figure 5.

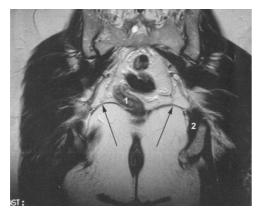


Fig 5a: Coupe IRM frontale en T2, passant par le rectum (1), (2) muscle obturateur interne Muscle élévateur de l'anus (flèches)

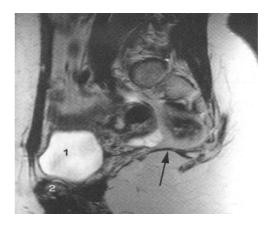


Fig 5b : Coupe IRM saggitale paramédiane 1. Vessie, 2. Symphyse pubienne Muscle élévateur de l'anus (flèches)

Figure 5: Etude du plancher pelvien et du muscle élévateur de l'anus en IRM. 5a: Coupe frontale en T2 passant par le rectum, 5b: Coupe sagittale paramédiane en T2. D'après Mauroy B et al [25].

Enfin, le canal anal est compris entre le centre tendineux du périnée en avant et le ligament ano-coccygien en arrière. Le **centre tendineux du périnée** est un noyau fibro-conjonctif compris dans le triangle recto-vaginal, limité par le vagin en bas et en avant, et le rectum en bas et en arrière. Il est constitué par les fibres tendineuses de la plupart des muscles périnéaux (muscle sphincter externe et muscle élévateur de l'anus, muscles transverses du périnée et muscles bulbo-spongieux) qui s'y entrecroisent, constituant un plan de soutien des viscères pelviens.

Peña a remis en question la description classique du périnée en trois plans, amenant le concept de **complexe musculaire strié**, continuum musculaire englobant de manière indissociable les muscles du périnée postérieur allant du muscle élévateur de l'anus au sphincter externe, et comprenant également le muscle coccygien, les muscles transverses profonds et superficiels, et le muscle constricteur de la vulve (figure 6).

Les techniques chirurgicales actuelles s'attachent à repérer ce complexe musculaire afin de le préserver et de replacer le rectum et le canal anal en son centre.

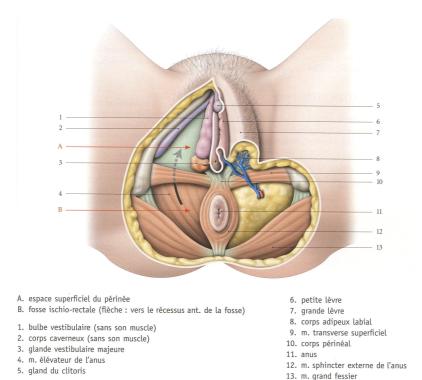
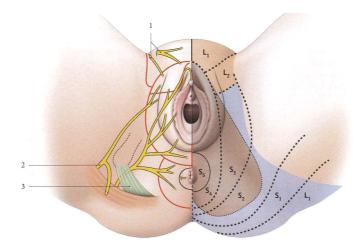


Figure 6: Périnée féminin. A droite, dissection de l'espace superficiel et de la fosse ischio-rectale [23].

Anatomie fonctionnelle

L'innervation motrice du sphincter externe et du muscle élévateur de l'anus est assurée par les racines sacrées de S2 à S4 et par le système nerveux autonome. L'innervation du périnée est illustrée figure 7. La continence fécale est assurée par le tonus des sphincters, interne et externe, ainsi que par le muscle pubo-rectal de l'élévateur de l'anus qui maintient l'angulation antérieure rectale.



- nn. ilio-hypogastrique, ilio-inguinal, génitofémoral (territoire en rouge)
- 2. n. cutané post. de la cuisse (territoire en bleu)
- 3. n. pudendal (territoire en marron)

Figure 7: Innervation du périnée, d'après Kamina [23].

b) Anomalies anatomiques dans les malformations ano-rectales

Chez la fille, le nombre d'orifices périnéaux sera variable, de un à trois en fonction de la MAR. On s'attachera à rechercher une fistule et à préciser son siège qui pourra se situer entre l'anus et la fourchette vulvaire, voire si celle-ci n'est pas visible, au niveau de la cloison recto-vaginale.

Le sphincter externe et le muscle élévateur de l'anus sont habituellement présents, car étant mis en place avant le cloisonnement. En revanche, ils seront d'autant moins développés que la malformation est haute, et qu'il existe une malformation sacrée associée.

Le sphincter interne longtemps décrit comme absent, serait présent autour de la fistule, et potentiellement fonctionnel, comme récemment souligné par l'équipe de Londres [26].

4. Classification

Les MAR ont bénéficié de différentes classifications évoluant avec la capacité de repérage du cul-de-sac rectal. Les classifications initiales de Keith en 1908 et de Ladd et Gross en 1934 étaient basées essentiellement sur des constatations cliniques [1, 27]. La progression des connaissances anatomiques et chirurgicales ont permis la distinction entre les formes hautes et les formes basses, suivant la position du rectum par rapport au muscle élévateur de l'anus (classification de Gough en 1961 et Santulli en 1965 [28, 29]). Stephens en 1970 a proposé une classification selon la position du cul-de-sac rectal par rapport à la ligne pubococcygienne et à l'ischion distinguant les formes basses, intermédiaires et hautes. Cette distinction entre formes basses et intermédiaires peut être appréhendée lors de l'examen clinique par l'orientation de la fistule; horizontale, orientant vers une forme basse, verticale longeant la paroi postérieure du vagin, plus en faveur d'une forme intermédiaire. Cette classification de Stephens a été simplifiée à Wingspread en 1984 [30].

Les MAR de la fille selon *Wingspread* sont détaillées figure 8. Cette classification est actuellement inusitée mais a été utilisée avec celle de Stephens lors de la prise en charge des patientes de notre étude.

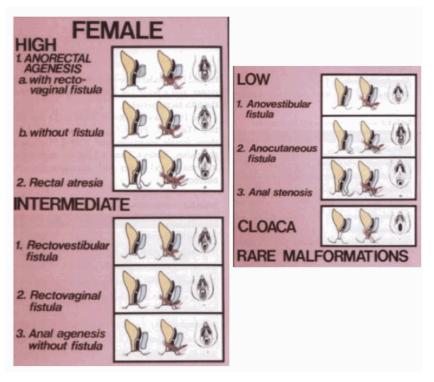


Figure 8 : Classification des MAR de la fille selon Wingspread. On distingue les formes hautes (high), intermédiaires (intermediate) et basses (low). Les malformations cloacales et les formes rares sont mises à part [31].

Peña a proposé suite à sa description du complexe musculaire strié une classification non plus basée sur le niveau du cul-de-sac rectal par rapport au muscle élévateur de l'anus, mais fonction du niveau de la fistule [32].

Chez la fille, il distingue ainsi:

- les fistules périnéales, où le complexe musculaire strié est présent et bien développé,
- les fistules vestibulaires, où le rectum descend en avant du complexe musculaire strié,
- les formes sans fistule,
- les atrésies ou sténoses rectales,
- les cloaques avec un canal commun court (< 3 cm) ou long (> 3cm).

La classification actuelle est issue de la *conférence internationale de Krickenbeck* en 2005, inspirée d'une part des travaux de Stephens, et d'autre part de la classification proposée par Alberto Peña [2]. Elle classe également les malformations en fonction du niveau de la fistule, corrélant la forme anatomique à la prise en charge thérapeutique et au pronostic fonctionnel. Elle distingue également les malformations courantes et les malformations rares, et supprime la distinction de sexe, jusqu'alors systématique (tableau 1).

Tableau 1. Classification de Krickenbeck et fréquence estimée des formes de MAR [33].

Formes principales	Fréquence	Formes rares (5-10%)
Fistule périnéale	35-40%	Poche colique congénitale
Fistule vestibulaire	15%	Atrésie rectale
Cloaque	5%	Fistule recto-vaginale
Absence de fistule	5%	Fistule en H
Sténose anale		
Fistule recto-urétrale	20-25%	
(bulbaire, prostatique)		
Fistule recto-vésicale	5%	

Nous allons décrire maintenant les MAR de la fille, selon la classification de Krickenbeck.

1. Fistule périnéale / cutanée

Les MAR avec fistule périnéale font partie des malformations dites « basses » et représentent jusqu'à 40% des MAR toutes formes confondues. Elles comprennent les formes appelées parfois « anus couvert antérieur ». Le rectum est situé sous la sangle des releveurs et le sphincter interne est présent. La fistule ouverte entre l'anus et la fourchette vulvaire permet habituellement l'évacuation du méconium. Le rectum et le vagin sont bien séparés (figure 9a). Le trajet fistuleux peut être horizontal (fistule ano-vulvaire) ou au contraire être très vertical et coller à la face postérieure du vagin (fistule recto-vulvaire).

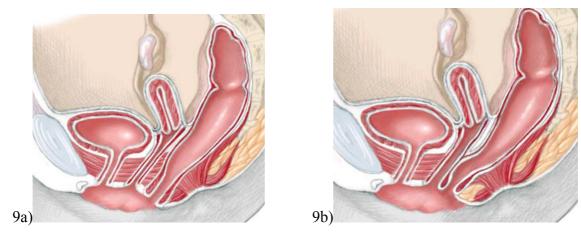


Figure 9: Formes basses des MAR chez la fille. 9a) fistule recto-périnéale, 9b) fistule rectovestibulaire. D'après Puri and Höllwarth, Pediatric surgery [34]

2. Fistule vestibulaire

La fistule s'abouche cette fois, entre la fourchette vulvaire et l'hymen. Elle peut être accolée de manière étroite à la paroi postérieure du vagin, pouvant rendre difficile la séparation rectovaginale (figure 9b).

3. Fistule recto-vaginale

La MAR avec fistule recto-vaginale fait partie des formes rares et ne doit pas être confondue avec une fistule vestibulaire [35]. Dans cette malformation « haute », la fistule souvent large, s'ouvre à la face postérieure du vagin, au-dessus de l'hymen. Le tractus uro-génital est normal. Le cul-de-sac rectal peut être au-dessus ou au-dessous de la sangle des releveurs qui sera plus ou moins bien développée.

4. Sténose anale

Cette malformation n'est pas acceptée par tous les auteurs. Certaines formes difficiles à classer comme des fistules périnéales larges ou des atrésies rectales « sténotiques » sont ainsi probablement des sténoses anales.

5. Absence de fistule

Représentant 5% des MAR, le cul-de-sac rectal est habituellement à 2 centimètres environ de la peau, à hauteur des ischions. Cette forme est surreprésentée en cas de trisomie 21 [36]. Le développement musculaire est habituellement bon et le pronostic fonctionnel également.

6. Atrésie rectale

Faisant également partie des formes rares, elle a les caractéristiques d'une atrésie intestinale avec un cul-de-sac supérieur rectal et un cul-de-sac inférieur anal séparés par un diaphragme ou un cordon fibreux. L'anus est normal mais non perméable au-delà de quelques centimètres. L'appareil sphinctérien est normal.

7. Cloaque

La malformation cloacale est une malformation complexe où le tractus urinaire, le vagin et le rectum s'abouche dans un canal commun (figure 10). Il existe ainsi un orifice périnéal unique. En fonction de la longueur de ce canal, les muscles du plancher pelvien et le sacrum seront plus ou moins bien développés. De même, il est important de préciser la longueur de l'urètre, afin d'évaluer les possibilités de continence ultérieure.

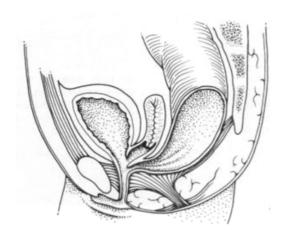


Figure 10: Malformation cloacale, d'après Holschneider, Anorectal malformations in children [31].

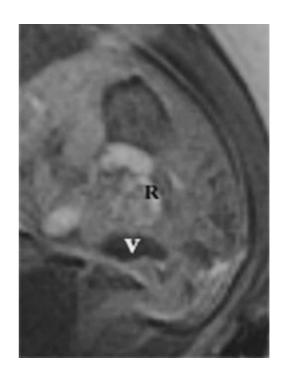
5. Diagnostic et prise en charge néonatale

Le diagnostic de MAR se fait habituellement à la naissance à l'examen clinique du périnée. En effet, un diagnostic anténatal (DAN) est encore rarement posé, sauf dans les formes complexes. En cas de suspicion échographique, une IRM fœtale peut être réalisée, même si celle-ci ne fait pas encore partie de la pratique courante, comme illustré figure 11 [37].

Figure 11 : IRM fœtale à 32 SA, MAR haute.

Coupe sagittale médiane du pelvis. Le repère rectal **(R)** n'est pas identifié en arrière de la vessie **(V)**. Le cul-de-sac rectal en hypersignal T1 est haut situé, à distance de la vessie.

Image d'après Bach-Segura P et al [37]



Les MAR ne représentent pas une urgence thérapeutique horaire. Ainsi, il est important de réaliser un examen clinique soigneux ainsi que des examens complémentaires, afin de déterminer :

- le type anatomique et la position de la fistule, quand elle existe,
- l'existence de malformations associées,
- le geste chirurgical initial à réaliser (chirurgie périnéale ou colostomie).

a) Diagnostic

Chez la petite fille, l'examen du périnée est primordial et serait suffisant pour définir le type anatomique dans près de 80% des cas [38]. On s'attachera à déplisser l'anus s'il existe, au compte des orifices et au relief fessier. Ainsi,

- En présence d'un seul orifice, le diagnostic de malformation cloacale est simple.
- Devant deux orifices, le diagnostic le plus fréquent est celui de MAR avec fistule recto-vestibulaire ou recto-vaginale (photo 1).
- Devant trois orifices, il s'agit d'une forme basse, avec présence de l'orifice fistuleux en avant de la fossette anale et du sphincter, repéré au préalable à l'électrostimulateur.



Photo1. Examen clinique du périnée, ici présence de deux orifices avec fistule rectovestibulaire (image Pr Besson, CHRU Lille).

La direction de la fistule pourra être déterminée à l'aide d'une sonde souple ou d'un stylet : horizontale, orientant vers une forme basse, verticale longeant la paroi postérieure du vagin, plus en faveur d'une forme intermédiaire, comme précisé précédemment,. Ceci reste néanmoins soumis à discussion.

Devant un périnée d'allure normale, la MAR pourra se révéler soit par un tableau d'occlusion néonatale, soit par une constipation opiniâtre s'installant dans les premières semaines de vie. Le diagnostic se fera alors aisément par le passage d'une sonde rectale révélant une atrésie rectale ou une sténose anale.

Chez la fille, le bilan d'imagerie est réalisé essentiellement dans les formes « hautes » cliniquement, afin de déterminer la distance entre le cul-de-sac rectal et la peau périnéale. En effet, dans les formes avec fistule recto-périnéale, un traitement chirurgical d'emblée par voie périnéale est souvent réalisé sans imagerie préalable.

Ce bilan sera réalisé dans les premières 48 heures de vie et comportera selon les habitudes des centres et la disponibilité des examens :

- En présence d'une fistule, une **fistulographie** afin d'évaluer l'orientation et la longueur de la fistule, ainsi que la hauteur du cul-de-sac rectal.
- Dans les formes sans fistule un **invertogramme**: cliché de profil strict, réalisé actuellement fesses au zénith après au moins 15 minutes dans cette position, avec repérage de la fossette anale par un corps métallique (photo 2). Il permet de mesurer la hauteur du cul-de-sac rectal grâce à l'air dégluti. Son utilisation tend à disparaître avec le développement de l'échographie et de l'IRM.



Photo 2 : Invertogramme modifié, la fossette anale est repérée grâce au corps métallique en haut à droite de l'image. On mesure la hauteur du cul-de-sac rectal grâce à l'air dégluti (image Pr Besson, CHRU Lille).

- une **échographie abdomino-périnéale**, avec nécessité d'un radiologue expérimenté pour limiter les causes d'erreurs liées à la force exercée sur la sonde (figure 12a).
- une **IRM pelvienne**, actuellement en évaluation (figure 12b).



Fig 12a: Image échographique d'une MAR de forme intermédiaire. Mesure de la distance entre le cul-de-sac rectal et la peau

Fig 12b: IRM pelvienne mettant en évidence une MAR de forme intermédiaire. Coupe sagittale en T1 passant par le rectum.

 $S: Symphyse\ pubienne,\ R: Cul\text{-}de\text{-}sac$

Rectal, M: Repère Cutané

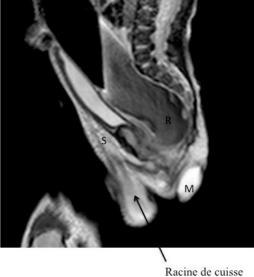


Figure 12: Imagerie néonatale à but diagnostique d'une MAR de forme intermédiaire. 12a: échographie réalisée par voie périnéale, 12b: IRM pelvienne, coupe sagittale en T1 passant par le rectum. Images aimablement prêtées et interprétées par le Pr JP PRACROS et le Dr M CAGNEAUX Service d'imagerie, HFME Lyon.

b) Bilan des malformations associées

Les malformations associées sont retrouvées dans 40 à 70% des MAR toutes formes confondues [13]. Plus la malformation est haute, plus elles sont fréquentes. Tous les appareils peuvent être touchés avec en premier lieu, des anomalies cardiaques, uro-génitales, squelettiques ou gastro-intestinales.

L'association VACTERL est l'association malformative la plus fréquente. Elle n'a pas de support génétique évident (en dehors d'une forme récessive liée à l'X). Son incidence est évaluée à 1/10000 naissances et le risque de récurrence est faible. On trouvera dans des associations diverses, des anomalies Vertébrales, Ano-rectales, Cardiaques, Trachéales, oEsophagiennes, Rénales, Limb (pour membre) [39].

