

---

## Le tube digestif fœtal : du normal au pathologique

### Intérêt de l'imagerie anténatale pour la prise en charge néonatale des pathologies digestives fœtales

Olivier Prodhomme, Magali Saguintaah, Ikram Taleb-Arrada, Catherine Baud, Alain Couture

Service d'Imagerie Pédiatrique, CHU Arnaud de Villeneuve, Montpellier

#### Introduction

Le développement constant de l'imagerie anténatale permet le diagnostic de plus en plus fréquent et de plus en plus précis des pathologies digestives fœtales.

La sensibilité du dépistage échographique des pathologies digestives progresse et donne l'opportunité de réaliser secondairement un bilan d'imagerie de diagnostic. Celui-ci permet de préciser le bilan lésionnel et de rechercher les malformations associées. L'échographie reste l'examen de première intention mais elle est souvent avantageusement complétée par une IRM fœtale.

La détection et la caractérisation anténatales des malformations digestives fœtales permettent d'optimiser leur prise en charge. L'anticipation apportée par le diagnostic prénatal permet une surveillance obstétricale adaptée, permet l'organisation de la prise en charge néonatale dans une structure adaptée et permet aux parents d'être informé et de se préparer à l'accueil de l'enfant à venir.

#### *L'imagerie fœtale normale de l'échographie à l'IRM*

L'aspect normal dépend du terme de réalisation des examens avec des modifications très progressives tout au long de la grossesse et avec une certaine variabilité d'un fœtus à l'autre.

#### 1 – L'échographie

Au premier trimestre : de la 6<sup>ième</sup> à la 12<sup>ième</sup> semaine d'aménorrhée (SA) il existe une hernie ombilicale physiologique. La réintégration se fait pendant la 13<sup>ième</sup> SA avec une paroi abdominale continue. Elle est représentée par un fin liseré échogène continu aux étages thoracique et abdominal seulement interrompu par l'insertion du cordon ombilical. L'estomac peut être visualisé dès la 11 SA.

---

Du 2<sup>i</sup>ème au 3<sup>i</sup>ème trimestre de la grossesse : l'estomac doit toujours être visualisé dans la partie gauche de l'abdomen. Sa taille peut être variable en fonction de sa réplétion. Un estomac subjectivement petit tout au long de l'examen doit justifier de reconstrôler l'examen ultérieurement.

Les anses digestives, avant 24-26 SA sont essentiellement représentées par leur paroi et il est difficile de différencier le grêle proximal du grêle distal. La différenciation apparaît secondairement avec un contenu liquidien proximal dans les anses jéjunales et un contenu plus échogène (échogénicité entre le foie et l'os) dans les anses iléales distales. Les anses liquidiennes proximales, doivent être positionnées dans le flanc gauche de l'abdomen au-dessous de l'estomac. La colonisation liquidienne du grêle se fait progressivement vers la distalité. Vers 32 SA, seules quelques anses grêles terminales peuvent rester de contenu méconial.

Le colon est de situation périphérique dans la cavité abdominale. Il va se remplir progressivement de méconium (hypoéchogène) de manière rétrograde du rectum (20-24 SA) vers le colon droit (28-30 SA). Le contenu colique devient de plus en plus échogène avec le terme voire peut physiologiquement devenir hyperéchogène en fin de grossesse (> 36 SA) en raison d'une réabsorption hydrique du méconium.

L'échographie peut visualiser le péristaltisme de l'estomac parfois visible dès 14 SA et constant sur l'échographie de 22 SA et celui des anses grêles à partir de 25 SA.

Le sphincter anal étudié essentiellement en coupe axiale est normalement constamment visible à l'échographie du 2<sup>i</sup>ème trimestre de la grossesse.

L'œsophage thoracique normal peut être identifié en arrière de la trachée et du cœur par deux lignes échogènes continues parallèles.

La vésicule biliaire peut être visualisée à partir de la 14<sup>ème</sup> SA mais sa visualisation est plus constante entre la 24<sup>ème</sup> et la 32<sup>ème</sup> SA. Elle est habituellement de contenu anéchogène. Son absence pendant toute une durée d'examen doit justifier de reconstrôler l'examen ultérieurement.

L'étude en haute fréquence améliore la discrimination des anses grêles du colon, la visualisation de l'œsophage, ...

L'étude Doppler peut vérifier la position normale des vaisseaux mésentériques supérieurs (la veine située à droite de l'artère).