Le **syndrome de Currarino** est également important à connaître par le clinicien. Cette association syndromique a une expression très variable d'un individu à l'autre, y compris dans les formes familiales. Elle associe classiquement, une malformation ano-rectale, une anomalie sacrée et une tumeur pré-sacrée tératomateuse et/ou une méningocèle antérieure. Un support génétique existe dans environ 50% des cas (gène HLXB9 récemment mis en évidence) [40].

Des **anomalies chromosomiques**, en particulier les trisomies et les délétions 22q11, sont associées aux MAR. La trisomie 21 est habituellement associée aux formes sans fistule. Un grand nombre d'autres syndromes existent, dont la MAR est un élément possible, comme le syndrome de Pallister-Killian [36].

Des **malformations gynécologiques** seraient présentes chez environ 1% des filles porteuses d'une MAR (en dehors des formes cloacales), et seraient plus fréquentes en cas de fistule recto-vestibulaire. On retrouve essentiellement des aplasies et des cloisons vaginales, ainsi que des duplications utéro-vaginales [41].

Ainsi, le bilan des malformations associées est essentiel. Un examen clinique soigneux et complet par le pédiatre et par un généticien au moindre doute est indispensable dès le diagnostic posé. Il recherchera des anomalies cardiaques, génito-urinaires, sacrées ou encore une atrésie de l'œsophage.

Le bilan radiologique sera systématique et comportera:

- Une échographie des voies urinaires,
- Une échographie cardiaque, après avis du cardiologue,
- Des radiographies standard du rachis complet,
- Une échographie médullaire et trans-fontanellaire,
- Un caryotype (non réalisé de manière systématique dans tous les centres),

En cas d'anomalie de l'échographie des voies urinaires, en particulier s'il existe une dilatation urétérale, une cystographie rétrograde et mictionnelle pourra être réalisée.

c) Prise en charge

A la fin de ce bilan, et après évaluation de la tolérance clinique de la/des malformations, la prise en charge thérapeutique immédiate sera adaptée à la forme anatomique de la MAR, à la tolérance clinique, et à l'existence de malformations associées.

Il est ainsi admis qu'une MAR basse bénéficiera plutôt d'une chirurgie périnéale d'emblée sans colostomie de protection, et qu'une MAR intermédiaire ou haute bénéficiera d'une colostomie première, le plus souvent sigmoïdienne ou transverse gauche.

La chronologie ultérieure sera adaptée en fonction des autres malformations.

6. Techniques chirurgicales

Cette étude s'étendant sur quinze ans et s'intéressant à des jeunes femmes opérées pour certaines il y a trente ans, les techniques utilisées peuvent varier par rapport aux habitudes actuelles. Seules les techniques utilisées dans notre étude seront détaillées ici, à savoir :

- Proctoplastie en Y-V
- Abaissement abdomino-périnéal
- Artifice de Romualdi
- Rectoplastie sacro-abdomino-périnéale de Stephens
- Ano-rectoplastie sagittale postérieure de Peña.

L'abaissement abdomino-périnéal « classique » ainsi que l'artifice de Romualdi sont des techniques décrites initialement pour la prise en charge des MAR du garçon. Nous les avons décrites car certaines patientes de notre série ont été opérées selon ces techniques, qui ne sont plus réalisées actuellement.

Chez la fille, les abords sagittaux antérieurs comme la technique d'Okada sont actuellement privilégiés [42].

a) Généralités

Le traitement chirurgical des MAR dépend du niveau de la malformation. Un abord périnéal exclusif sera réalisé pour les formes basses et un abord sagittal postérieur sera réalisé en première intention pour les formes intermédiaires et certaines formes hautes. Un temps abdominal pourra être nécessaire pour les formes les plus hautes. Ainsi, « la chirurgie des malformations ano-rectales a pour but l'abaissement au site anal normal d'un rectum normalement compliant permettant une exonération normale et une continence stercorale compatible avec une vie sociale normale »[43].

Il existe des principes à respecter afin d'obtenir le meilleur résultat possible.

La vascularisation péri-rectale ainsi que l'innervation tant ano-rectale qu'à destinée urogénitale doivent être préservées. L'incision et la dissection au niveau du fascia péri-rectal seront ainsi prudentes et si possible limitées [44].

Les structures musculaires (sphincter externe, sangle pubo-rectale du muscle élévateur de l'anus, complexe musculaire strié de Peña) seront repérées et préservées chaque fois que possible. Enfin, les techniques d'abaissement peuvent être complétées par une anoplastie afin d'obtenir un canal anal cutané, potentiellement plus sensible et discriminant [45].

b) Colostomie

Réalisée en cas de MAR haute, devant un tableau d'occlusion néo-natale, ou plus rarement devant une constipation opiniâtre, elle sera le plus souvent sigmoïdienne ou colique gauche, afin de ne pas gêner un geste de reconstruction ultérieur. En cas de MAR complexe, on pourra réaliser une colostomie transverse, permettant un abord abdominal ultérieur plus aisé.

La colostomie permettra de réaliser un bilan préopératoire précis de la MAR avec réalisation d'une opacification du segment d'aval et repérage précis du niveau de la fistule. Elle permettra également une intervention plus aisée en particulier la reconnaissance des structures musculaires chez un nourrisson plus âgé, généralement après l'âge de 2 mois.

c) Proctoplastie

Les abords périnéaux ont commencé avec la technique du cut-back, aujourd'hui abandonnée en raison du risque majeur de lésion urinaire (urètre, vessie, uretère) et du risque d'incontinence ultérieure, liées au trajet cicatriciel. Les modifications ultérieures selon Nixon ou Hendren comportaient les mêmes risques pour un résultat également aléatoire.

La technique de proctoplastie réalisée dans notre étude est la proctoplastie en Y-V ou hémi-Mercédès. L'incision périnéale en V renversé, est centrée sur la fossette anale avec incision du sphincter. On dissèque ainsi un lambeau triangulaire postérieur qui est suturé au rectum préalablement ouvert. La suture cutanéo-muqueuse se fait enfin sans tension.

d) Abaissement abdomino-périnéal

On réalise une incision sous-ombilicale. Les anses intestinales sont réclinées afin d'exposer le péritoine pré-rectal qui est incisé. Le rectum est libéré progressivement, d'abord en arrière puis latéralement, en prenant soin de préserver au maximum sa vascularisation et son innervation. Il est ensuite libéré en avant, longeant la face postérieure de l'utérus et du vagin jusqu'à la fistule qui est isolée et ligaturée. Le rectum ainsi libéré est extériorisé, et si nécessaire le colon sigmoïde ou le colon gauche est libéré afin de permettre l'abaissement au périnée.

Le deuxième temps est périnéal (figure 13). On réalise une incision au niveau de la fossette anale puis on réalise une dissection rapide trans-musculaire jusqu'à rejoindre l'espace intra-péritonéal sans repérage précis de la sangle musculaire. Le rectum libéré est amené au périnée ainsi que la fistule préalablement ligaturée. On réalise enfin l'anastomose recto-cutanée sans amarrage du rectum aux structures musculaires. La fistule peut être ou non réséquée ; le rectum est modelé si nécessaire.

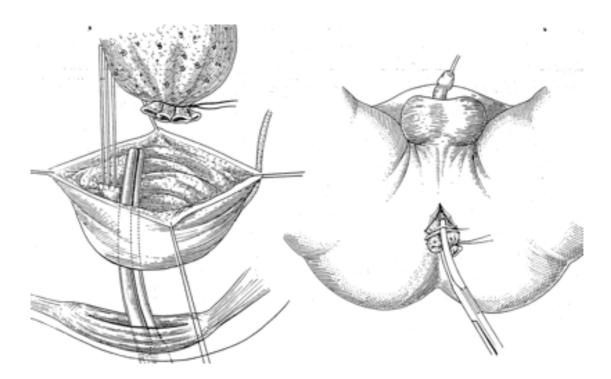


Figure 13 : Temps périnéal de l'abaissement abdomino-périnéal. Dissection trans-musculaire rapide jusqu'en intra-péritonéal et anastomose recto-cutanée sans amarrage du rectum aux structures musculaires. Schémas de Pellerin [46].

e) Artifice de Romualdi

Les premiers temps de l'intervention sont identiques à ceux décrits en d). Le rectum est libéré en postérieur et latéralement. Environ un centimètre au dessus de la ligne de réflexion péritonéale, la musculeuse rectale est incisé de manière circonférentielle. La dissection est poursuivie en sous-muqueux jusqu'au niveau de la fistule qui est ligaturée. Le cul-de-sac rectal est enfin incisé sur la ligne médiane [47]. Ceci est illustré figure 14.

Le temps périnéal et le temps d'abaissement sont identiques à l'abaissement abdominopérinéal classique.

Cet artifice permettrait de préserver l'innervation para-rectale et pelvienne. En revanche, comme précisé ci-dessus, le repérage de la sangle musculaire pubo-rectale reste délicat. Il peut être utilisé dans les autres techniques d'abaissement, en particulier en cas de forme très haute.

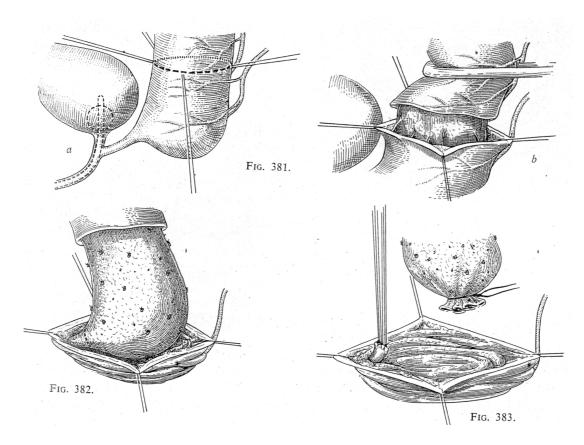


Figure 14 : Artifice de Romualdi . La musculeuse rectale est incisée de manière circonférentielle avec réalisation d'une dissection sous-muqueuse jusqu'au niveau de la fistule. Le culde sac rectal est incisé et éventuellement modelé. Schémas de Pellerin [46].

f) Rectoplastie sacro-abdomino-périnéale selon Stephens

Cette technique a pour but le repérage précis de la sangle musculaire réalisée par le muscle élévateur de l'anus [16].

Le patient est installé en position genu-pectorale, et l'incision cutanée est réalisée verticalement sur la ligne médiane, en regard de la jonction sacro-coccygienne qui sera sectionnée transversalement afin de poursuivre la dissection au travers. En effet, la portion haute du rectum est ainsi immédiatement atteinte permettant une dissection aisée jusqu'à la fistule située au niveau antéro-inférieur. On peut la réaliser si nécessaire en sous-muqueux (comme décrit ci-dessus). La fistule est ensuite ligaturée.

Un clamp ou un dissecteur carré est passé jusqu'à la face postérieure du vagin puis dirigé vers l'arrière jusqu'au niveau normal de l'anus en s'assurant de passer au travers de la sangle pubo-rectale et en la distendant juste suffisamment pour permettre le passage du rectum. Après réalisation d'une incision en regard de la fossette anale, l'anastomose recto-cutanée est enfin réalisée sans tension.

g) Ano-rectoplastie postéro-sagittale de Peña

L'ano-rectoplastie postéro-saggitale ou PSARP (Posterior Sagittal Ano-RectoPlasty) de Peña a pour but la reconnaissance précise des structures musculaires, tout d'abord de la sangle des releveurs mais aussi, contrairement aux techniques décrites ci-dessus, du sphincter externe de l'anus [3].

L'installation est comme pour la technique de Stephens, en décubitus ventral et position genupectorale. L'incision est médiane, sagittale postérieure, débutant au niveau de la jonction sacro-coccygienne et descendant jusqu'à l'anus précédemment repéré par électrostimulation. Les fibres sous-cutanées du sphincter externe sont ensuite repérées et séparées sur la ligne médiane. Le coccyx est fendu sagittalement ainsi que le raphé sacro-coccygien et l'incision est poursuivie à travers la sangle des releveurs. Le rectum est identifié après incision du fascia péri-rectal et ouvert sagittalement. La mobilisation rectale est habituellement aisée avec la réalisation d'une dissection sous-muqueuse autour de la fistule (figure 15). La fistule peut être ligaturée mais est actuellement préservée du fait de l'existence probable d'un sphincter « interne ». Un modelage du rectum d'amont est fréquemment justifié par résection de la paroi rectale postérieure.

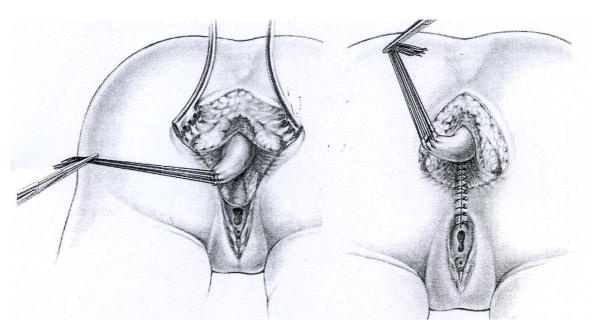


Figure 15: Incision médiane sagittale postérieure jusqu'à l'anus et séparation des fibres du sphincter externe sur la ligne médiane après repérage. Après passage de la sangle des releveurs, repérage du cul-de-sac rectal qui est mobilisé et séparé du vagin. Réparation du plancher pelvien. Schémas d'après Peña et Holschneider [2, 31].

L'anastomose recto-cutanée est réalisée directement, si possible avec une légère tension. Le rectum est ensuite amarré en arrière aux structures musculaires afin de limiter le risque de prolapsus. Ces dernières sont ensuite suturées de la profondeur à la superficie (figure 16).

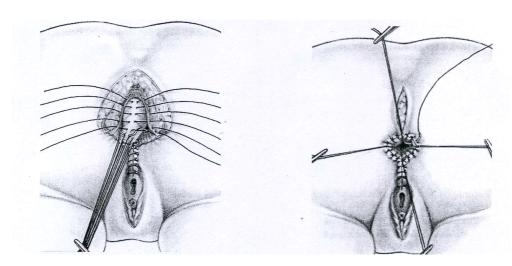


Figure 16 : Le rectum est amené au périnée et amarré en arrière aux structures musculaires. Réalisation de l'anoplastie. Schémas d'après Peña et Holschneider [31].

h) Prise en charge post-opératoire

Les soins post-opératoires sont indispensables. L'anus doit admettre une bougie charrière 12 à l'âge de un an (ou un doigt). Les dilatations peuvent être débutées vers le quinzième jour post-opératoire. Si une colostomie a été nécessaire, elle sera fermée dès l'obtention d'une cicatrisation et d'un calibre anal satisfaisants. Le transit doit être le plus régulier possible avec une lutte assidue contre la constipation. En cas de difficultés importantes comme par exemple des fécalomes itératifs, une manométrie ano-rectale pourra être réalisée.

Le suivi doit être envisagé de manière conjointe avec un gastro-entérologue pédiatre et idéalement un médecin de rééducation. Il sera mené au minimum jusqu'à l'acquisition de la continence et si possible au delà, en se méfiant de l'apparition de difficultés secondaires. Une prise en charge psychologique pourra être proposée, notamment en cas de difficultés scolaires. Les séquelles de la chirurgie sur le plan gynécologique n'ont été que très peu évaluées dans la littérature. On retrouve néanmoins la notion de dyspareunies séquellaires [48]. D'un point de vue obstétrical, certaines équipes recommandent une césarienne prophylactique en cas de grossesse, quelque soit la malformation initiale [49, 50]. Cette précaution est à mettre en balance avec les risques obstétricaux et respiratoires pour l'enfant à naître.

7. Qualité de vie et handicap

a) Définition

Les notions de handicap et de qualité de vie sont des notions actuellement en évolution. Le handicap inclut un désavantage social qui doit être évalué au niveau familial, professionnel et des loisirs. L'évaluation d'un handicap dépend de l'âge, des signes d'appel et du contexte clinique [51]. En effet, ce qui peut être considéré comme banal à 4 ans, par exemple les souillures dans le cas des MAR, ne le sera plus à l'adolescence et pourra être source d'exclusion et de malaise.

b) Rééducation fonctionnelle

La rééducation a pour but premier la prise en charge de l'incontinence. Elle est envisagée souvent après la découverte de difficultés à l'examen clinique et évaluation de la qualité de la réponse sphinctérienne en manométrie. Son but est de permettre la vidange régulière et complète du rectum.

Elle débute habituellement par une adaptation thérapeutique et diététique afin d'obtenir un transit intestinal le plus normal et régulier possible. Une éducation du patient doit être réalisée avec mise en place d'horaires réguliers pour se présenter à la selle. Ensuite, les techniques de rééducation avec apprentissage du relâchement sphinctérien comme le biofeedback ou la stimulation électrique peuvent être proposées, en particulier lorsqu'il existe un asynchronisme recto-sphinctérien. Ces techniques ont néanmoins des résultats difficiles à évaluer chez l'enfant.