## 2 - L'IRM foetale

Le contenu des anses grêles (liquidien proximal et méconial distal) est plus facilement et plus précocement reconnu qu'en échographie. La localisation des anses jéjunales liquidiennes dans le flanc gauche, sous l'estomac, correspond à une rotation digestive normale. Le calibre des anses grêles augmente progressivement de 1 à 2 mm sans excéder 6-8 mm en fin de grossesse.

Le recto-sigmoïde est constamment visualisé à partir de 23 SA et le colon droit vers 27 SA. Le calibre du colon va progressivement augmenter avec le terme et de manière rétrograde, du rectum au cæcum. Le calibre est de 5-7 mm vers 24-28 SA, 8-10 mm vers 30-34 SA et atteignant 12-13 mm proche du terme. Le contenu colique est en hypersignal franc en pondération T1. En pondération T2 Truefisp, le signal est plus variable, hypo-intense, intermédiaire voire discrètement hyper-intense. En pondération T2 HASTE, le méconium est en franc hyposignal. Le colon proximal (colon droit, cæcum) va progressivement migrer de la région sous hépatique médiane vers le flanc droit pendant le 3<sup>ème</sup> trimestre de la grossesse.

Le cul de sac rectal doit se situer toujours sous le col vésical avec une distance qui augmente avec le terme de la grossesse passant de 10-12 mm à 23-24 SA pour atteindre 20-26 mm proche du terme. Cette mesure est réalisée sur une coupe sagittale médiane pondérée T1.

La vésicule est constamment visualisée, habituellement de signal liquidien.

L'œsophage normal, le sphincter anal, les vaisseaux mésentériques ne sont pas identifiés en IRM fœtale.

### *La démarche diagnostique anténatale : du dépistage au diagnostic*

#### 1 - Le dépistage : échographie

Les items concernant les malformations digestives devant figurer dans le compte rendu des trois examens échographiques de dépistage (2005) sont relativement restreints et sont résumés dans le tableau suivant :

Terme de l'échographie	Items du dépistage	Iconographie s'y référant
12 SA (1 <sup>er</sup> trimestre)	Aspect de la paroi abdominale antérieure	Longueur cranio-caudale
22 SA (2 <sup>ème</sup> trimestre, échographie "morphologique")	Position de l'estomac Aspect de l'intestin Aspect de la paroi abdominale antérieure Evaluation de la quantité de liquide amniotique	Coupe passant par deux reins dans les fosses lombaires Coupe du périmètre abdominal Coupe sagittale thoraco-abdominale gauche
32 SA (3 <sup>ème</sup> trimestre)	Position de l'estomac Aspect de l'intestin Evaluation de la quantité de liquide amniotique [Aspect de la paroi abdominale antérieure]	Coupe passant par deux reins dans les fosses lombaires Coupe du périmètre abdominal

---

## 2 – Le bilan d'imagerie de diagnostic

### a - L'échographie de diagnostic :

Concernant le tronc commun de l'échographie de diagnostic (2010) aucun item spécifique aux pathologies digestives ne s'ajoute à ceux énumérés dans les échographies de dépistage.

Par contre la première fiche additionnelle par pathologie concernant la pathologie abdominale détaille l'ensemble de l'examen spécifique à réaliser en cas de pathologie abdominale confirmée (Cf. annexe).

Dans le cadre de l'échographie de diagnostic d'un hydramnios, les pathologies digestives doivent être recherchées avec 3 items s'y référant dans la fiche spécifique « hydramnios » :

- image de l'estomac dépassant la ligne médiane
- estomac petit ou absent : visualisation de l'œsophage
- dilatation intestinale

A cela s'ajoute la recherche des anomalies associées ciblées dans le cadre des associations connues en fonction des pathologies identifiées et un examen exhaustif attentif de l'ensemble du fœtus selon les items ajoutés au tronc commun de l'échographie de diagnostic.

### b - L'IRM fœtale :

L'IRM fœtale est particulièrement utile à l'exploration complémentaire des pathologies digestives fœtales. Elle ne se conçoit qu'en seconde intention après une échographie de diagnostic et souvent après discussion en staff de CPDPN.

Les intérêts de l'IRM digestive en complément de l'échographie sont dus à :

- une excellente résolution en contraste en pondération T2 entre les structures liquidiennes et non liquidiennes de la cavité abdominale, voire du thorax
- une excellente résolution en contraste en pondération T1 des structures méconiales au sein de la cavité abdominale
- la combinaison de ses deux caractéristiques permet la différenciation des structures digestives, grêles et coliques, en tenant compte du terme de réalisation de l'examen
- une vue d'ensemble de la cavité abdominale dans les trois plans de l'espace orthogonaux entre-deux permettant une localisation spatiale précise

---

Le protocole de l'IRM doit inclure des séquences pondérées T2 et T1 dans les trois plans de l'espace. Il est possible d'utiliser différentes pondérations T2 (voire T1) complémentaires en fonction des conditions d'examen : T2 Truefisp 2D, T2 HASTE, T2 3D. Des séquences dynamiques en particulier pour l'étude œsophagienne peuvent compléter l'examen.

L'imagerie de diagnostic a pour finalité de déterminer la gravité de la malformation dépistée. Cette évaluation comprend :

- le bilan local de la malformation
- une étude de l'ensemble du tube digestif, en amont et en aval de la pathologie, pour étudier ses répercussions et rechercher des pathologies digestives associées
- le bilan des malformations associées extra-digestives régionales et à distance  $\pm$  syndromiques
- la recherche des complications éventuelles

L'amniocentèse complète très souvent le bilan d'imagerie de diagnostic : caryotype ( $\pm$  autres études génétiques), études biochimiques du liquide amniotique, autres ...

### *Les pathologies digestives fœtales*

#### 1 - L'atrésie de l'œsophage (AO)

L'incidence de l'AO est d'environ 1/3500 naissances.

Le taux de détection de l'AO reste encore très bas autour de 40 %. Il existe également un certain nombre de faux positifs (40 %). Néanmoins la sensibilité et la spécificité progressent en particulier depuis la réalisation d'IRM complémentaires ; l'IRM ayant démontré une meilleure rentabilité diagnostique dans la littérature récente.

Les signes d'appel sont un petit estomac ou la non-visualisation de celui-ci et l'hydramnios.

L'atrésie de type III, avec fistule inférieure, domine largement en termes d'incidence : 85% (contre < 10 % pour le type I, sans fistule). Par contre, la sensibilité diagnostique de l'atrésie du type III est nettement inférieure à celle de l'atrésie de type I en raison de signes d'appel moins constants et moins marqués.

Le diagnostic positif repose le plus souvent sur la visualisation de la dilatation liquidienne du cul de sac supérieur (Upper Pouch Sign) au niveau thoracique mais ce signe est intermittent et parfois difficile à mettre en évidence.

---

Lors de l'échographie de diagnostic sont recherchés également les malformations associées, très fréquentes (50% des cas) et en particulier l'association VACTERL. L'AO peut s'associer à une atrésie duodénale dont le diagnostic positif est alors difficile.

Une amniocentèse est proposée pour une étude du caryotype (recherche en particulier des trisomies 13, 18, 21).

Le pronostic est globalement bon. Le pronostic est essentiellement lié à l'existence de malformations associées et la hauteur du défaut pariétal. Cette distance entre les deux culs de sac œsophagiens est souvent corrélée à la forme d'atrésie œsophagienne (plus importante dans le type I que dans le type III).

La surveillance recherche essentiellement l'apparition d'un hydramnios qui est un facteur de risque d'accouchement prématuré.

La prise en charge néonatale dépend de la forme de l'atrésie. La différenciation anténatale entre le type I (gastrostomie première puis rétablissement de continuité secondaire après plusieurs semaines) et le type III (rétablissement néonatal en un temps) permet de délivrer une information plus pertinente au couple.

NB : Le test diagnostique néonatal avec l'introduction d'une sonde gastrique, à la recherche d'une AO, n'est plus recommandé de manière systématique chez le nouveau-né non suspect d'AO en période anténatale.

## 2 - L'atrésie pylorique

L'atrésie pylorique est exceptionnelle.

Le signe d'appel est une dilatation gastrique avec un pylore fermé en permanence. Il peut exister un duodénum liquidien adjacent en cas d'atrésie multiples. Il s'y associe fréquemment un hydramnios.

Son pronostic est sombre compte-tenu de son association fréquente avec l'épidermolyse bulleuse. Cette association est évoquée en particulier s'il existe des sédiments intra-gastriques et un liquide amniotique échogène avec un sédiment.

## 3 - L'atrésie duodénale (AD)

L'incidence de l'atrésie duodénale est d'environ 1 à 2/10000 naissances.

Le dépistage anténatal de l'AD est excellent avec une sensibilité échographique autour de 90-95%.

Le signe d'appel classique de la « double-bulle » est facilement accessible à l'échographie de dépistage. L'hydramnios souvent associé, est parfois le mode de découverte de l'AD.