En dernier recours, une prise en charge chirurgicale sera proposée, avec possibilité de chirurgie de type Malone permettant une irrigation colique antérograde ou la mise en place d'un boîtier de neuromodulation. Les techniques de remplacement sphinctérien comme la graciloplastie sont actuellement abandonnées, le sphincter artificiel restant lui, à évaluer [52].

c) Suivi à long terme

Le suivi des MAR est actuellement le plus souvent limité à quelques années, en particulier, pour les formes basses. Il existe actuellement plusieurs études concernant la qualité de vie à long terme (adolescence et âge adulte) des patients opérés de malformation ano-rectale [7, 53-55]. Celles-ci s'intéressent pour la plupart à l'évaluation de la continence fécale. Peu d'études se sont intéressées aux aspects psycho-sociaux et pour les filles, à l'aspect gynécologique. Du fait de la région anatomique concernée, cet aspect nous paraissait intéressant.

Ainsi, nous avons voulu étudier l'évolution à long terme des filles opérées de MAR. Nous avons d'abord revu les aspects « classiques » concernant la continence tant fécale qu'urinaire. Nous avons ensuite abordé les aspects gynécologiques avec évaluation des complications obstétricales et sexuelles. Enfin, nous avons évalué les aspects psycho-sociaux, nous intéressant à l'insertion sociale (évaluation de la formation et de l'emploi), ainsi qu'au ressenti individuel en terme d'image corporelle et d'estime de soi.

III. Patients et méthodes

1. Objectif de l'étude

Nous avons voulu évaluer le devenir à l'âge adulte de femmes opérées dans l'enfance de malformation ano-rectale. Nous avons réalisé une étude descriptive de notre population à partir de la période néonatale puis une étude de la qualité de vie, en s'attachant particulièrement à l'évaluation des fonctions urinaire, fécale, gynécologique et au fonctionnement émotionnel.

2. Patients

Nous avons inclus les filles nées entre août 1979 et septembre 1994 et opérées de malformation ano-rectale, toutes formes confondues, au niveau du CHRU de Lille.

Les patientes porteuses d'une malformation complexe du pôle caudal en particulier malformation cloacale et exstrophie vésicale, ont été exclues.

La sélection des patients a été réalisée initialement par une recherche sur fiches papier (206 patientes potentiellement opérées d'une malformation ano-rectale depuis 1961). Ces fiches classées par organe comportent uniquement le nom et le numéro de dossier des patientes. Ce relevé a été recoupé par une recherche des dossiers informatisés a posteriori (logiciel P32 via OTALIA, logiciel d'archivage informatique mis en service en 1997). Quatre-vingt-cinq patientes nées entre août 1979 et septembre 1994 ont ainsi été inclues.

La quasi totalité des patientes n'étant plus suivie au CHRU de Lille, une recherche des coordonnées actuelles (adresse et téléphone) a enfin été réalisée via l'annuaire postal, permettant de constituer un groupe de 40 patientes.

Trente dossiers ont été retenus. Les causes d'exclusion étaient : malformation cloacale (n=5), dossier introuvable (n=5). Le processus de sélection des dossiers est résumé figure 17.

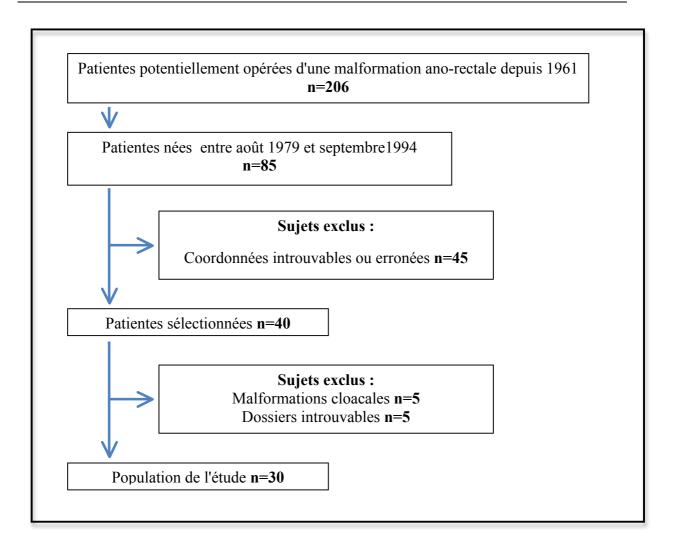


Figure 17: Processus de sélection des patientes (Flow Chart).

3. Méthodes

a) Etude des données cliniques

L'ensemble des dossiers chirurgicaux a été revu. Les données recueillies concernaient les données d'état-civil, les données néonatales, le type de malformation, les anomalies associées, la prise en charge chirurgicale, la date d'arrêt de suivi (Annexe 1 : fiche de recueil dossier).

b) Etude de qualité de vie

Une étude de qualité de vie a ensuite été réalisée pour toutes les patientes incluses.

Recueil des données.

Les patientes ont été contactées par téléphone et leur consentement recueilli après exposition des objectifs de l'étude. Pour les patientes mineures au moment du contact, le recueil du consentement des représentants légaux était effectué au préalable. Suite à cet accord, un questionnaire de qualité de vie était effectué par téléphone.

Une proposition de consultation spécialisée était effectuée à la fin de l'entretien.

Etude de la qualité de vie.

Cette étude a été réalisée par un questionnaire élaboré localement (Annexe 2 : questionnaire de qualité de vie). Ce questionnaire comportait différents items : suivi médical actuel, continence urinaire et fécale, aspect gynécologique et sexuel, données socio-démographiques, image et estime de soi.

Il a été élaboré à partir de différents questionnaires décrits dans la littérature :

- Questionnaire de Holschneider pour l'évaluation de la continence fécale [2],
- Questionnaire HAQL de Hanneman (questionnaire de qualité de vie spécifique MAR et maladie de Hirschsprung) [56],
- Baylor Continence Scale pour les enfants porteurs de MAR [57],
- Questionnaire SF36 concernant la qualité de vie [58].

Des questions complémentaires ont été ajoutées afin d'évaluer les aspects gynécologiques et sexuels (ménarche, grossesses, accouchement, satisfaction sexuelle et dyspareunies).

Il a été revu et approuvé par Madame Caroline FROCHISSE, psychologue du service.

c) Analyse

Les formes anatomiques ont été définies en référence à la classification actuelle de Krickenbeck, le plus précisément possible d'après les données cliniques disponibles. Du fait d'un effectif peu important, nous avons utilisé pour l'analyse la classification de Wingspread. Ainsi, notre population a été divisée en deux groupes: MAR hautes ou intermédiaires et MAR basses. Pour la prise en charge chirurgicale, elle a également été divisée en deux autres groupes : abaissement versus chirurgie périnéale.

Les données actuelles ont été revues selon 4 axes:

- suivi et traitements actuels,
- données cliniques objectives avec l'étude des données morphométriques, fonctionnelles (continence urinaire et fécale) et aspects génito-sexuels,
- données socio-démographiques,
- image corporelle et estime de soi.

Les données concernant la continence fécale ont été exposées selon les recommandations de la conférence de Krickenbeck concernant les résultats post-opératoires [2]. Ces données sont détaillées tableau 2. On distingue ainsi la sensation de besoin et son contrôle, la survenue de souillures entraînant ou non une gêne sociale, et enfin la présence d'une constipation nécessitant une adaptation du régime alimentaire ou un traitement laxatif régulier. Trois groupes ont ainsi été définis selon les recommandations :

- Un bon résultat est défini par un contrôle volontaire avec ou sans souillure occasionnelle et/ou une constipation contrôlée par un régime alimentaire ou un traitement laxatif.
- Un résultat moyen est défini par un contrôle volontaire, avec des souillures occasionnelles ou fréquentes (sans répercussion sociale) et avec une constipation non contrôlée
- Un mauvais résultat est défini par l'absence de contrôle volontaire avec existence de souillures fréquentes quelque soit le niveau de constipation.

Tableau 2 : Détails des résultats post-opératoires pour les patients porteurs de MAR selon les recommandation de la conférence de Krickenbeck [2].

Résultats post-opératoires concernant	Grade		
Sensation de besoin	Oui=0 Non=1		
Existence de souillures	Non=0		
occasionnelles (< 2/semaine)	1		
 quotidiennes sans gêne sociale 	2		
 quotidiennes avec gêne sociale 	3		
Constipation	Non=0		
 adaptation du régime alimentaire 	1		
 traitement médicamenteux 	2		
■ résistante aux mesures précédentes	3		

Les données socio-démographiques concernaient le dernier diplôme obtenu, la catégorie socio-professionnelle de la patiente et des parents, ainsi que le statut familial de la patiente et des parents. Le dernier diplôme obtenu, les catégories socio-professionnelles ainsi que les classes d'âge ont été définis selon les critères de l'Institut national de la statistique et des études économiques (INSEE). Chaque fois que possible, les données de l'étude ont été mises en parallèle des valeurs de références de l'INSEE sur la population de la région Nord-Pas-de-Calais. Du fait de la taille de notre population, aucune analyse statistique n'a été réalisée. Ces données sont disponibles à l'adresse www.insee.fr et sont détaillées en annexe 3.

Enfin, les données concernant l'image corporelle et l'estime de soi ont été corrélées à l'existence de troubles fonctionnels (continence fécale et urinaire).

d) Statistiques

Les études de comparaison de médianes entre variables non continues ont été réalisées par le test non paramétrique de Mann-Whitney.

Les analyses de contingent ont été analysées par un test exact de Fisher, du fait de la taille de la population.

Une valeur de p < 0,05 était retenue pour seuil de significativité. Ce seuil a été représenté sur les graphes par une étoile.

Le logiciel Graphpad Prism 5.0 a été utilisé pour l'analyse et la représentation des données.

IV. Résultats

1. Données pédiatriques

Les dossiers cliniques des 30 patientes incluses ont été revus. Aucune patiente n'a bénéficié d'un diagnostic anté-natal. Vingt sont nées à terme, deux étaient prématurées. Pour 8 patientes, ces données n'étaient pas renseignées. Le poids de naissance était supérieur à 2500g pour 22 patientes, inférieur à 2500g pour 3 patientes, et non renseigné pour 5 patientes (médiane 3270g [1380-4230]). Le mode de délivrance n'était renseigné que pour 10 enfants : 8 accouchements par voie basse et 2 par césarienne.

Formes cliniques et anomalies associées

Onze patientes présentaient une forme « haute » et 19 une forme « basse ». Les données anatomiques sont résumées dans le tableau 3. Les formes hautes et intermédiaires ont été associées pour la suite des résultats (3 formes intermédiaires et 8 formes hautes).

Tableau 3 : Résumé des données cliniques des patientes porteuses de MAR : forme anatomique, présence ou non d'une anomalie sacrée et/ou de malformation associée.

Forme	Туре	Anomalies sacrées	Malformations associées
Basse	Sans fistule : 1	0	1
	Fistule périnéale : 15	4	9
	Sténose anale : 2	0	0
	Fistule recto-vestibulaire : 1	0	0
Intermédiaire	Fistule recto-vaginale : 5 Fistule recto-vestibulaire : 4 Atrésie rectale : 2	2	4
ou		1	3
Haute		2	2

Aucune différence significative n'a été mise en évidence concernant le nombre d'anomalie sacrée et le nombre de malformations associées en fonction de la forme anatomique initiale. Les malformations associées sont détaillées tableau 4.

Tableau 4 : Détails des malformations congénitales en fonction de l'appareil atteint.

Appareil atteint	Type de malformation	N = nombre
(n=nombre de patientes)	r ype de manor madon	d'anomalies
	Agénésie, hypogénésie	5
Sacrum (n=9)	Hémi-sacrum, hémi-vertèbre	2
Sacrum (ii)	Bifidité	1
	Anomalie de la charnière lombo-sacrée	1
	Reflux vésico-urétéral	7
Urinaire (n=13)	Rein unique	2
Ormane (n=13)	Rein ectopique	1
	Duplication de la voie excrétrice	3
Gynécologique (n =1)	Duplication utérine	1
	Communication inter-ventriculaire	3
	Communication inter-auriculaire	1
	Sténose de l'artère pulmonaire	1
Cardio-vasculaire (n=9)	Canal artériel	2
	Hypertrophie ventriculaire gauche	1
	Non précisée	2
Digestif (n=2)	Atrésie de l'œsophage	1
Digestii (ii–2)	Maladie de Hirschsprung (suspicion)	1
	Hémi-vertèbre	2
Orthopédique,	Dysplasie de hanche	2
Neurochirurgical (n=6)	Pied Bot	1
redioeniruigicai (n=0)	Crâniosténose	1
	Spina bifida occulta	1
Ombilical (n=2)	Artère ombilicale unique	2
Anomalies	Trisomie 21	1
	Trisomie 22	1
chromosomiques (n=3)	46 XX, del 18	1
	Syndrome de Currarino	1
Divers (n=6)	Atrésie des choanes	1
Divers (II-0)	Oreilles mal ourlées, surdité	2
	Retard mental	2

Prise en charge néonatale

Concernant l'histoire clinique néonatale, 11 patientes ont présenté un tableau d'occlusion néonatale et 5, une constipation opiniâtre avant la chirurgie. Treize ont nécessité la réalisation d'une colostomie, en urgence ou différée. Toutes ont été prises en charge initialement à Lille, sauf une opérée à Valenciennes et vue à l'âge de 10 ans dans notre centre, et une dont la colostomie a été réalisée en période néonatale avant son transfert.

Pour les patientes n'ayant pas nécessité de dérivation digestive, 14 ont bénéficié d'une proctoplastie, deux d'un calibrage isolé de la fistule, 1 d'une myotomie rectale postérieure. La prise en charge chirurgicale des patientes est détaillée figure 18.

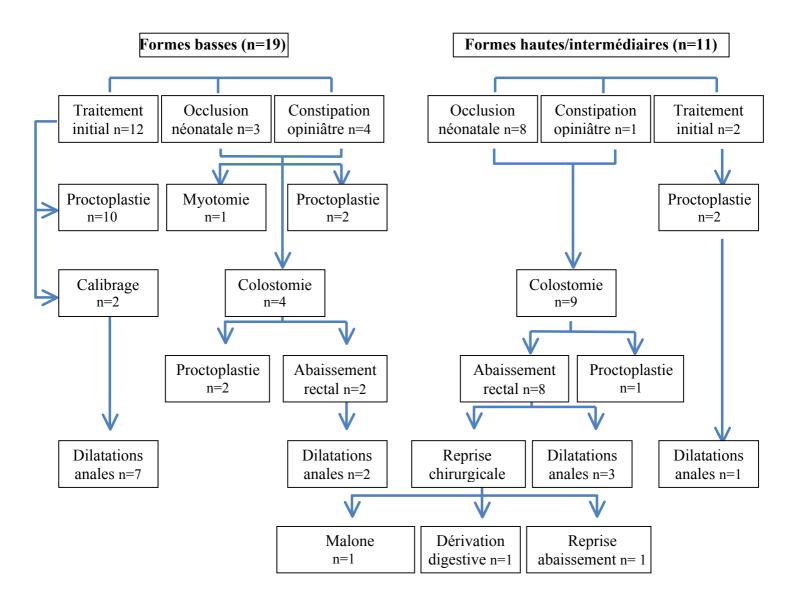


Figure 18 : Prise en charge chirurgicale des 30 patientes, de la naissance à l'arrêt de suivi.

Age à la première chirurgie

L'âge médian à la première chirurgie était de 2 jours [0-3110]. L'âge médian (en jours) selon la forme, haute ou basse, et le type de chirurgie (colostomie ou proctoplastie/myotomie rectale de première intention) est détaillé tableau 5.

Tableau 5: Age médian à la prise en charge initiale des patientes en fonction de la forme anatomique et du type de prise en charge. N = nombre de patientes.

Forme anatomique / Type de chirurgie	n=	Médiane [extrêmes], en jours
Formes hautes	11	1 [0-11]
Formes basses	17	18 [0-3110]
Colostomie première	13	2 [0-160]
Chirurgie périnéale	16	4,5 [0-3110]

L'âge médian à la première chirurgie était significativement plus élevé pour les formes basses que pour les formes hautes (p <0,001). En revanche, il n'existait pas de différence significative selon le type de chirurgie (p=0,69). Ces données sont illustrées figure 19.

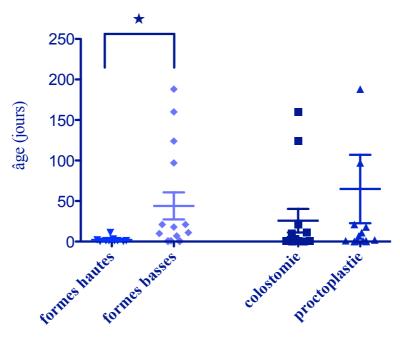


Figure 19: Age des patientes lors du premier geste chirurgical. A gauche, âge selon la forme anatomique initiale (formes hautes ou basses) (p<0,001, n=29). A droite, âge selon le type de chirurgie, colostomie ou chirurgie périnéale première.

Chirurgie ultérieure après colostomie première

Avant rétablissement de la continuité, 3 patientes ont bénéficié d'une proctoplastie (2 formes basses, 1 forme haute). Les 10 autres patientes ont bénéficié d'un abaissement rectal. Parmi les formes hautes, 2 abaissements selon Stephens ont été réalisés, 1 selon Romualdi, 1 par voie périnéale, 1 par voie abdomino-périnéale. Pour 3 patientes, la technique d'abaissement n'était pas précisée et les comptes-rendus opératoires n'étaient pas disponibles. Les 2 patientes ayant initialement une forme basse ont bénéficié, l'une d'un abaissement selon Stephens et l'autre selon Peña.

Suivi ultérieur

Au cours du suivi ultérieur, 13 patientes ont bénéficié de dilatations anales (de 2 à 12 interventions) : 8 après proctoplastie et 5 après abaissement.