---

Le diagnostic différentiel est : la duplication duodénale compressive sur la filière duodénale. Il n'existe alors pas de communication entre les deux « bulles ».

Dans l'ensemble le pronostic chirurgical de l'AD est très bon. Le critère pronostique principal est l'association ou non à une trisomie 21.

La surveillance recherche essentiellement l'apparition d'un hydramnios.

Quel que soit le type d'obstacle, sus- ou sous-vatérien, complet ou incomplet, le pronostic semble identique. L'IRM que nous réalisons souvent en complément de l'échographie est utile pour distinguer ses différentes formes mais sans impact sur l'évaluation pronostique.

Comme pour l'AO il faut rechercher les atrésies associées et en particulier l'association AO/AD. La recherche d'atrésies d'aval est difficile en raison de l'obstacle duodénal.

Les malformations associées sont moins fréquentes que dans l'AO. La malrotation digestive peut, bien que rarement, être associée à l'AD.

Il existe une association importante avec la trisomie 21 (30-40 %) qu'il faut rechercher par les signes associés et la réalisation d'une amniocentèse.

#### 4 - L'atrésie du grêle

L'incidence de l'atrésie grêle est d'environ 1,3 à 2,8/10000 naissances.

Les signes d'appel sont la dilatation digestive, liquidienne ou méconiale, en fonction du siège de l'obstacle et du terme.

Le diagnostic d'atrésie grêle est d'autant plus difficile que l'atrésie est distale, en raison d'une apparition plus tardive des signes d'appel échographiques (sensibilité : jéjunale = 66 %, iléale = 29 %). L'hydramnios est moins constant que pour les obstacles plus proximaux. La dilatation digestive apparaît volontiers après la 3<sup>ème</sup> échographie de dépistage en particulier dans les atrésies les plus distales.

Une anse dilatée de contenu méconial ne doit pas être interprétée à tort comme une dilatation colique compte tenu de la physiologie de mise en place des structures digestives fœtales.

Le pronostic de l'atrésie du grêle isolée est excellent.

Le critère pronostic principal est le risque potentiel, rare, de grêle court en cas d'atrésies multiples ou d'Apple-peel syndrome. Ce risque existe essentiellement lorsque l'obstacle est proximal. Il faut étudier attentivement l'intestin d'aval en cherchant une paucité des anses d'aval et en Doppler couleur rechercher une agénésie de l'artère mésentérique supérieure dans l'Apple-peel syndrome. Ce risque est inexistant en cas d'atrésie iléale distale car l'intestin d'amont aura une longueur suffisante pour ne pas exposer au risque de grêle court.

---

Il existe peu d'association à d'autres malformations.

L'amniocentèse est justifiée par l'existence d'anomalies chromosomiques dans environ 25 % des cas et éventuellement pour la recherche de la mucoviscidose (secondairement à la recherche parentale non invasive).

Une surveillance échographique est nécessaire pour éliminer une dilatation transitoire, pour évaluer l'évolution de la dilatation, rechercher l'apparition d'un éventuel hydramnios. On recherche également l'apparition d'une éventuelle complication à type de perforation digestive (ascite méconiale, pseudokyste méconial) et/ou de volvulus segmentaire du grêle.

## 5 - La malrotation digestive

L'incidence de la malrotation digestive est très fréquente et représente environ 1/500 naissances.

La malrotation digestive se définit par la non-mise en place normale du tube digestif, du duodénum au colon. Il existe un continuum d'anomalies de rotation du tube digestif allant du mésentère commun complet avec absence de rotation, au mésentère commun incomplet avec une rotation interrompue dans son déroulement.

Le seul signe éventuel d'appel de l'échographie de dépistage est la mauvaise position de l'estomac, médian ou à droite, dans le cadre particulier des situs ambiguus. Ceci ne correspond pas à la situation la plus courante des malrotations digestives

Les signes d'appel, à rechercher, sont la non visualisation des anses grêles sous l'estomac à gauche dans l'abdomen ou la position « à cheval » ou inversée des vaisseaux mésentériques en Doppler couleur.

La malrotation expose au risque de volvulus intestinal susceptible d'entraîner une nécrose plus ou moins étendue des anses digestives avec risque de grêle court et peut même engager le pronostic vital.

Le risque de volvulus digestif est inversement proportionnel à la longueur de la racine mésentérique. En IRM fœtale on peut approcher le type de malrotation qui restera à confirmer en post-natal. En pratique, l'évaluation pronostique d'une malrotation est difficile avec une longueur de la racine du mésentère difficile à déterminer, bien souvent ni formellement courte ni formellement longue.