Trois patientes porteuses initialement d'une forme haute, ont eu besoin d'une nouvelle chirurgie, à savoir :

- Une reprise par voie abdomino-périnéale avec transposition anale postérieure,
- Un échec de rétablissement de continuité avec nécessité d'une nouvelle colostomie
- Une chirurgie de type Malone et neuromodulation.

La durée médiane de suivi initial a été de 41 mois [5-230] (n=28). Les durées médianes calculées en fonction de la forme anatomique et du type de chirurgie sont détaillées tableau 6.

Tableau 6 : Durées médianes de suivi initial des patientes selon la forme anatomique initiale, la première chirurgie, la voie d'abord chirurgicale (abaissement ou non). n=nombre de patientes.

Forme anatomique / Type de chirurgie	n=	Médiane [extrêmes], en jours
Formes hautes	11	62 [5-230]
Formes basses	17	38 [5-169]
Colostomie première	12	68 [26-230]
Chirurgie périnéale première	16	25 [5-136]
Proctoplastie	19	35 [5-169]
Abaissement rectal	9	74 [26-230]

La durée médiane de suivi était significativement plus longue en cas de colostomie première (p=0,003) et en cas de réalisation d'un abaissement rectal (p=0,034).

Il n'existait pas de différence significative selon la forme anatomique initiale (p=0,21). Ces données sont illustrées figure 20.

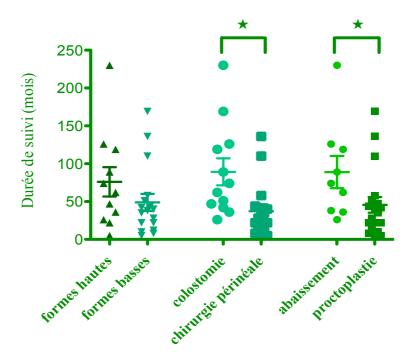


Figure 20: Durée de suivi des patientes en mois. A gauche, selon la forme anatomique, pas de différence significative mise en évidence. Au centre, selon la technique chirurgicale initiale, colostomie versus chirurgie périnéale (p=0,003, n=28). A droite, selon la nécessité ou non de la réalisation d'un abaissement rectal (p=0,034, n=28).

Continence

L'âge d'acquisition de la propreté n'était renseigné que pour 12 patientes, avec un âge médian de 36 mois [18-120]. L'existence de souillures ou d'une incontinence après l'âge de 4 ans a été retrouvée chez 9 patientes (3 formes hautes, 6 basses). Parmi celles-ci, 4 porteuses d'une forme basse, ont présenté des difficultés après aquisition première de la propreté.

D'autre part, 11 patientes (5 formes hautes, 6 basses) ont eu des difficultés d'apprentissage de la propreté, avec une propreté non acquise de première intention après 4 ans.

Enfin, 13 ont nécessité un suivi prolongé, 7 après un arrêt initial de suivi (6 formes basses, 1 forme haute) et 6 sans arrêt de suivi intermédiaire (3 formes basses, 3 formes hautes).

2. Evaluation à l'âge adulte

Parmi les 30 patientes contactées, 1 a refusé de participer à l'étude (malformation forme basse avec fistule recto-périnéale traitée par calibrage). Vingt-neuf patientes ont donc été inclues dans l'étude de qualité de vie. L'âge médian lors de l'entretien était de 23 ans [16-31].

a) Suivi et traitements actuels

La totalité des patientes a déclaré un médecin traitant. Neuf sont suivies par un gynécologue dans le cadre du suivi recommandé par la Haute Autorité de Santé (HAS) pour les femmes en âge de procréer. Concernant un suivi spécialisé, 2 ont consulté en urologie, 2 en gastro-entérologie, 1 est suivie en néphrologie pour insuffisance rénale terminale et est actuellement en attente de greffe, 2 sont suivies en rééducation fonctionnelle. D'autre part, 2 patientes présentent un retard mental sévère.

Six prennent un traitement régulier, hors contraception hormonale (Enalapril, Alfacalcidol, Valproate de sodium, Tétrazépam, Etifoxine, Dihydroergotamine, Levothyroxine sodique, Salbutamol). Quatorze ont une contraception orale.

Sur le plan chirurgical, aucune n'a bénéficié d'une consultation en chirurgie viscérale ou d'une intervention par un chirurgien adulte. Une a bénéficié d'une chirurgie de type Malone à l'âge de 9 ans. Une a bénéficié d'un diagnostic tardif de syndrome de Currarino et a été opérée à 13 ans d'une méningocèle. Toutes 2 sont âgées de 19 ans et suivies en chirurgie pédiatrique.

Les interventions réalisées après l'arrêt du suivi sont détaillées tableau 7.

Tableau 7 : Interventions chirurgicales par appareil réalisées après arrêt de suivi.

Spécialité	Intervention	N=	Spécialité	Intervention	N=
Viscéral	Appendicectomie	4	Neurochirurgicale	Méningocèle	1
ORL	Amygdalectomie Adénoïdectomie	3 2	Orthopédique	Ostéotomie de hanche Arthrodèse Ligamentoplastie Pied	2 1 1 2
Urologique	Deflux®	1	Gynécologique	Salpyngectomie	1

b) Données cliniques

Données morphométriques

L'indice de masse corporelle médian était de 22,48 [18,21-30,44]. Cinq patientes étaient en surcharge pondérale. La taille médiane était de 1,61m [1,38-1,85].

Continence fécale

Les répercussions fonctionnelles fécales sont répertoriées tableau 8 et exposées selon les recommandations actuelles, tableau 9.

Il existe une tendance à la constipation plus marquée parmi les formes basses, ou parmi les patientes ayant bénéficié d'une proctoplastie. Cette constipation n'est pas associée à la survenue de souillures contrairement aux 2 patientes ayant un transit accéléré (nombre de selles supérieur à 3 par jour). Quatre patientes utilisent des protections, mais une seulement de manière régulière. A noter que seulement 5 patientes ont bénéficié d'une rééducation périnéale.

Parmi les patientes ayant des souillures, 4 avaient une anomalie sacrée associée (3 formes basses dont un syndrome de Currarino, 1 forme haute ayant bénéficié de la pose d'un boîtier de neuromodulation). Une patiente a eu deux accouchements par césarienne.

Aucune différence significative n'a été mise en évidence selon la forme anatomique initiale ou selon le type de chirurgie (proctoplastie ou abaissement rectal) concernant :

- la sensation de besoin.
- la continence aux gaz et aux selles,
- la nécessité de port de protection,
- la nécessité d'un traitement per os ou de la réalisation de lavements,
- le suivi d'un régime alimentaire particulier,
- la peur de l'odeur,
- l'importance de toilettes à proximité immédiate,
- la possibilité de passer la nuit à l'extérieur.

Tableau 8 : Données fonctionnelles fécales en fonction de la forme anatomique initiale et du type de chirurgie. Occasionnel correspond à une fréquence maximale de une à deux fois par semaine (conformément aux recommandations de la conférence de Krickenbeck) [2].

Données fonctionnelles	Effectif / 29	Formes basses /	Proctoplastie /
Donnees fonctionnelles	Effectif / 29	hautes	Abaissement
Sensation de besoin			
- non	1	1 / 0	0 / 1
- diminuée	2	1 / 1	1 / 1
Perte de gaz	2	0 / 2	0 / 2
Souillures			
- occasionnelles	8	4 / 4	3 / 5
- constantes	1	1 / 0	1 / 0
Nombre de selles			
- > 3/j	2	1 / 1	1 / 1
- 1-3/j	21	13 / 8	14 / 7
- < 1/j	4	3 / 1	4 / 0
Port de protection	4	1/3	1/3
Traitements:			
- per os	8	5/3	4 / 4
- lavement	4	4 / 0	2 / 2
Régime	11	6 / 5	6 / 5
Rééducation périnéale	5	3 / 2	2/3
Peur de l'odeur	7	4/3	3 / 4
Importance d'avoir des	10	6 / 4	8 / 2
toilettes à proximité	10	0/4	0 / 2
Impossibilité de passer la	1	1 / 0	1 / 0
nuit à l'extérieur	1	170	1,0

Tableau 9: Résultats post-opératoires selon les recommandations de la conférence de Krickenbeck, détaillés selon la forme anatomique.

Forme anatomique	Besoin	Souillures	Constipation	Nombre de patientes
	0	0	0	8
	0	0	1	3
MAR Basses	0	1	0	1
	0	1	1	1
	0	0	2	2
	0	2	0	1
	0	1	2	1
	1	1	2	1
	0	0	0	5
MAR Hautes	0	1	0	1
WAK Hautes	0	0	1	1
	0	1	1	3
	0	0	2	1

Ainsi, 14 patientes ont un résultat excellent sans souillure ni constipation. Treize ont un bon résultat avec soit une constipation contrôlée, soit des souillures occasionnelles. Une patiente a un résultat moyen avec l'existence de souillures quotidiennes et une patiente a un mauvais résultat sans aucune sensation de besoin.

Continence urinaire

Les répercussions fonctionnelles urinaires sont détaillées tableau 10.

Tableau 10 : Données fonctionnelles urinaires en fonction de la forme anatomique initiale et du type de chirurgie. Occasionnel correspond à une fréquence maximale de une à deux fois par semaine

Données fonctionnelles	Effectif / 29	Formes basses / hautes	Proctoplastie / Abaissement
Continence: Diurne Nocturne	27 27	Non continentes	Non continentes
Port de protection : Occasionnel Permanent	3	1 / 2 0 / 1	1 / 2 1 / 0
Urgenturies Perte d'urines à l'effort	4	2/2 2/4	2 / 2 4 / 2
Infections urinaires Hautes Basses	2 5	1 / 1 3 / 2	1 / 1 2 / 3
Dysurie Insuffisance rénale terminale	1	1 / 0 1 / 0	1 / 0 1 / 0

Du fait de l'effectif réduit, aucune analyse statistique n'a été réalisée. On note néanmoins une apparente homogénéité entre formes basses et hautes et entre patientes ayant bénéficié d'une proctoplastie ou d'un abaissement concernant :

- la continence et l'existence d'urgenturies ou de perte d'urine à l'effort
- la nécessité de port de protection à visée urinaire
- la survenue d'infections urinaires.

Sur le plan thérapeutique, 1 patiente réalise actuellement 6 auto-sondages quotidiens (syndrome de Currarino). Une patiente (forme haute et agénésie sacrée) a bénéficié de la mise en place d'un boîtier de neuromodulation pour une incontinence anale, avec également un bon résultat sur le plan urinaire puisqu'elle est actuellement sèche. Une patiente est anurique et est actuellement dialysée pour insuffisance rénale terminale (IRT). La pathologie initiale était une hydronéphrose sur rein unique, avec reflux vésico-urétéral de grade III. Cette patiente est actuellement inscrite sur liste d'attente de greffe. Parmi les autres patientes ayant un reflux vésico-urétéral en période néonatale, deux ont été opérées selon la technique de Cohen. Les autres reflux ont disparu spontanément.

Au total, 8 patientes présentent des troubles fonctionnels urinaires parmi lesquelles, 4 étaient porteuses d'une anomalie sacrée associée (2 formes basses dont la patiente atteinte du syndrome de Currarino, 2 formes hautes) et une avait des troubles urinaires (urgenturies et fuites à l'effort) après un accouchement par voie basse. La patiente présentant une dysurie était porteuse d'une forme haute. Le bilan étiologique a mis en évidence une grande vessie hypocontractile, et cette patiente a bénéficié d'un traitement par Tamsulosine / Omexel® actuellement arrêté.

Données génito-sexuelles

L'âge médian des premières règles était de 13 ans [10,5-16]. Les cycles menstruels étaient décrits comme non réguliers par 5 patientes.

Quatorze patientes n'utilisaient jamais de tampons hygiéniques. Sept n'avaient jamais essayé et 7 ressentaient une douleur à l'insertion. Parmi elles, 1 avait une imperforation hyménéale.

Vingt patientes avaient déjà eu des rapports sexuels et 18 ont déclaré avoir une sexualité active. Parmi celles-ci, 8 ont déclaré avoir des dyspareunies et 1 ne pas être satisfaite sexuellement. Toutes ont déclaré une orientation hétérosexuelle.

Six patientes ont eu des enfants et 14 ont exprimé le souhait d'être enceinte. L'âge médian des patientes ayant accouché, était de 29 ans [20-31]. Trois ont accouché par voie basse, avec nécessité d'une épisiotomie pour 2 d'entre elles. Trois ont accouché par césarienne et 2 ayant accouché par voie basse pour leur premier enfant ont eu une césarienne pour le deuxième.

Ces données sont détaillées tableau 11. Aucune différence significative n'a été mise en évidence selon la forme anatomique initiale ou selon le type de chirurgie.

Tableau 11 : Données gynécologiques, obstétricales et sexualité actuelle, détaillées selon la forme anatomique et le type de chirurgie.

Données fonctionnelles	Effectif /	Formes basses /	Proctoplastie /
Donnees ionctionnelles	29	hautes	Abaissement
Pas d'usage des tampons hygiéniques :	14	9 / 5	10 / 4
Douleur / Inconfort	7	3 / 4	5 / 2
Non essayé	7	6 / 1	5 / 2
Pas de rapport sexuel	9	6/3	5 / 4
Rapports sexuels	20	12 / 8	14 / 6
Sexualité active	18	10 / 8	13 / 5
Dyspareunies	8	4 / 4	5 / 3
Satisfaction sexuelle	19	11 / 8	13 / 6
Accouchements:	6	4 / 2	4 / 2
AVB	3	2 / 1	2 / 1
Césarienne	3	2 / 1	2 / 1

Enfin, 7 patientes ont déclaré s'être posé des questions ou avoir eu des craintes, en particulier à l'adolescence, concernant la sexualité (peur que le conjoint sente la cicatrice périnéale lors des rapports sexuels, dyspareunies), la fertilité, les modes de transmission de la malformation et l'accouchement et non pas trouver alors d'interlocuteur privilégié. Une a décrit des douleurs importantes lors de sa première grossesse, attribuées aux cicatrices abdominales.

Age au premier rapport sexuel

L'âge médian au premier rapport était de 17 ans [15-21]. Parmi les 9 patientes n'ayant jamais eu de rapports sexuels, 4 présentaient un retard cognitif important (Trisomie 21, trisomie 22, IMC). Les données concernant l'âge au premier rapport sont détaillées tableau 12 et illustrées figure 21.

Tableau 12 : Age au premier rapport sexuel, détails des données selon la forme clinique.

	n =	Age médian [extrêmes], en années	Formes basses / hautes
Premier rapport sexuel	20	17 [15-21]	12 / 8
Formes basses	12	17,5 [16-21]	
Formes hautes	8	17 [15-19]	
Pas de rapport	9	22 [17-29]	6/3
Retard cognitif	4	27 [24-29]	2 / 2
Pas de retard	5	18 [17-22]	4 / 1

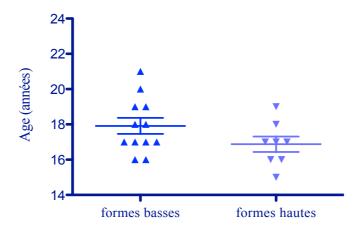


Figure 21: Age au premier rapport sexuel selon la forme anatomique initiale. Aucune différence significative selon la forme anatomique initiale n'a été mise en évidence.

c) Données socio-démographiques

Les données collectées concernent ici le niveau d'étude des patientes, la catégorie socioprofessionnelle de la patiente et de ses parents, ainsi que la situation familiale.

Formation et diplômes.

Le tableau 13 détaille les derniers diplômes obtenus en fonction de l'âge. Les catégories ont été définies selon les classifications habituelles de l'INSEE 18-24 ans, et 25-29 ans. Pour des raisons de clarté, les 3 patientes âgées de moins de 18 ans actuellement en cours de formation, ont été inclues dans la catégorie 16-24 ans et les 3 patientes âgées de 30 et 31 ans ont été assimilées au groupe 25-29ans).

Tableau 13 : Dernier diplôme obtenu en fonction de l'âge et de la forme anatomique initiale.

Age (ans) Forme	En cours	Pas de diplôme	CAP BEP	Bac pro	Bac généra l	Bac +2	Bac+3	Bac+5
16-24 n=17	6	1	1	4	1	3	0	1
25-31 n=12	0	3	2	3	1	0	2	1
Basses	4	3	1	6	1	2	1	0
Hautes	2	1	2	1	1	1	1	2
Ensemble	6	4	3	7	2	3	2	2
Ensemble		17,4%	13%	30,4%	8,7%	13%	8,7%	8,7%

Tous les diplômes sont représentés, pour les formes basses comme pour les formes hautes. Aucune différence significative n'a été mise en évidence selon la forme anatomique initiale.

Ces données ont été comparées aux valeurs de l'INSEE pour les femmes non scolarisées de plus de 15 ans dans la région Nord-Pas-de-Calais (fig ; valeurs INSEE juin 2011).

Aucune analyse statistique n'a été réalisée du fait de l'effectif de la population. On note néanmoins une surreprésentation de diplôme de type brevet/bac professionnel.

Ces données sont illustrées figure 22.

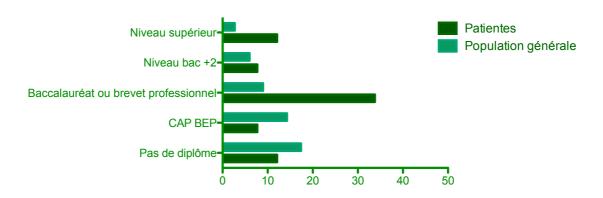


Figure 22 : Dernier diplôme obtenu par les patientes comparé aux femmes non scolarisées de plus de 15 ans dans la région Nord-pas-de-Calais.