Tout l'intérêt du dépistage est de pouvoir confirmer à la naissance une véritable malrotation à risque de volvulus et d'intervenir avant une éventuelle complication. La contrepartie de ce dépistage amène à faire des faux positifs de suspicion de malrotation impliquant une inquiétude parentale et des bilans post-nataux excessifs.

Ces fœtus doivent être surveillés régulièrement en raison d'exceptionnels cas rapportés dans la littérature de volvulus sur malrotation dans la période anténatale.



---

Il n'y a pas de justification, a priori, à proposer une amniocentèse dans une malrotation intestinale isolée.

## 6 - Le volvulus segmentaire du grêle

L'incidence du volvulus de grêle anténatal est exceptionnelle avec uniquement quelques Cases Reports dans la littérature (une trentaine environ, dont seulement la moitié de diagnostic prénatal). Notre expérience depuis 2006 concerne 12 cas. Dans 11 cas des signes en imagerie permettaient d'en suspecter ou d'en faire le diagnostic positif (10 d'entre eux de manière prospective), dont 4 à l'échographie et 10 en IRM.

Le volvulus est de constitution aiguë et se « diagnostique » plutôt que se « dépiste » en échographie ou en IRM. Au moment du diagnostic, dans 8 cas une diminution des mouvements actifs fœtaux était retrouvée à l'interrogatoire et en était le motif de réalisation de l'échographie dans 5 cas.

Les signes échographiques évocateurs de volvulus sont un Whirlpool Sign en Doppler couleur, un niveau-hydro-hydrique dans les anses dilatées et une disposition arciforme des anses dilatées. En IRM, le signe caractéristique que nous avons dénommé Snail Sign correspond à l'enroulement concentrique d'anses ± dilatées autour d'un point central correspondant à la spire de torsion. Il est particulièrement visible en pondération T1 (hypersignal méconial) et dans le plan coronal. A l'instar de l'échographie, on peut retrouver un niveau hydro-hydrique dans les anses dilatées en accentuant le contraste de l'image.

L'IRM est également intéressante dans l'évaluation du nombre d'anses non-inclues dans le volvulus. Dans tous les cas de diagnostic à l'IRM (10/12), il était aisé d'identifier plusieurs anses non dilatées en amont et/ou en aval du volvulus. Dans aucun cas de notre série le volvulus était total.

Les anomalies associées étaient (cause ou conséquence au volvulus) une atrésie digestive (n=5), une fusion mésentérique anormale (n=2 [jumeaux monozygotes]), une mucoviscidose (n=2) et un laparoschisis. Dans 2 cas, le volvulus a régressé spontanément au cours du suivi anténatal. Nous n'avons constaté aucun cas associé à une malrotation.

Il y a eu une interruption médicale de grossesse dans les deux cas de mucoviscidose où il existait également un intestin hyperéchogène et une vésicule absente à l'échographie. Un enfant est décédé en période néonatale dans un contexte de dilatation digestive majeure (51 mm) associé à un volumineux pseudokyste méconial inter-hépatico-diaphragmatique. Dans les autres cas les enfants vont bien, sans séquelle avec un recul. En dehors de la mucoviscidose le pronostic s'avère plutôt bon, bien que réservé, avec un décès et une survie sans séquelle dans 9 cas sur 10.

La conduite à tenir est donc d'écartier le diagnostic de mucoviscidose puis de s'assurer du caractère segmentaire du volvulus en IRM et enfin d'évaluer l'importance de la dilatation et le volume d'un éventuel pseudokyste méconial.

Le suivi échographique permet de détecter :

- une éventuelle augmentation du nombre des anses compromises dans le volvulus

- 
- une accentuation de la dilatation des anses volvulées,
  - une perforation digestive ± avec l'apparition d'un pseudokyste méconial,
  - l'apparition d'une dilatation digestive progressive en amont d'un obstacle, secondaire ou causale au volvulus,
  - l'apparition d'un hydramnios.

## 7 - Le laparoschisis

L'incidence du laparoschisis est d'environ de 1/10000 à 1/3000 naissances.

Le diagnostic est relativement aisé, avec une sensibilité excellente, et peut se faire dès la 1ère échographie de grossesse. Le diagnostic différentiel avec l'omphalocèle se fait habituellement sans problème sur le caractère libre des anses dans le liquide amniotique.