Catégories socio-professionnelles des patientes

Les catégories socio-professionnelles sont divisées selon l'INSEE en 6 catégories :

- Agriculteurs exploitants
- Artisans commerçants chefs d'entreprise
- Cadres et professions intellectuelles supérieures
- Professions intermédiaires (PI) regroupant instituteurs, fonctionnaires, employés administratifs, personnels de services, clergé
- Employés
- Ouvriers

Les catégories socio-professionnelles des patientes sont détaillées tableau 14 selon la classe d'âge et selon la forme anatomique initiale. Ces données n'ont pas été comparées à la population générale du fait d'un effectif très réduit de population active (31% soit 9 patientes). Sur les 17 patientes non actives, 10 sont en cours de formation, 7 sans emploi dont 2 en longue maladie (IMC, Insuffisance rénale terminale en attente de greffe). Enfin, 2 travaillent dans un CAT, soit 36% de population non active, invalidité et chômage cumulés.

Tableau 14: Catégories socio-professionnelles des patientes en fonction de la classe d'âge et de la forme anatomique initiale. Les catégories socio-professionnelles sont celles définies par l'INSEE (PI : Professions intermédiaires).

Age (ans) Formes	Agriculteur	Artisan	Cadre	PI	Employé	Ouvrier	CAT	Sans profession
16-24	1	0	0	1	2	0	0	13
25-31	0	0	2	1	3	0	2	4
Basses	0	0	0	1	3	0	2	12
Hautes	1	0	2	1	2	0	0	5
Ensemble	1	0	2	2	5	0	2	17 dont 10 étudiants

Catégories socio-professionnelles des parents

Elles sont détaillées tableau 15.

Tableau 15: catégories socio-professionnelles des parents, selon le sexe.

	Agriculteur	Artisan	Cadre	PI	Employé	Ouvrier	Sans profession
Père	2	7	1	4	8	7	0
Mère	1	1	1	7	11	2	6
Total	3	8	2	11	19	9	6

Ces données ont été comparées aux données de l'INSEE relatives à la population du Nord-Pas-de-Calais et sont exposées figure 23. Compte-tenu de la taille de la population, aucune analyse statistique n'a été réalisée.

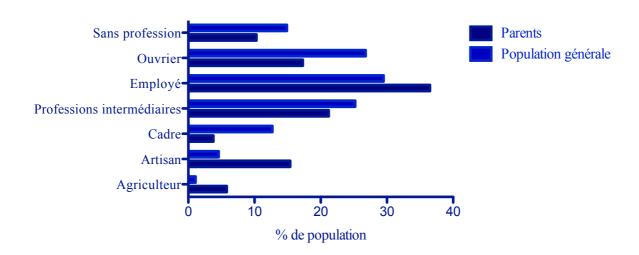


Figure 23 : Répartition des catégories socio-professionnelle des parents. Comparaison à la population générale de la région Nord-Pas-de-Calais (données INSEE 2011).

Situation familiale

Seize patientes étaient en couple (en couple/vie maritale/mariée), quatre étaient séparées, et neuf étaient célibataires. Les données dont détaillées tableau 16.

Tableau 16 : situation familiale des patientes selon la classe d'âge.

Age (ans)	Célibataire	En couple	séparée
15-19	4	3	1
20-24	2	5	2
> 25	3	8	1
Ensemble	9	16	4

Les parents de 11 patientes étaient divorcés ou séparés, soit 38%, deux étaient veufs et une patiente avait ses deux parents décédés.

Enfin 19 patientes sur 29 soit 65% avaient une activité sportive régulière ou occasionnelle (danse, natation, équitation, escalade, marche ou course à pied).

d) Image corporelle et estime de soi

Dix-neuf patientes ont décrits au moins un sentiment négatif, soit 65%. Ceux-ci sont exposés tableau 17. Aucune différence significative n'a été mise en évidence selon la forme anatomique initiale et le type de chirurgie. Par ailleurs, 4 patientes (2 formes hautes, 2 formes basses) ne souhaitent toujours pas parler de leur malformation ou de difficultés en rapport avec leur malformation, avec leur entourage proche (conjoint et/ou parents).

Tableau 17: Existence de sentiments négatifs (différence, honte, dépréciation, moindre attirance, insatisfaction corporelle) du fait de la malformation ano-rectale et âge médian des patientes concernées, détaillé selon la forme anatomique initiale et le type de chirurgie réalisé.

Sentiment d'être	N / 29	Formes basses / hautes	Age médian [extrêmes]	Proctoplastie / Abaissement
Différent	12	6 / 6	27 [17-30] / 24,5 [18-31]	6 / 6
Honteux	9	4 / 5	23 [17-30] / 25 [18-31]	3 / 6
Moins apprécié	4	2 / 2	23,5 [17-30] / 24 [18-30]	2 / 2
Moins attirant	5	3 / 2	26 [21-30] / 24 [18-30]	3 / 2
Insatisfait	10	7/3	20 [17-30] / 24 [18-30]	6 / 4

La survenue de ce type de sentiment a été étudiée en fonction de l'existence de troubles fonctionnels urinaires ou fécaux. En présence de souillures fécales, une différence significative de la fréquence d'un sentiment de honte parmi les patientes interrogées a été mis en évidence (p=0,007). Ceci est illustré figure 24. Aucune différence significative n'a été mise en évidence concernant les sentiments de différence ou d'insatisfaction. En cas d'existence de troubles fonctionnels urinaires ou d'une constipation, aucune différence significative n'a été mise en évidence concernant l'existence de ces sentiments négatifs.

Sept patientes éprouvaient une gêne esthétique concernant leur(s) cicatrice(s) : 2 au niveau de la cicatrice périnéale (formes basses), 6 au niveau de la cicatrice abdominale (2 formes basses, 4 formes hautes). Cette gêne esthétique se traduisait par une gêne à montrer le corps nu, par exemple impossibilité de porter un maillot deux-pièces. Toutes avaient une mauvaise image corporelle associée.

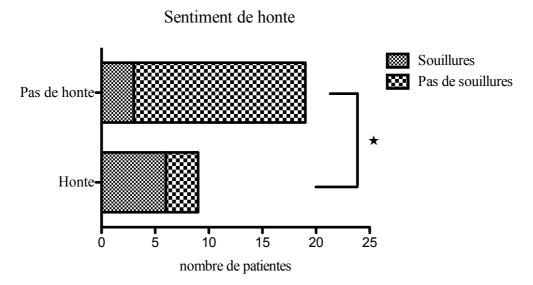


Figure 24: Sentiment de honte lié à la présence ou non de souilures fécales. Il existe une différence significative avec une fréquence de survenue plus importante en cas d'existence de souillures (p<0,01).

Quatre (3 formes basses, 1 forme haute) auraient souhaité une prise en charge différente, en particulier une prise en charge plus prolongée, et une rencontre avec un psychologue à l'adolescence. De plus, 16 patientes estimant avoir eu une prise en charge satisfaisante, ont décrit des difficultés lors de la petite enfance ou de l'adolescence, en particulier des sentiments de honte et des difficultés de communication avec l'entourage autre que familial (difficultés d'insertion en milieu scolaire en particulier).

Suivi ultérieur

Deux patientes sont toujours suivies en chirurgie pédiatrique et 5 patientes ont souhaité être revues en consultation. Du fait de l'éloignement géographique, 2 autres patientes ont été orientées vers un service adapté dans leur région (toutes 2 en explorations fonctionnelles de gastro-entérologie). Les motivations de la consultation étaient :

- troubles fonctionnels fécaux : 2 patientes
- souhait de précision sur la malformation et la prise en charge initiale : 1 patiente
- Souhait de discuter de la démarche : 1 patiente
- Avis avant grossesse pour le choix de la voie d'accouchement : 1 patiente.

V. Discussion

Un des enjeux de la prise en charge des patientes atteintes de MAR est le devenir à l'âge adulte, avec l'acquisition d'une continence et d'un transit normal. La chirurgie ne doit pas être délétère sur le plan pelvien, avec maintien de fonctions urinaires et génitales (sexuelles et obstétricales) normales. Les études concernant l'évaluation de la qualité de vie à long terme de ces pathologies sont difficiles du fait du petit nombre de patients concernés. Plusieurs études s'y sont néanmoins intéressées évaluant en priorité les résultats sur la continence [6, 7, 53-55]. Nous avons voulu évaluer d'autres aspects nous paraissant essentiel et complémentaires dans l'évaluation de la qualité de vie.

Ainsi, ce travail a porté sur l'évaluation à long terme des filles porteuses de MAR sur les plans des fonctions urinaires et fécales, mais aussi sur le versant gynéco-obstétrical et sexuel ainsi que sur le fonctionnement social et émotionnel.

Notre étude a mis en évidence que même si les patientes porteuses de MAR peuvent avoir une vie sociale, personnelle et sexuelle qu'elles considèrent satisfaisante et s'épanouir dans toutes les catégories socio-professionnelles, il existe pour plus de la moitié d'entre elles, des sentiments négatifs, en particulier un sentiment de honte en cas d'existence de souillures, même occasionnelles. En outre, plus de la moitié des patientes auraient souhaité une prise en charge plus prolongée du fait de difficultés rencontrées pendant l'enfance ou à l'adolescence. En revanche, la forme anatomique ainsi que la prise en charge chirurgicale initiale ne semblent pas avoir d'impact concernant les différents items abordés.

1. Prise en charge initiale et suivi

Les MAR représentent une pathologie congénitale, ne bénéficiant actuellement que très rarement d'un diagnostic anténatal. Brantberg rapporte 15,9% de DAN réalisé au terme de 18 SG, avec dans 85% de ces cas, la présence d'anomalies associées qui représentent un point d'appel [59]. Dans notre série, aucune patiente n'avait bénéficié d'un DAN.

Les MAR nécessitent un diagnostic précoce et ne doivent pas être sous-estimées afin d'éviter une morbidité accrue [60]. Ceci est d'autant plus fréquent que la malformation est basse. Pour Rintala, ces formes « peu sévères » diagnostiquées à la naissance doivent être opérées entre 4 et 8 semaines de vie [6]. Dans notre série, il existait une différence significative d'âge à la première chirurgie en fonction de la forme anatomique. En effet, 6 patientes, toutes porteuses d'une forme basse, ont été opérées après l'âge de 3 mois, la MAR se révélant par une constipation opiniâtre. Parmi elles, 2 ont nécessité une colostomie de dérivation dont une avec abaissement secondaire.

Ainsi, la prise en charge chirurgicale doit être rapide et adaptée à la forme anatomique. La chirurgie doit être la plus conservatrice possible avec :

- Pour les formes nécessitant un abaissement, le souci permanent du respect des structures musculaires pelviennes en place comme l'ont souligné à plusieurs reprises Stephens et Peña [3, 30]. Dans notre série, les techniques d'abaissement étaient variées et non précisées pour 3 patientes, ne permettant pas de comparaison.
- Pour les formes nécessitant une proctoplastie, le respect des structures sphinctériennes repérées à l'électrostimulateur et la création d'une longueur ano-vulvaire suffisante.

Le suivi initial s'intéresse à l'état local, au calibre et à la compliance du néo-anus. Un calibrage régulier à l'aide de suppositoires peut être réalisé par les parents. En revanche, des dilatations à l'aide de bougies de Hégar peuvent être réalisées afin de traiter une sténose anastomotique. Dans notre série, 13 patientes ont bénéficié de dilatations par le chirurgien de manière plus ou moins répétée. L'utilité et la fréquence de ces dilatations sont actuellement remises en question [61] également du fait d'un possible retentissement négatif sur le fonctionnement psycho-social [62].

Le nombre d'interventions nécessaires doit également être le plus bas possible afin d'éviter de créer une morbidité supplémentaire. En cas de colostomie première, le nombre minimal d'intervention est de 3, sans compter celles nécessaires à la prise en charge des malformations associées. Dans notre série, 3 patientes (10%) ont nécessité une reprise chirurgicale, 2 par défaut technique ayant nécessité la réfection de l'anastomose, et la troisième a bénéficié d'une chirurgie de type Malone, devant la persistance de souillures. Cette patiente avait une maladie de Hirschsprung associée.

La durée initiale de suivi est dans notre série de 41 mois. Cette durée est en fait très variable avec des patientes perdues de vue avant l'acquisition de la propreté et des patientes encore en cours de suivi à 19 ans. Dans notre série, la durée de suivi était significativement plus longue en cas de colostomie première et en cas de réalisation d'un abaissement rectal. Ceci est logique du fait d'une malformation initiale considérée plus sévère et de la nécessité d'un plus grand nombre de gestes chirurgicaux. La durée de suivi initial des patients n'est pas décrite avec précision dans la littérature. Cette durée médiane de 41 mois nous paraît néanmoins courte. En effet, des troubles (de la continence, du transit, d'ordre psychologique) peuvent apparaître tardivement. Le recours à la consultation de chirurgie pédiatrique est alors rare comme décrit dans notre série.

Les notions de continence et de propreté sont deux choses distinctes. La continence est le fait de pouvoir se retenir et sous-entend une action volontaire pour aller aux toilettes. La propreté est le fait de ne pouvoir se passer de protection. Ainsi, concernant l'acquisition de la propreté, il est habituellement décrit que cet apprentissage est plus délicat en cas de forme haute. Celleci est parfois retardée chez les patientes porteuses de MAR, au-delà de 10 ans pour 91% des patients dans l'étude de Hassink et al [53]. Dans notre série, il n'a pas été mis en évidence de différence significative avec une propreté acquise après l'âge de 4 ans pour 31% des formes basses et 45% des formes hautes. Il faut souligner que la constipation souvent associée peut induire une « fausse » continence, avec réapparition de souillures. Dans notre série, 27% des formes hautes et 31% des formes basses ont présenté des souillures à partir de l'âge de 4 ans alors que la propreté avait été considérée acquise.

2. Evaluation à long terme

a) Suivi et traitement actuel

Il est intéressant de constater qu'aucune patiente de notre série n'a eu recours à un chirurgien adulte, tant sur le plan viscéral qu'urologique, pour des symptômes séquellaires de la MAR et/ou de la chirurgie. Les deux patientes nécessitant toujours une prise en charge chirurgicale (Malone pour l'une, suivi urologique dans le cadre d'un syndrome de Currarino pour l'autre) sont actuellement toujours suivies en chirurgie pédiatrique. Rintala et al soulignait déjà cet aspect dans leur série de patients adultes porteurs de MAR basses, ainsi que la difficulté de trouver un médecin d'« adulte » familier de cette pathologie [63]. Ceci souligne la difficulté du passage des patients porteurs de malformation congénitale à une prise en charge de type adulte. Pour Rintala et Hassink, 30 à 50% des patients ont nécessité une chirurgie secondaire pour amélioration de la continence anale [64, 65]. Plus récemment, dans la série de Capito et al, 12 patientes avaient consulté en chirurgie adulte, avec réalisation de chirurgie de type Malone, colostomie ou sphincter anal artificiel [66].

Par ailleurs, dans notre série, 2 patientes avaient un traitement médicamenteux lourd pour des pathologies associées, une patiente étant porteuse de lourdes séquelles neurologiques (tétraparésie spastique séquellaire d'une grande prématurité) et l'autre en insuffisance rénale terminale, actuellement en attente de greffe.

b) Continence fécale

Sur le plan fécal, 14 patientes (45%) avaient une fonction anorectale strictement normale. Quinze (soit 55%) présentaient des troubles fonctionnels, type diminution de la sensation de besoin, souillures ou constipation. Il n'existait aucune différence en fonction du type anatomique puisque 55,5% des formes basses et 54,5% des formes hautes présentaient ces troubles. Neuf patientes présentaient des souillures, dont 8 occasionnellement. Sur le plan de la constipation, nous n'avons pas mis en évidence de différence en fonction de la forme anatomique. Quatre présentaient une constipation contrôlée avec un régime alimentaire adapté et 3 nécessitaient un traitement laxatif. La constipation est actuellement mise en lumière comme symptôme fréquent chez les patients opérés de MAR. Cette constipation peut également démasquer une continence fragile, avec la survenue ou l'aggravation de souillures.

Une difficulté majeure existe dans la comparaison des résultats d'étude sur les résultats à long terme, du fait de scores et d'approches différentes, ne reflétant probablement pas des différences aussi marquées qu'elles ne paraissent. Cette difficulté devrait être réduite à l'avenir du fait de l'utilisation des recommandations de la conférence de Krickenbeck devant permettre une approche simplifiée et reproductible [2, 54].

Les résultats de notre série concernant la fonction ano-rectale sont comparables avec ceux de Pakarinen et al pour qui près de la moitié des patients opérés de MAR ont une fonction ano-rectale altérée avec existence de souillures et/ou de constipation, mais sans répercussion sociale pour la majorité d'entre eux [6]. Pour Rintala et al, 60% avaient un bon résultat mais seulement 15% des patients une fonction ano-rectale parfaitement normale à l'âge adulte, et 14% décrivaient l'existence de souillures [63], contre 27% dans notre série. Ceci souligne la nécessité d'un suivi prolongé également pour les formes basses, comme souligné en 2000 par Labouré et al [67], malgré un pronostic jugé habituellement meilleur [68].

Concernant le devenir des formes hautes, les résultats sont plus difficiles à comparer du fait de l'inclusion fréquente des formes cloacales que nous avons exclues. Néanmoins, Rintala reporte récemment 80% et plus de patients présentant des souillures, pourcentage élevé comparé aux 36% de notre série. Dans sa revue, le résultat est par ailleurs considéré comme bon pour 18 à 62% des patients à l'âge adulte [69], et donc difficile à estimer. Dans notre série, la totalité des patientes avec une forme haute a un résultat jugé bon, malgré une proportion non négligeable de souillures sans répercussion sociale et le port quotidien de protection pour l'une d'entre elles. Les techniques utilisées sont néanmoins apparemment identiques avec une prédominance d'abords abdomino-périnéaux. Dans notre série, comme précisé précédemment, il n'existe en revanche, pas de chirurgie secondaire d'amélioration de la continence. Il nous semble donc abusif de conclure que, tous les patients ayant bénéficié de la prise en charge chirurgicale d'une forme haute aves les méthodes « traditionnelles » auront un degré plus ou moins important d'incontinence, comme soutenu par Rintala [69].

Par ailleurs, la classification des patients en bon ou mauvais résultat sur le plan de la fonction ano-rectale n'est pas évidente car ce résultat n'est pas forcément corrélé au ressenti des patients comme souligné par Hassink [65]. Rintala a soulevé différentes hypothèses comme l'acceptation du handicap ou l'existence de mesures de réassurance comme par exemple le développement d'évictions alimentaires ou la nécessité d'avoir des toilettes à proximité [69].

Dans notre série, 10 patientes éprouvaient ce besoin, dont 6 avec des souillures, et 3 patientes avaient des évictions alimentaires. Une ne pouvait pas passer la nuit en dehors de chez elle, et 2 le pouvaient mais uniquement chez des amis et avec des précautions comme la nécessité d'avoir des lingettes. Enfin, 24% avaient peur que leur entourage puisse sentir une odeur malgré l'absence d'incontinence. Ainsi, même si 90% des patientes de notre série ont un résultat jugé satisfaisant, celui-ci n'est pas le reflet de leur vécu quotidien. Des mesures de réassurance leur ont permis une adaptation progressive mais incomplète.

L'amélioration de la continence fécale à l'adolescence ou à l'âge adulte peut se faire d'une part par des techniques chirurgicales parfois délabrantes comme la graciloplastie ou la mise en place de sphincters artificiels, techniques actuellement abandonnées ou en cours d'évaluation [65]. La mise en place d'une neuromodulation est une techniques en développement nécessitant des études à long terme [70].

D'autres prises en charge existent comme la réalisation régulière de lavements, la rééducation avec apprentissage du relâchement sphinctérien par les techniques de biofeedback ou encore l'irrigation colique antégrade décrite par Malone [71]. Elles impliquent de bien identifier la cause initiale des souillures soit par pseudo-incontinence sur constipation sévère soit par incontinence vraie. Maerzheuser et al proposent ainsi un programme de management anorectal (« bowel management ») avec utilisation conjointe de ces différentes techniques, permettant d'obtenir de très bons résultats avec une morbidité inférieure [72]. Quatre patientes de notre série ont bénéficié de séances de biofeedback à l'adolescence avec un résultat incomplet, puisque 3 de ces patientes présentent toujours des souillures. Une patiente a été améliorée par la mise en place d'un boîtier de neuromodulation. Par ailleurs, lors des entretiens, 3 patientes ont été orientées vers un gastro-entérologue afin de réaliser un bilan fonctionnel.

Enfin, la prise en charge actuelle majoritairement par PSARP permettrait selon Peña, une amélioration des résultats à long terme sur la fonction ano-rectale. Néanmoins, les études à ce sujet sont encore très peu nombreuses [54, 69] et les résultats de cette technique restent à évaluer plus précisément.

c) Continence urinaire

Sur le plan urinaire, 31% des patientes de notre série dont la moitié sont porteuses d'une anomalie sacrée associée, présentent des signes fonctionnels urinaires. Une seule patiente a bénéficié d'un traitement chirurgical de ses troubles urinaires avec l'implantation d'un boîtier de neuromodulation et une autre doit réaliser des auto-sondages pluriquotidiens. Une patiente est incontinente du fait d'une pathologie neurologique centrale. Les autres patientes présentaient des signes fonctionnels urinaires peu invalidants, ne nécessitant par exemple, pas le port de protection. Néanmoins, aucune étude fonctionnelle (urodynamique, cystographie) n'était en notre possession. Il n'existait pas de différence en terme de niveau de la malformation pour les patientes présentant des troubles urinaires, sans anomalie sacrée associée.

Ainsi, les troubles de la continence urinaire doivent être recherchés et évalués lors de l'examen clinique. S'il existe une anomalie sacrée associée, ils devront être recherchés de manière plus systématique, par exemple avec réalisation d'une débitmétrie ou d'un bilan urodynamique. L'existence de tels troubles doit à l'inverse, faire suspecter une anomalie sacrée en l'absence de diagnostic [73]. Dans notre série, la patiente porteuse d'une triade de Currarino a en effet bénéficié de ce diagnostic à l'âge de 13 ans devant l'apparition de troubles sphinctériens qui ont persisté après la chirurgie médullaire.

Les troubles urinaires liés à la MAR et/ou à la chirurgie chez la fille sont difficiles à évaluer dans la littérature actuelle. En effet, les études disponibles incluent des patients des 2 sexes, et les anomalies cloacales. Ces études incluent également les malformations associées du tractus urinaire, comme le reflux vésico-urétéral, les dysplasies rénales multi-kystiques ou encore les systèmes doubles [74, 75]. La principale cause d'incontinence urinaire resterait néanmoins neurologique, soit par anomalie sacrée, soit par dysfonction neuro-vésicale [76]. Ces troubles seraient classiquement plus fréquents parmi les formes hautes de MAR [69].

d) Données génito-sexuelles

Sur le plan gynécologique, 31% des patientes de notre série étaient prises en charge dans le cadre du suivi recommandé par l'HAS. Toutes étaient réglées et 48% prenaient une contraception orale. Parmi ces patientes, 69% avaient déjà eu des rapports sexuels et 62% avaient une sexualité active. Parmi les 9 patientes n'ayant jamais eu de rapport sexuel, 4 présentaient un retard mental et la moyenne d'âge des 5 autres patientes étaient de 18 ans. L'âge moyen du premier rapport sexuel en France est actuellement de 17 ans. Ainsi, il est logique que certaines de ces patientes n'aient pas commencé leur vie sexuelle.

Parmi celles ayant une sexualité active, 8 soit 40% ont déclaré avoir des dyspareunies, contre 12% dans la population générale [77]. Néanmoins, 95 % ont déclaré être satisfaites. Aucune différence significative n'a été mise en évidence selon la forme anatomique initiale, le type de chirurgie, la continence actuelle. Il n'existe pas à notre connaissance d'étude publiée concernant les conséquences de la malformation et de la chirurgie sur la sexualité féminine en dehors de l'étude de Hall incluant les malformations cloacales [41]. Ceci est à souligner car les patientes de notre étude n'ont pas consulté pour ce symptôme et s'en accommodent. Une meilleure connaissance de ce problème de la part des gynécologues pourrait permettre une évaluation locale, recherchant une cause anatomique à ces douleurs, et une prise en charge adaptée de ces patientes, soit par des moyens locaux, soit par une reprise chirurgicale si nécessaire [78].

Notre série regroupe des patientes opérées avant 1994, avec réalisation probable de dissection plutôt moins conservatrice des structures périnéales que les standards actuels. Les techniques limitant la dissection extensive de la peau périnéale et du plancher musculaire comme la technique de Neutral Sagittal Anorectoplasty (NSARP) décrite par Dave et al pourraient peut-être limiter ces séquelles [79].

Pour Grano et al, il existe une corrélation négative entre une mauvaise image corporelle et la satisfaction sexuelle [80]. Nous n'avons pas retrouvé ce paramètre de manière significative dans notre étude puisque la quasi-totalité des patientes s'est déclarée satisfaite. Néanmoins, la patiente se déclarant comme non satisfaite était porteuse d'une MAR avec fistule périnéale et avait une mauvaise image corporelle. A noter que dans l'étude de Grano il existait une prédominance masculine de ces troubles. En effet, des troubles érectiles et de l'éjaculation ont déjà été décrits comme séquelles de MAR et/ou de la chirurgie chez le garçon [81].

Dans notre série, 6 patientes ont donné naissance à un ou deux enfants. La moitié a pu accoucher par voie basse tandis que pour l'autre moitié, une césarienne a été nécessaire. La seule patiente de notre étude à avoir une duplication utérine a mené à terme 2 grossesses et a accouché de son premier enfant par voie basse. Cette patiente était porteuse d'une malformation de type atrésie rectale. Les deux autres patientes ayant accouché par voie basse étaient porteuses d'une forme basse avec fistule périnéale. La grossesse est donc tout à fait possible chez ces patientes, y compris s'il existe des anomalies du tractus génital associé. Pour Rintala, 57% des adultes porteurs d'une malformation basse et 39% des malformations hautes avaient une descendance, ces deux études comportant des patients des deux sexes [64, 68]. Breech souligne qu'en l'absence d'anomalie du tractus génital associée, le taux de grossesse parmi les patientes porteuses de MAR devrait être similaire à celui de la population générale [48]. Dans la série de Iwaï et al, 3 patientes avaient accouché par voie basses et une par césarienne [82]. La comparaison aux femmes ayant eu une chirurgie pelvienne ou périnéale à l'âge adulte est difficile, du fait du délai de cicatrisation et du vécu psychologique.

La décision du mode de délivrance devrait se faire avant la conception en considérant la forme anatomique initiale de la malformation ainsi que les chirurgies réalisées. On peut néanmoins retenir que les formes basses (fistules périnéales et recto-vestibulaires) devraient pouvoir accoucher par voie basse [48]. Pour les formes hautes, ceci doit être discuté au cas par cas, du fait des risques accrus de lésions du périnée, même si Greenberg et al ont décrit un accouchement par voie basse après réparation chirurgicale d'une malformation cloacale [49]. En présence d'une longue histoire de souillures, d'acquisition difficile de la propreté ou encore nécessité de plusieurs chirurgies, une césarienne prophylactique devrait être conseillée. Une consultation conjointe chirurgien pédiatre-gynécologue-obstétricien en préconceptionnel pourrait être intéressant pour ces patientes. Le mode d'accouchement devrait ensuite être rediscuté au cours de la grossesse, en particulier si le fœtus est macrosome.

e) Données socio-démographiques

Dans notre série, on notait une tendance à la surreprésentation des formations professionnalisantes par rapport à la population générale. Il existait également un fort taux d'inactivité dans notre série. En revanche, parmi les patientes en activité, toutes les catégories socio-professionnelles étaient représentées. Par ailleurs, 34% des patientes interrogées étaient toujours en cours de formation. Nos données concernant la formation sont superposables à la série de Capito et al même si dans notre série, les formations longues sont représentées. En revanche, le taux d'inactivité est deux fois supérieur [66]. Dans la série de Hassink et al, le niveau de formation était significativement inférieur à celui de la population générale. En revanche, le taux d'inactivité était très inférieur à celui de notre série, évalué à 23% [53]. Enfin, les catégories socio-professionnelles des parents étaient globalement comparables à la population générale, soulignant le fait que les MAR touchent tous les milieux sociaux.

Ainsi, les patientes porteuses de MAR peuvent s'épanouir dans toutes les catégories socioprofessionnelles et il n'y a pas lieu d'interdire l'accès à une catégorie socio-professionnelle du fait de cette malformation. En revanche, l'impact de la MAR sur les choix professionnels et de formation est difficile à établir avec certitude. Récemment, John et al insistaient sur le fait que l'existence de souillures augmentent l'absentéisme scolaire et que les contreperformances scolaires sont ainsi directement corrélées à leur existence [83]. Du fait de ces difficultés scolaires potentielles, l'accès aux études supérieures peut être plus difficile pour ces patientes. De plus, un des facteurs majeurs pouvant perturber la vie sociale est l'existence de souillures comme souligné récemment par Iwaï et al [82].

Deux patientes avaient des répercussions sur leur vie sociale avec limitation des sorties prolongées ou port d'un bouchon anal à la piscine. Chez des patients plus jeunes, Hamid a décrit que 52% des patients étaient affectés dans leur vie sociale et 50% dans leur vie familiale [84]. Dans notre série, 69% des patientes avaient ou avaient eu une relation durable. Six patientes avaient des enfants et 14 souhaitaient en avoir. Parmi les 31% restant, 45% avaient moins de 20 ans lors de l'étude. La MAR ne semble donc pas impacter négativement sur la vie affective des patientes à l'âge adulte.

f) Image et estime de soi

Dans notre série, malgré des résultats considérés comme satisfaisant pour 90% des patientes, 65% ont décrit au moins un sentiment négatif, type honte, différence ou insatisfaction. Ainsi, 39% des patientes avec une forme basse et 27% des patientes avec une forme haute avaient une mauvaise image corporelle à l'âge adulte. De plus, 15% des patientes ne pouvaient pas parler de sujets concernant leur malformation (prise en charge initiale et/ou séquelles) avec leur partenaire ou, pour les patientes célibataires, avec leur entourage proche. De ce point de vue, Hartman et al ont souligné l'importance de l'acceptation de la maladie dans l'évaluation de la qualité de vie [85]. Dans une population plus jeune, Hamid et al ont également décrit des idées suicidaires chez 15% des patients [84]. Nous n'avons pas mis en évidence ce type de sentiment mais 31% des patientes ont décrit lors de l'entretien, des difficultés plus importantes à l'adolescence et auraient accepté un suivi psychologique à cette période. Il existe donc un décalage entre l'évaluation de la santé par le chirurgien et la perception de cet état de santé par les patientes [8]. Enfin, l'existence d'une gêne esthétique concernant les cicatrices, en particulier abdominales, était source d'une mauvaise image corporelle.

Une corrélation significative a été mise en évidence lors de l'existence de souillures. Aucune différence n'a été mise en évidence en fonction de la forme anatomique, de l'existence d'une constipation ou de symptômes urinaires. Parmi les patientes présentant des souillures, aucune n'avait bénéficié récemment d'une évaluation médicale avec mise en place de mesures d'appoint comme décrit par Maerzheuser [72]. Dans la littérature, l'existence de souillures apparaît comme un facteur clé de mauvaise évaluation de la qualité de vie et de mauvaise estime de soi [83]. L'existence de souillures est également en lien avec la perception de la gravité de la malformation [8]. En revanche, contrairement à notre étude, elle ne semblait pas avoir d'impact sur la sexualité puisqu'une seule patiente, ne présentant pas de souillures, s'est déclarée non satisfaite.

Grano et al soulignaient récemment l'importance du ressenti dans le fonctionnement social. Ainsi, les patients se sentant les plus adaptés dans leur vie quotidienne étaient ceux se sentant le moins honteux, insatisfaits de leur image corporelle, de leur maladie ou le moins limité dans leur vie sexuelle [80]. Pourtant malgré une proportion non négligeable de sentiments « négatifs », les patientes de notre population ont une vie sociale et sexuelle qu'elles jugent satisfaisante pour 90% d'entre elles. Ces patientes ont réussi à dépasser des difficultés, observées pour beaucoup à l'adolescence, et à parler de leur malformation avec leur entourage.

Par ailleurs, 4 patientes auraient aimé une prise en charge médicale différente. Toutes ont insisté sur la nécessité d'un suivi prolongé, y compris à l'adolescence, avec possibilité d'un soutien psychologique.

Parmi les remarques libres, 2 patientes ont émis le souhait que les MAR ne restent pas une pathologie confidentielle et soient peut-être plus vulgarisées auprès du grand public, et en particulier du corps enseignant. Ceci permettrait selon elles, une meilleure acceptation de la malformation et de ses conséquences à l'âge scolaire, où toutes les patientes ont rencontré la majorité de leurs difficultés. Enfin, 8 patientes auraient aimé une consultation au moment de l'adolescence pour aborder la sexualité, la contraception et l'accouchement.

3. Critique de la méthodologie

a) Population

Limites

Notre étude est unicentrique et rétrospective concernant le recueil des données cliniques pédiatriques. Nous avons ainsi limité cette étude aux patientes nées après 1979. En effet, l'ensemble des 206 dossiers n'a pas pu être étudié du fait de l'impossibilité de récupérer les dossiers papier, une partie ayant été détruite ou perdue. Par ailleurs, la recherche des coordonnées actuelles s'est avérée délicate, du fait des déménagements et des changements d'état-civil, d'autant plus que les patientes étaient plus âgées. Ainsi, un biais de sélection existe du fait que seules les patientes dont nous avons pu trouver les coordonnées ont été interrogées rendant cette étude non exhaustive sur la période donnée.

Nous avons divisé notre population en formes hautes et formes basses. Les formes anatomiques décrites par la conférence de Krickenbeck ont cependant été détaillées paragraphe IV.1. En effet, du fait de petits effectifs, il nous paraissait plus judicieux de ne pas subdiviser notre population sous peine d'obtenir une étude au cas par cas.

Concernant la fertilité, la classe d'âge étudiée est celle des adultes jeunes, les patientes les plus âgées ayant 31 ans. L'âge moyen pour un premier enfant en France étant de 29 ans, il est logique que seules 6 patientes aient déjà accouché. L'étude de cet aspect est ainsi limitée. Enfin, pour les patientes ayant bénéficié d'un abaissement rectal, les données recueillies concernent une population n'ayant pas bénéficié de la technique décrite par Peña faisant actuellement figure de Gold standard. Ainsi, ces données seront à comparer dans quelques années aux patientes opérées selon cette technique.