Le pronostic est relativement bon avec une mortalité < 10 % et une morbidité autour de 10 %. L'évènement indésirable anténatal redouté dans la période fœtale est le vanishing midgut. Il correspond à une nécrose de tout l'intestin extra-abdominal dont la physiopathologie n'est pas élucidée. Il n'y a pas de marqueur prédictif clinique ou en imagerie pour anticiper cette complication majeure.

Nous réalisons systématiquement des IRM digestives dans le laparoschisis au terme de 33-34 SA et nous avons fait les constatations suivantes :

- le colon est toujours extra-abdominal dans sa quasi-totalité
- il existe de manière quasi-constante une disparité de calibre entre le colon sigmoïde en amont du collet (réentrée dans la cavité abdominale) et le recto-sigmoïde intra-abdominal
- la taille du collet augmente avec le terme de façon quasi-linéaire

Les critères pronostiques en imagerie sont peu nombreux. Une dilatation digestive intra ou extra-abdominale est souvent le marqueur d'une atrésie digestive associée. Dans cette situation, le pronostic à long terme identique à un laparoschisis sans atrésie même si initialement les durées d'hospitalisation et de nutrition parentérale sont souvent plus prolongées. La dilatation gastrique serait un marqueur de moins bon pronostic.

La présence d'une dilatation digestive extra-abdominale est rare mais interroge sur le risque d'apparition d'un volvulus des anses extériorisées. En effet une anse dilatée extra-abdominale, a priori lourde et mobile, semble théoriquement pouvoir majorer le risque de vanishing midgut. Néanmoins dans notre expérience, une dilatation digestive extra-abdominale ne s'est jamais compliquée de volvulus et n'a pas eu d'impact sur la décision d'anticiper la date de l'accouchement en raison de ce risque.

---

Le laparoschisis, contrairement à l'omphalocèle, est rarement associé à une anomalie chromosomique ou à d'autres malformations et ne justifie pas une amniocentèse.

Une surveillance échographique est réalisée jusqu'à l'accouchement pour détecter l'apparition d'une éventuelle digestive ou d'une complication.

## 8 - L'omphalocèle

L'incidence de l'omphalocèle est de 1/4000 grossesses.

Elle correspond à une hernie d'une partie du contenu abdominal limité par une enveloppe (membrane amniotique) centrée par l'insertion du cordon ombilical. Son diagnostic ne doit pas être porté trop rapidement (avant 13 SA), en particulier lorsqu'elle est de petite taille, en raison de la possibilité d'une hernie physiologique jusqu'à ce terme.

Elle est de volume variable et peut parfois être très volumineuse. Il faut savoir rechercher, en particulier dans les omphalocèles de grande taille, une anomalie diaphragmatique associée.

L'omphalocèle s'associe volontiers à d'autres malformations (70 % des cas) et en particulier cardiaques (50% des cas). Les complications digestives sont plus rares que dans le laparoschisis.

Une amniocentèse est justifiée pour la réalisation du caryotype (trisomie 13 et 18).

En dehors des formes « associées » et des formes « géantes », l'omphalocèle est relativement de bon pronostic. Il existe néanmoins une mortalité non négligeable de 10 à 25 % en raison de complications respiratoires notamment.

Une surveillance échographique régulière du volume de l'omphalocèle se justifie.

## 9 - Les malformations anorectales (MAR)

L'incidence des MAR est d'environ de 1/5000 à 1/1500 naissances vivantes.

Il n'y a pas de dépistage systématique de la MAR. Le taux de diagnostic anténatal est faible et évalué à 16 % et 46 % respectivement dans deux études. La situation la plus fréquente est sa découverte lors d'une échographie de diagnostic justifiée par la découverte d'une autre malformation susceptible d'y être associée.

Les signes d'appel lors de l'échographie de dépistage sont :

- une dilatation du recto-sigmoïde de contenu anormal, parfois précoce

---

- la présence d'un rectum de contenu liquidien au troisième trimestre de la grossesse souvent associées à la présence d'entérolithiases

Ses signes rectaux ne seront présents qu'en cas de fistule uro-digestive perméable et donc qu'en cas de forme haute de MAR.

L'absence de la musculature du sphincter anal est également accessible lors des deux dernières échographies de dépistage et peut constituer un signe d'appel de MAR.

La MAR est souvent associée à d'autres malformations (70 % des cas) digestives et extra-digestives.

Chez le fœtus féminin, le bilan locorégional s'attache à éliminer une malformation cloacale dont le pronostic est plus grave. Néanmoins les signes génitaux et urinaires dominent souvent le tableau des malformations cloacales et la MAR est fréquemment en second plan dans ce type de malformation complexe. Il s'y associe souvent une difficulté à déterminer le sexe fœtal phénotypique.