Intérêts

Notre population est homogène avec une prise en charge qui même si elle s'étale sur une période relativement longue reste celle d'un nombre limité de chirurgiens (3). Il n'existe pas de grande disparité d'âge, permettant une analyse cohérente des paramètres à première vue subjectifs. Il s'agit d'une population adulte qui permet une évaluation à long terme, comparée

à certaines études avec une moyenne d'âge de 8 ans et un recul de 7 ans [75]. Peu de données cliniques sont manquantes avec seulement 3 comptes-rendus opératoires non retrouvés. La répartition des formes anatomiques de MAR est concordante avec celle décrite dans la littérature (63% de formes basses) et la fréquence des malformations associées l'est également (63% des patientes avaient au moins une anomalie associée, toutes formes confondues).

b) Questionnaire

Limites

Notre questionnaire n'est pas un questionnaire déjà évalué et standardisé. Il a été conçu d'après plusieurs questionnaires existants dans la littérature, en particulier les questionnaires de Holschneider et de Hanneman [2, 56]. Ce dernier est spécifique des MAR et de la maladie de Hirschsprung. Des questions complémentaires ont été intégrées afin d'aborder les questions gynéco-obstétricales et sexuelles ainsi que les aspects de formation et d'emploi professionnel.

Des questionnaires spécifiques évaluant la sexualité féminine existent tel que le questionnaire GRISS ou le FSFI [86]. Ces questionnaires sont très détaillés avec des questions pouvant être intrusives et ne nous paraissaient donc pas adaptés à la forme téléphonique de l'interrogatoire. Des questionnaires généralistes comme le GSF-36 existent également pour évaluer la qualité de vie globale. Ce questionnaire ne nous paraissait pas non plus adapté à l'entretien téléphonique, qu'il aurait par ailleurs rallongé considérablement.

Intérêts

Notre questionnaire a été rempli directement avec les patientes après recueil de leur accord ou de celui du représentant légal. Cette forme de prise de contact a permis d'obtenir un taux de participation très important puisque 97% des patientes ont accepté de répondre au questionnaire. Aucune question n'a été écartée.

VI. Conclusion

La prise en charge des MAR se fait habituellement en période néonatale. Cette prise en charge se poursuit après la chirurgie, s'attachant à évaluer le devenir de la fonction ano-rectale et à l'améliorer si nécessaire.

La continence fécale reste difficile à évaluer malgré les recommandations de la conférence de Krickenbeck. La majorité des études publiées jusqu'alors utilisent d'autres scores, souvent « centre-spécifique », rendant la comparaison parfois délicate. Notre étude a montré un résultat satisfaisant selon ces recommandations, malgré l'existence de souillures même occasionnelles chez 31% d'entre elles. L'existence de souillures apparaît à l'heure actuelle comme un facteur clé affectant la qualité de vie, par leur impact sur l'absentéisme scolaire, la vie sociale et l'image corporelle. Ceci s'est confirmé dans notre étude. L'existence de souillures nécessite ainsi une prise en charge active, en particulier à l'adolescence, avec le développement de programmes de « bowel management » comme proposé actuellement par plusieurs équipes. Ces prises en charge nécessitent une pluridisciplinarité, entre chirurgiens pédiatres, gastro-entérologues, médecins de rééducation et psychologues.

Sur le plan génito-sexuel, il existe peu de données dans la littérature, en particulier concernant la population féminine. Dans notre série, 40% des femmes ayant une sexualité active ont déclaré avoir des dyspareunies, alors qu'elles n'en avaient jamais parlé à leur gynécologue habituel. Ces dyspareunies ainsi qu'une image corporelle altérée ne semblent pourtant pas influencer les patientes quant à leur sentiment de satisfaction sur le plan sexuel. Le mode d'accouchement reste en débat mais les accouchements par voie basse paraissent envisageables en l'absence de reconstruction pelvienne complexe. Une discussion entre gynécologue-obstétricien et chirurgien pédiatre avant l'accouchement est donc souhaitable et en cas d'accouchement par voie basse, une réévaluation pendant le travail nous paraît indispensable. Il nous apparaît également important de sensibiliser les patientes à ces aspects lors de leur suivi, avec éventuellement proposition d'une consultation conjointe chirurgien pédiatre et gynécologue à l'adolescence.

Ainsi, les MAR nécessitent un suivi à long terme, si possible jusqu'à l'âge adulte, pluridisciplinaire y compris pour les formes basses habituellement considérées de meilleur pronostic. Le développement de centres de références pour la prise en charge des maladies rares nous paraît également indispensable. Des études prospectives étendues à l'âge adulte s'avèrent nécessaires, avec également les perspectives du patient et de la famille. Ces études devront également évaluer les nouvelles techniques chirurgicales comme les abords sagittaux antérieurs, la PSARP, mini-PSARP ou NSARP.

VII. Bibliographie

- 1. Keith, A., Three Demonstrations on Malformations of the Hind End of the Body: Given at the Royal College of Surgeons, England. British medical journal, 1908. **2**(2504): p. 1857-61.
- 2. Holschneider, A., et al., Preliminary report on the International Conference for the Development of Standards for the Treatment of Anorectal Malformations. Journal of pediatric surgery, 2005. **40**(10): p. 1521-6.
- 3. Pena, A. and P.A. Devries, *Posterior sagittal anorectoplasty: important technical considerations and new applications.* Journal of pediatric surgery, 1982. **17**(6): p. 796-811.
- 4. Bischoff, A., M.A. Levitt, and A. Pena, *Laparoscopy and its use in the repair of anorectal malformations*. Journal of pediatric surgery, 2011. **46**(8): p. 1609-17.
- 5. Podevin, G., et al., *Minimally invasive surgery for anorectal malformation in boys: a multicenter study.* Journal of laparoendoscopic & advanced surgical techniques. Part A, 2009. **19 Suppl 1**: p. S233-5.
- 6. Pakarinen, M.P. and R.J. Rintala, *Management and outcome of low anorectal malformations*. Pediatric surgery international, 2010. **26**(11): p. 1057-63.
- 7. Kaselas, C., A. Philippopoulos, and A. Petropoulos, *Evaluation of long-term functional outcomes after surgical treatment of anorectal malformations*. International journal of colorectal disease, 2011. **26**(3): p. 351-6.
- 8. Grano, C., et al., Long-term disease-specific quality of life in adult anorectal malformation patients. Journal of pediatric surgery, 2011. **46**(4): p. 691-8.
- 9. Wijers, C.H., et al., Research perspectives in the etiology of congenital anorectal malformations using data of the International Consortium on Anorectal Malformations: evidence for risk factors across different populations. Pediatric surgery international, 2010. **26**(11): p. 1093-9.
- 10. Tong, M.C., *Anorectal anomalies: a review of 49 cases*. Annals of the Academy of Medicine, Singapore, 1981. **10**(4): p. 479-84.
- 11. Nazer, J., et al., [Anorectal congenital malformations and their preferential associations. Experience of the Clinical Hospital of the University of Chile. Period 1979-1999]. Revista medica de Chile, 2000. 128(5): p. 519-25.

- 12. Cuschieri, A., *Descriptive epidemiology of isolated anal anomalies: a survey of 4.6 million births in Europe.* American journal of medical genetics, 2001. **103**(3): p. 207-15.
- 13. Stoll, C., et al., Associated malformations in patients with anorectal anomalies. European journal of medical genetics, 2007. **50**(4): p. 281-90.
- 14. Zwink, N., E. Jenetzky, and H. Brenner, *Parental risk factors and anorectal malformations: systematic review and meta-analysis.* Orphanet journal of rare diseases, 2011. **6**: p. 25.
- 15. Tourneux, F., Sur les premiers développements du cloaque, du tubercule génital et de l'anus chez l'embryon de mouton. J Anat Physiol, 1888. **24**: p. 503-17.
- 16. Stephens F.D. and E.D. Smith, *Ano-rectal malformations in children*1971: Chicago Year book medical publishers.
- 17. Mure, P.Y., Les imperforations ano-rectales hautes et intermédiaires: traitement selon la technique de Mollard et résultats à long terme, 1997, Université Claude Bernard Lyon 1. p. 4-9.
- 18. Paidas, C.N., et al., Septation and differentiation of the embryonic human cloaca. Journal of pediatric surgery, 1999. **34**(5): p. 877-84.
- 19. Langman, J. and T.W. Sadler, *Embryologie médicale*. Pradel Editions, 6è ed1996.
- 20. Kluth, D., *Embryology of anorectal malformations*. Seminars in pediatric surgery, 2010. **19**(3): p. 201-8.
- 21. Beaudouin S, and F. Bargy, Anatomie et embryogénèse normales du pôle caudal; développement et aspects anatomiques des malformations ano-rectales, in Les malformations ano-rectales, Sauramps Médical, 2008. p. 15-40.
- 22. Chevallier, J., *Anatomie, le tronc*. Vol. 1., 1998: Flammarion
- 23. Kamina P., *Anatomie clinique*. 2 ed. Vol. IV. 2008: Maloine.
- 24. Shafik, A., A new concept of the anatomy of the anal sphincter mechanism and the physiology of defecation. The external anal sphincter: a triple-loop system. Investigative urology, 1975. **12**(5): p. 412-9.
- 25. Mauroy, B., et al., *The female inferior hypogastric (= pelvic) plexus: anatomical and radiological description of the plexus and its afferences--applications to pelvic surgery.* Surgical and radiologic anatomy: SRA, 2007. **29**(1): p. 55-66.
- 26. Cleeve, S., et al., *Immunohistochemical confirmation of the presence of smooth muscle in the normal neonatal anorectum and in neonates with anorectal malformations*. Pediatric surgery international, 2011. **27**(10): p. 1069-74.
- 27. Ladd W.E. and R.E. Gross, *Congenital malformations of anus and rectum. Report of 162 cases.* American Journal of Surgery, 1934. **23**: p. 167-83.

- 28. Partridge, J.P. and M.H. Gough, *Congenital abnormalities of the anus and rectum*. The British journal of surgery, 1961. **49**: p. 37-50.
- 29. Santulli, T.V., J.N. Schullinger, and R.A. Amoury, *Malformations of the anus and rectum*. The Surgical clinics of North America, 1965. **45**(5): p. 1253-71.
- 30. Stephens F.D., S.E.D., Classification, identification, and assessment of surgical treatment of anorectal anomalies. Pediatric surgery international, 1986. 1: p. 200-205.
- 31. Holschneider AM, H.J., Anorectal malformations in children 2006: Springer.
- 32. Pena, A. and A. Hong, *Advances in the management of anorectal malformations*. American Journal of Surgery, 2000. **180**(5): p. 370-6.
- 33. Michel J.L. and L. Harper, *Classification des malformations ano-rectales*. Les malformations ano-rectales 2008: Sauramps Médical.
- 34. Puri P, and M. Höllwarth, *Pediatric surgery* 2006: Springer.
- 35. Rosen, N.G., et al., *Rectovaginal fistula: a common diagnostic error with significant consequences in girls with anorectal malformations.* Journal of pediatric surgery, 2002. **37**(7): p. 961-5; discussion 961-5.
- 36. Marcelis, C., I. de Blaauw, and H. Brunner, *Chromosomal anomalies in the etiology of anorectal malformations: a review*. American journal of medical genetics. Part A, 2011. **155A**(11): p. 2692-704.
- 37. Bach-Segura, P. and P. Droulle, *[Fetal digestive tract imaging]*. Gynecologie, obstetrique & fertilite, 2008. **36**(10): p. 950-68.
- 38. Le Bayon G, C.E., Boscq M, Lardy H, Sirinelli D, *Imagerie des malformations ano-* rectales en période néonatale. Journal de radiologie, 2010. **91**(4): p. 475-483.
- 39. Solomon, B.D., *VACTERL/VATER Association*. Orphanet journal of rare diseases, 2011. **6**: p. 56.
- 40. Cretolle, C., et al., *Spectrum of HLXB9 gene mutations in Currarino syndrome and genotype-phenotype correlation.* Human mutation, 2008. **29**(7): p. 903-10.
- 41. Hall, R., et al., *The genital tract in female children with imperforate anus*. American journal of obstetrics and gynecology, 1985. **151**(2): p. 169-71.
- 42. Okada A., et al, *Anterior sagittal anorectoplasty as a redo operation for imperforate anus*. J Pediatr Surg, 1993. **Jul; 28**(7): p. 933-8.
- 43. Lardy, H., *Postero-saggital ano-rectoplasty ou intervention de Pena*. Les malformations ano-rectales. 2008: Sauramps Médical
- 44. Pena, A., S. Grasshoff, and M. Levitt, *Reoperations in anorectal malformations*. Journal of pediatric surgery, 2007. **42**(2): p. 318-25.

- 45. Aigrain Y, De Lagausie P., El Ghoneimi A, *Traitement chirurgical des malformations ano-rectales hautes*. Le rectum pédiatrique. 1996: Sauramps médical.
- 46. Pellerin D, and P. Bertin, *Technique de chirurgie pédiatrique*1978: Masson.
- 47. Romualdi, P., [A new technic for surgical treatment of some rectal malformations]. Langenbecks Archiv fur klinische Chirurgie ... vereinigt mit Deutsche Zeitschrift fur Chirurgie, 1960. **296**: p. 371-7.
- 48. Breech, L., *Gynecologic concerns in patients with anorectal malformations*. Seminars in pediatric surgery, 2010. **19**(2): p. 139-45.
- 49. Greenberg, J.A. and W.H. Hendren, *Vaginal delivery after cloacal malformation repair*. Obstetrics and gynecology, 1997. **90**(4 Pt 2): p. 666-7.
- 50. Vaidya A., *Anorectal malformations in females-facts for the gynaecologist*. Reviews in gynaecological practice, 2004. **4**(1): p. 7-9.
- 51. Collège Français des Enseignants de Médecine Physique et de Réadaptation, *Handicap, Incapacité, Dépendance*2002: Masson.
- 52. Levitt, M. and A. Pena, *Update on pediatric faecal incontinence*. European journal of pediatric surgery: official journal of Austrian Association of Pediatric Surgery ... [et al] = Zeitschrift für Kinderchirurgie, 2009. **19**(1): p. 1-9.
- 53. Hassink, E.A., et al., Quality of life after operatively corrected high anorectal malformation: a long-term follow-up study of patients aged 18 years and older. Journal of pediatric surgery, 1994. **29**(6): p. 773-6.
- 54. Hassett, S., et al., 10-year outcome of children born with anorectal malformation, treated by posterior sagittal anorectoplasty, assessed according to the Krickenbeck classification. Journal of pediatric surgery, 2009. 44(2): p. 399-403.
- 55. Davies, M.C., S.M. Creighton, and D.T. Wilcox, *Long-term outcomes of anorectal malformations*. Pediatric surgery international, 2004. **20**(8): p. 567-72.
- 56. Hanneman, M.J., et al., Quality of life in patients with anorectal malformation or Hirschsprung's disease: development of a disease-specific questionnaire. Diseases of the colon and rectum, 2001. 44(11): p. 1650-60.
- 57. Brandt, M.L., et al., *Validation of the Baylor Continence Scale in children with anorectal malformations*. Journal of pediatric surgery, 2007. **42**(6): p. 1015-21; discussion 1021.
- 58. Ware, J.E., Jr. and C.D. Sherbourne, *The MOS 36-item short-form health survey (SF-36)*. *I. Conceptual framework and item selection*. Medical care, 1992. **30**(6): p. 473-83.

- 59. Brantberg, A., et al., *Imperforate anus: A relatively common anomaly rarely diagnosed prenatally*. Ultrasound in obstetrics & gynecology: the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, 2006. **28**(7): p. 904-10.
- 60. Turowski, C., J. Dingemann, and J. Gillick, *Delayed diagnosis of imperforate anus:* an unacceptable morbidity. Pediatric surgery international, 2010. **26**(11): p. 1083-6.
- 61. Temple, S.J., A. Shawyer, and J.C. Langer, *Is daily dilatation by parents necessary after surgery for Hirschsprung disease and anorectal malformations?* Journal of pediatric surgery, 2012. **47**(1): p. 209-12.
- 62. Diseth, T.H., T. Egeland, and R. Emblem, *Effects of anal invasive treatment and incontinence on mental health and psychosocial functioning of adolescents with Hirschsprung's disease and low anorectal anomalies.* Journal of pediatric surgery, 1998. **33**(3): p. 468-75.
- 63. Rintala, R., L. Mildh, and H. Lindahl, *Fecal continence and quality of life in adult patients with an operated low anorectal malformation*. Journal of pediatric surgery, 1992. **27**(7): p. 902-5.
- 64. Rintala, R., L. Mildh, and H. Lindahl, Fecal continence and quality of life for adult patients with an operated high or intermediate anorectal malformation. Journal of pediatric surgery, 1994. **29**(6): p. 777-80.
- 65. Hassink, E.A., et al., Are adults content or continent after repair for high anal atresia? A long-term follow-up study in patients 18 years of age and older. Annals of surgery, 1993. **218**(2): p. 196-200.
- 66. Capito C, S.F., Meurette G, Wyart V, Podevin G, Lehur P.A, *Aspects psychosociaux des malformations ano-rectales*. Les malformations ano-rectales. 2008: Sauramps médical.
- 67. Labouré S., et al, *Incontinence and constipation after low anorectal malformations in a boy*. Eur J Pediatr Surg, 2000. **Feb (10)**(1): p. 23-9.
- 68. Rintala, R.J., H.G. Lindahl, and M. Rasanen, *Do children with repaired low anorectal malformations have normal bowel function?* Journal of pediatric surgery, 1997. **32**(6): p. 823-6.
- 69. Rintala, R.J. and M.P. Pakarinen, *Imperforate anus: long- and short-term outcome*. Seminars in pediatric surgery, 2008. **17**(2): p. 79-89.
- 70. Romano, G., F. Bianco, and P. Espodito, [The treatment of fecal incontinence]. Minerva chirurgica, 2003. **58**(6): p. 769-75.
- 71. Malone, P.S., P.G. Ransley, and E.M. Kiely, *Preliminary report: the antegrade continence enema*. Lancet, 1990. **336**(8725): p. 1217-8.

- 72. Maerzheuser, S., et al., *Prospective evaluation of comorbidity and psychosocial need in children and adolescents with anorectal malformation. Part one: paediatric surgical evaluation and treatment of defecating disorder.* Pediatric surgery international, 2009. **25**(10): p. 889-93.`
- 73. Emami-Naeini, P., et al., *Urological manifestations of sacral agenesis*. Journal of pediatric urology, 2012. **8**(2): p. 181-6.
- 74. Goossens, W.J., et al., *Urological anomalies in anorectal malformations in The Netherlands: effects of screening all patients on long-term outcome.* Pediatric surgery international, 2011. **27**(10): p. 1091-7.
- 75. Senel, E., et al., *Urological problems or fecal continence during long-term follow-up of patients with anorectal malformation.* Pediatric surgery international, 2010. **26**(7): p. 683-9.
- 76. Ralph, D.J., C.R. Woodhouse, and P.G. Ransley, *The management of the neuropathic bladder in adolescents with imperforate anus*. The Journal of urology, 1992. **148**(2 Pt 1): p. 366-8.
- 77. Desrochers, G., et al., Fear avoidance and self-efficacy in relation to pain and sexual impairment in women with provoked vestibulodynia. The Clinical journal of pain, 2009. **25**(6): p. 520-7.
- 78. Paniel, B.J., B. Haddad, and M. el Medjadji, [Orifice dyspareunia: the surgeons point of view]. Contraception, fertilite, sexualite, 1995. **23**(4): p. 271-4.
- 79. Dave, S. and E.C. Shi, *Perineal skin bridge and levator muscle preservation in neutral sagittal anorectoplasty (NSARP) for vestibular fistula.* Pediatric surgery international, 2005. **21**(9): p. 711-4.
- 80. Grano, C., et al., Self-efficacy, postoperative care satisfaction, body image and sexual functioning in ARM patients. Pediatric surgery international, 2008. **24**(11): p. 1201-5.
- 81. Konuma, K., et al., Sexual problems in male patients older than 20 years with anorectal malformations. Journal of pediatric surgery, 2006. **41**(2): p. 306-9.
- 82. Iwai, N., et al., Social quality of life for adult patients with anorectal malformations. Journal of pediatric surgery, 2007. **42**(2): p. 313-7.
- 83. John, V., et al., *Psychosocial aspects of follow-up of children operated for intermediate anorectal malformations*. Pediatric surgery international, 2010. **26**(10): p. 989-94.
- 84. Hamid, C.H., A.J. Holland, and H.C. Martin, *Long-term outcome of anorectal malformations: the patient perspective*. Pediatric surgery international, 2007. **23**(2): p. 97-102.

- 85. Hartman, E.E., et al., *Explaining change over time in quality of life of adult patients with anorectal malformations or Hirschsprung's disease.* Diseases of the colon and rectum, 2006. **49**(1): p. 96-103.
- 86. Meston, C.M. and L.R. Derogatis, *Validated instruments for assessing female sexual function*. Journal of sex & marital therapy, 2002. **28 Suppl 1**: p. 155-64.

ANNEXES

Annexe 1 : fiche de recueil dossier

-	Nom/Prénom:
_	Date de naissance :
-	Diagnostic anté-natal : oui □ non □
_	Terme de naissance :
_	Poids de naissance :
-	Type de malformation :
-	Malformations associées :
	o Sacrum complet :
	o Autres malformations : oui □ non □
	■ Type:
	o Caryotype:
-	Chirurgie:
	 Age à la première intervention :
	o Type:
	■ Proctoplastie : oui □ non □
	■ Colostomie : oui □ non □
	 Chirurgies ultérieures (dates):
	Abaissement rectal :
	Rétablissement de continuité :
	Dilatations anales :
-	Rééducation : oui □ non □
_	Bilan fonctionnel: oui non
_	Arrêt de suivi (date) ·

Annexe 2 : questionnaire de qualité de vie

-	Nom:			
-	Prénom :			
-	Date de Naissance :			
-	Age lors du questionnaire :			
_	Situation familiale :			
	o célibataire □o mariée/vie maritale □	0	divorcée/séparée veuve \Box	
-	Adresse:			
-	Téléphone:			
-	Poids:			
-	Taille:			
•	Suivi actuel:			
	✓ Médecin traitant (nom, adresse) :			
	✓ Spécialiste (nom, adresse) :			
	✓ Interventions chirugicales après arrêt suivi :			
	✓ Autres ATCD :			
	✓ TTT habituel (incluant contraception) :			

•	Critères sociaux :
	✓ Avez-vous fait des études : oui □ non □
	• Si oui, dernier diplôme obtenu :
	✓ Profession :
	✓ Age lors du premier emploi :
	✓ Période de chômage :
	✓ Profession du conjoint :
	✓ Profession du père :
	✓ Profession de la mère :
	✓ Parents séparés : oui □ non □
	✓ Si oui, âge de l'enfant :
	✓ pratique du sport: oui □ non □
•	Continence urinaire:
	/ Languagi = Naitu ani = nan =
	✓ Jour: oui □ non □ Nuit: oui □ non □
	✓ Si non propre :
	durée de sécheresse :
	Nombre de protection par jour :
	✓ Urgenturies : oui □ non □
	✓ Perte d'urine : effort □ émotion □ toux □
	✓ TTT uro (instabilité vésicale) : oui □ non □
	✓ BUD / Cystoscopie / Echographie :
	✓ Autosondages: oui □ non □
	✓ Bandelettes / Sphincter artificiel : oui □ non □

• Continence fécale :

/	Gaz: oui □ non □
/	Consistance selles : dure \square N \square mou \square liquide \square
/	Souillures: non occasionnel constant nuit
/	Protections:
	 o Jour: oui □ non □ Si oui, nombre: o Nuit: oui □ non □ Si oui, nombre:
/	Perte de selles : effort \Box émotion \Box toux \Box
/	Nb de selles par jour :
/	Traitements anti constipants : oui □ non □
	Per os :Lavements / suppos :
/	Régime particulier pour éviter diarrhée/constipation : oui $\ \square$ non $\ \square$
/	Importance d'avoir des toilettes à proximité : oui □ non □
/	Difficultés à gérer le transit : oui □ non □
/	Sensation de besoin : oui □ non □ diminuée □
/	Sphincter artificiel / Colostomie / Malone : oui □ non □
/	Rééducation périnéale : oui □ non □
/	Manométrie ano-rectale : oui □ non □
/	Peur que les autres sentent urines/selles : oui □ non □
/	Possibilité de passer la nuit à l'extérieur : oui □ non □

• Aspects génito-sexuels :

/	Age des premières règles :
/	Cycles réguliers : oui □ non □
/	Usage de tampons périodiques : oui □ non □
/	Douleurs : oui □ non □
/	Grossesses:
/	Si non, souhait d'être enceinte : oui □ non □
/	Avortement / Fausses couches :
/	Parité :
/	Assistance médicale à la procréation : oui □ non □
/	Mode d'accouchement :
	 Voie basse □ Instrumentation □ Césarienne □ Complications : oui □ non □
/	Episiotomie : oui □ non □
/	Age des premiers rapports :
/	Sexualité actuelle : oui □ non □
/	Si non: sentiments amoureux □ envie □
/	Orientation: hétérosexuelle homosexuelle
/	Dyspareunies : oui □ non □
/	Satisfaction sevuelle: oui □ non □

• Image et estime de soi :

	✓ Gêne esthétique :
	■ Périnéale : oui □ non □
	■ Abdominale : oui □ non □
	✓ Sensation d'être différent : oui □ non □ parfois □
	✓ Sensation de honte : oui □ non □ parfois □
	✓ Sentiment d'être moins appréciée par les autres :
	oui □ non □ parfois □
	✓ Possibilité de parler de tout avec son partenaire : oui □ non □
	✓ Sensation d'être moins attirant : oui □ non □ parfois □
	✓ Sentiment d'insatisfaction de son corps : oui □ non □
•	Souhait d'être revu en consultation: oui □ non □
•	Auriez-vous aimé que la prise en charge soit différente ?
	✓ oui □ non □
	✓ Si oui pourquoi :
•	Avez-vous de choses à ajouter ?
•	Avez-vous des remarques sur ce questionnaire ?

Merci de votre collaboration, nous restons à votre disposition en cas de question ou souhait ultérieur de consultation.

Annexe 3 : Données INSEE



Nord-Pas-de-Calais (31 - Région)

Diplômes - Formation

Mise à jour le 30 juin 2011

Géographie au 01/01/2010

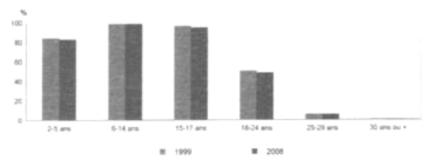
FOR T1 - Scolarisation selon l'âge et le sexe en 2008

Chiffres clés

	Ensomble	Population scolarisde	Part de la po	pulation scolaris Hommes	be en % Femmes
2 à 5 ans	216 952	179 794	82,9	82,4	63,3
6 a 14 ans	482 053	476 778	98.9	98.9	98,9
15 à 17 ans	164 787	156 620	95.0	94.5	95,7
18 à 24 ens	404 952	197 744	48.6	47.0	50,7
25 à 29 ans	262 737	15,480	5,9	5.8	5,9
30 ans ou plus.	2 384 623	18 900	0.8	0.8	0.8

Source: Insee, RP2008 exploitation principale

FOR G1 - Taux de scolarisation selon l'âge



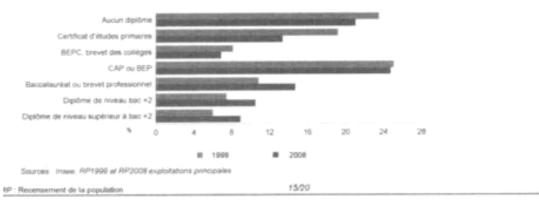
Sources: Insee, RP1999 of RP2008 exploitations principales.

FOR T2 - Diplôme le plus élevé de la population non scolarisée de 15 ans ou plus selon le sexe en 2008

	Ensemble	Hommes	7-9866
Population non scolarisse de 15 ans ou plus	2 828 355	1 335 142	1 413 213
Part des titulaires en % :			900
- d'aucun diplôme	21.0	19.0	22,7
- du certificat d'études primaires	13,3	10,1	10.2
- du BEPC, brevet des collèges	6,9	5,8	7.8
- d'un CAP ou d'un BEP	24.7	30,4	12.6
- d'un baccalisaré à t ou d'un brevet professionnel	14.7	15,1	14.2
- d'un diplôme de niveau bac + 2	10,5	9.0	11.3
- d'un diplôme de niveau supérieur à bec + 2	8,9	10,0	8.0

Source: Insee, RP2008 exploitation principale

FOR G2 - Diplôme le plus élevé de la population non scolarisée de 15 ans ou plus





Nord-Pas-de-Calais (31 - Région)

Mise à jour le 30 juin 2011

Chiffres clés

Évolution et structure de la population

Géographie au 01/01/2010

POP T5 - Population de 15 ans ou plus selon la catégorie socioprofessionnelle

	2008	680	1999	%
Ensemble	3 216 404	100,0	3 138 673	100,0
Agriculteurs exploitents	16 812	0.5	21 988	0,7
Artisans, commerçants, challs d'antreprise	74 642	2,3	79 706	2.5
Cadrus et professions intellectuelles supérieures	199 463	0.2	145 621	4,6
Professions intermédiaires	412 023	12.8	344 317	11.0
Employée	525 740	16.3	481 666	15,3
Duvriers.	519 377	16,1	547 289	17,4
Setratiós	751 626	23.4	608 994	19.4
Lubres personnes sans activité professionnelle	716 721	22.3	909 092	29,0

Sources: Insee, RP1999 et RP2006 exploitations complémentaires

POP T6 - Population de 15 ans ou plus par sexe, âge et catégorie socioprofessionnelle en 2008

		ALLESS OF	Part en % de la population âgée de			
	Hommes	Formes	15 à 24 ans	25 à 54 ans	55 ama ou -	
Ensemble	1 526 134	1 690 270	100,0	100,0	100,0	
Agriculteurs exploitants	12 088	4 724	0,1	0,8	0.4	
Artisans, commerçants, chefts d'entreprise	51 257	23 385	0.5	3.6	1,3	
Sadres et professions intellectuelles supérieures	129 265	70 197	1,2	10.1	2.8	
Professions intermédiaires	205 044	206 979	6.9	20.8	3,5	
Employes	124 079	401 550	13,5	24,9	4,6	
Duvriers	428 586	90 791	15,0	24.7	3.4	
Retroités	335 808	415.818	0.0	0.7	71.7	
lutres personnes sans activité professionnelle	240 005	476 716	62.8	14.4	12.3	

Source: Insee: RP2008 exploitation complémentaire.

Résumé

Le but de cette étude était d'étudier le devenir des filles de plus de 18 ans opérées pendant l'enfance de malformation ano-rectale au CHRU de Lille. L'évaluation a porté sur les aspects classiques de la continence fécale et urinaire, mais aussi sur les aspects génito-sexuels et l'image corporelle.

Trente patientes ont été interrogées par téléphone sur ces aspects cliniques et psycho-sociaux, via un questionnaire élaboré localement à partir de questionnaires évalués dans la littérature. Une valeur de p < 0.05 a été reconnue comme statistiquement significative.

Initialement, 11 patientes avaient une MAR de forme haute ou intermédiaire et 19 une forme basse; 6 avaient des anomalies sacrées. L'âge médian à la revue était de 23 ans [17-31]. Six patientes présentaient des fuites urinaires, 9 des souillures fréquentes et 13 avaient des restrictions alimentaires. Vingt avaient une activité sexuelle, l'âge médian lors du premier rapport étant de 17 ans [15-21]. Huit décrivaient des dyspareunies, une était non satisfaite. Six avaient eu des enfants dont la moitié par césarienne. Sur 30, 19 avaient un sentiment de différence, de honte ou de moindre attirance du fait de leur MAR, en particulier s'il existait des souillures (p=0,007). Sept ont demandé à être revues en consultation. Concernant l'ensemble des données étudiées, aucune différence significative n'a été mise en évidence en fonction de la forme anatomique initiale.

Ainsi à l'âge adulte, ces patientes peuvent espérer une vie sexuelle satisfaisante, malgré une proportion non négligeable de dyspareunies et une image de soi semblant néanmoins altérée. Un suivi à long terme pour toutes les patientes porteuses d'une MAR est nécessaire. Une prise en charge pluridisciplinaire en particulier psychologique et gynécologique, devrait être proposée à toutes ces patientes, en particulier à l'adolescence.

AUTEUR: Nom: ROBERT Prénom: Elsa

Date de Soutenance : 5 juin 2012

Titre de la Thèse : Evaluation de la qualité des vie à l'âge adulte des filles opérées de

malformation ano-rectale: aspects cliniques et psycho-sociaux.

Thèse, Médecine, Lille.

Cadre de classement : Chirurgie pédiatrique

Mots-clés : Malformations anorectales, Qualité de vie, Aspects génito-sexuels, Image corporelle

Résumé : Le but de cette étude était d'étudier le devenir des filles de plus de 18 ans opérées pendant l'enfance de malformation ano-rectale (MAR) au CHRU de Lille. L'évaluation a porté sur les aspects classiques de la continence fécale et urinaire, mais aussi sur les aspects génito-sexuels et l'image corporelle.

Trente patientes ont été interrogées par téléphone sur ces aspects cliniques et psycho-sociaux, via un questionnaire élaboré localement à partir de questionnaires évalués dans la littérature. Une valeur de p<0,05 a été reconnue comme statistiquement significative.

Initialement, 11 patientes avaient une MAR de forme haute ou intermédiaire et 19 une forme basse; 6 avaient des anomalies sacrées. L'âge médian à la revue était de 23 ans [17-31]. Six patientes présentaient des fuites urinaires, 9 des souillures fréquentes et 13 avaient des restrictions alimentaires. Vingt avaient une activité sexuelle, l'âge médian lors du premier rapport étant de 17 ans [15-21]. Huit décrivaient des dyspareunies, une était non satisfaite. Six avaient eu des enfants dont la moitié par césarienne. Sur 30, 19 avaient un sentiment de différence, de honte ou de moindre attirance du fait de leur MAR, en particulier s'il existait des souillures (p=0,007). Sept ont demandé à être revues en consultation. Concernant l'ensemble des données étudiées, aucune différence significative n'a été mise en évidence en fonction de la forme anatomique initiale.

Ainsi à l'âge adulte, ces patientes peuvent espérer une vie sexuelle satisfaisante, malgré une proportion non négligeable de dyspareunies et une image de soi semblant néanmoins altérée. Un suivi à long terme pour toutes les patientes porteuses d'une MAR est nécessaire. Une prise en charge pluridisciplinaire en particulier psychologique et gynécologique, devrait être proposée à toutes ces patientes, en particulier à l'adolescence.

Composition du Jury:

Président: Professeur Bernard HERBAUX

Assesseurs: Professeur Rémi BESSON

Professeur Sabine SARNACKI Docteur Brigitte LETOMBE Docteur Estelle AUBRY