Il faut également rechercher les anomalies sacrées ( $\pm$  médullaires) et une tumeur pré-sacrée orientant vers la triade de Currarino.

La présence d'une musculature striée anale normale permet d'exclure une MAR haute dont le pronostic est plus sévère que la MAR basse.

L'IRM peut permettre, en étudiant la hauteur de la distance entre le col vésical et le cul de sac rectal, de suspecter une MAR en cas de distance insuffisante et éventuellement d'orienter vers une MAR haute ou une MAR basse en fonction de la distance au périnée. L'absence de complexe sphinctérien oriente plutôt vers d'une forme haute de MAR.

La MAR peut s'associer à des anomalies chromosomiques et justifie de proposer une amniocentèse (T21, duplication 22q1.1).

Le critère pronostic principal dans la MAR, en dehors des associations malformatives, est son caractère haut ou bas. En pratique, l'imagerie anténatale ne permet de diagnostiquer que les formes hautes de MAR, qui sont de pronostic plus réservé.

## 10 - L'hyperéchogénicité intestinale grêle

L'incidence de l'intestin hyperéchogène entre 1/1000 et 2/100 des grossesses.

Son échogénicité est défini comparativement à celle du foie et de l'os iliaque à partir de 20 SA. Les réglages de la machine doivent être appropriés et l'aspect confirmé sur deux échographies réalisées à 15 jours d'intervalle.

- le grade 1 (échogénicité > au foie mais < à l'os iliaque) est souvent transitoire et plutôt de bon pronostic

---

- le grade 2 et le grade 3, respectivement d'échogénicité égale et supérieure à l'os iliaque sont associés à une morbi-mortalité accrue

Les principales étiologies rencontrées sont les anomalies chromosomiques (essentiellement trisomie 21), la mucoviscidose, les infections materno-fœtales et le RCIU pour environ 20% d'entre-elles. Quatre-vingt pour cent des cas restent de cause inconnue. L'absence de visualisation de la vésicule peut orienter vers le diagnostic de mucoviscidose. Concernant la mucoviscidose, dans une grande cohorte de plus de 300 000 enfants, la présence de signes digestifs anténataux (essentiellement intestin hyperéchogène) était systématiquement corrélée avec des mutations sévères de mucoviscidose.

Le pronostic global est de 33 % d'issues défavorables avec une mortalité de 5,5 % concernant essentiellement les hyperéchogénicités de grades 2 et 3.

L'amniocentèse est justifiée pour une étude du caryotype et la recherche des mutations de la mucoviscidose est recommandée.

Une surveillance échographique rapprochée est souhaitable compte tenu de la proportion de pronostics réservés dans cette pathologie. Dans le cadre de la mucoviscidose une complication à type de volvulus segmentaire, d'iléus méconial et/ou de perforation digestive peut survenir.

## 11 - Anomalie du contenu recto-colique

Le colon hyperéchogène est défini lorsque son échogénicité est homogène (entérolithiases exclues) et supérieure à celle de l'os iliaque avant le terme de 36 SA. En effet, après ce terme, il existe une réabsorption hydrique du méconium pouvant augmenter de manière physiologique l'échogénicité colique à mesure qu'on s'approche du terme.

Le colon hyperéchogène pathologique peut être le témoin d'une cystinurie-lysinurie congénitale.

Le dépistage anténatal d'un colon hyperéchogène permet la recherche à la naissance de cette affection par l'analyse des acides-aminés et de la cystine dans les urines.

Le colon de contenu liquidien est associé aux diarrhées congénitales lorsque le contenu est strictement liquidien et homogène.

Son incidence est très rare.

Les signes d'appel sont une dilatation liquidienne de l'ensemble des anses digestives associée de manière constante avec un hydramnios.

L'IRM permet de confirmer le caractère liquidien du contenu colique avec disparition de l'hypersignal physiologique en pondération T1.

---

Le diagnostic de certitude repose sur des analyses biochimiques et moléculaires.

Le dépistage anténatal permet une prise en charge néonatale précoce. Dans le cas contraire, le diagnostic peut être retardé par la difficulté à mettre en évidence la diarrhée aqueuse (confondu avec l'émission d'urine) malgré le retard (l'absence) d'émission de méconium.

Le contenu recto-colique de signal anormal, hétérogène avec entérolithiases nous ramène au chapitre des malformations anorectales.

## 12 - L'hydramnios et l'ascite fœtale

L'hydramnios et l'ascite ne sont pas traités ici en détail car la part des malformations digestives n'est qu'une faible proportion des étiologies de ces anomalies qui nous éloignerait du propos. Les hypothèses diagnostiques sont très étendues et associées à des pronostics très variables. Néanmoins pour ces deux anomalies, la recherche et l'identification d'une cause digestive lors du bilan d'imagerie de diagnostic (US et IRM) participe au diagnostic différentiel. La confirmation d'une cause digestive permet de restreindre l'information pronostique à la pathologie identifiée.

L'origine digestive d'une ascite est fortement suspectée lorsque celle-ci semble méconiale. Une ascite d'origine méconiale est évoquée devant identification  $\pm$  progressive des signes suivants : un aspect hyperéchogène (ou hypersignal T1 en IRM), la présence de cloisons, l'association avec un pseudokyste méconial et l'identification de calcifications péritonéales, péri-digestives ou péri-hépatiques, d'apparition plus tardive (mais plus persistante).

### *Conclusion*

Le dépistage anténatal a transformé la prise en charge post-natale des malformations digestives fœtales.

L'évaluation de la pathologie digestive fœtale se fait pas à pas :

- le dépistage échographique d'une malformation
- une échographie de diagnostic qui complète cette première évaluation et recherche les malformations associées
- une discussion pluridisciplinaire en CPDPN
- souvent une IRM fœtale complémentaire
- les équipes spécialisées complètent l'information prénatale délivrée au couple (initiée à l'issue des imageries)

- 
- une surveillance jusqu'à l'accouchement
  - l'organisation anticipée et concertée de la prise en charge post-natale

Le diagnostic des formes les plus graves pourra éventuellement conduire à une modification de l'issue de grossesse (IMG).

Dans le cas contraire, le nouveau-né est accueilli dans une structure adaptée avec l'ensemble des équipes spécialisées informées de son arrivée et ayant anticipé sa prise en charge. Le lien mère/enfant est maintenu.

La famille a également pu anticiper l'arrivée de cet enfant présentant une malformation qui nécessitera dans la grande majorité des cas une intervention chirurgicale néonatale.

Le bilan d'imagerie post-natal se limite alors à confirmer, à compléter ou à corriger le diagnostic anténatal. Cette confrontation anté-/post-natale, incluant les constatations chirurgicales et le devenir de l'enfant, est d'ailleurs essentielle pour améliorer nos performances diagnostiques anténatales.

Si le bénéfice sur le pronostic global des affections digestives n'est pas démontré jusqu'alors, il n'y a aucun doute que la prise en charge est optimisée et le vécu parental transformé.

## Bibliographie

Couture A, Baud C, Ferran JL, Saguintaah M, Veyrac C (2008) Fetal gastrointestinal tract: US and MRI. In: Gastrointestinal tract sonography in fetuses and children. Springer-Verlag Berlin Heidelberg 1-84

Santiago De Tadéo E, Couture A, Gorincour G, Prodhomme O (2016) Tube digestif, péritoine, et défauts de la paroi abdominal. In : du fœtus au nouveau-né. Garel C, Cassart M. Lavoisier-Médecine Sciences, Paris 375-432 (In French)

Saguintaah M, Couture A, Veyrac C, Baud C, Quere MP (2002) MRI of the fetal gastrointestinal tract. *Ped Radiol* 32:395-404

Veyrac C, Couture A, Saguintaah M, Baud C (2004) MRI of fetal GI tract abnormalities. *Abdominal Imaging* 29:411-420

Hochart V, Verpillat A, Langlois C et al (2015) The contribution of fetal MR imaging to the assessment of oesophageal atresia. *Eur Radiol* 25:306-314

Develay-Morice JE, Rathat G, Duyme M et al (2007) Ultrasonography of fetal esophagus: healthy appearance and prenatal diagnosis of a case esophagus atresia with esotracheal fistula. *Gynecol Obstet Fertil* 35:249-257 (In French)

- 
- Quarello E, Saada J, Desbriere R et al (2011) Prenatal diagnosis and evaluation of defect length in esophageal atresia using direct and indirect (tracheal print) signs. *Ultrasound Obstet Gynecol* 38:225-228
- Geneviève D, Pontual L, Amiel J, Sarnacki S, Lyonnet S (2007) An overview of isolated and syndromic oesophageal atresia. *Clin Genet* 71:392-399
- Althuser M (2011) Tube digestif à haute fréquence. In : *Les malformations congénitales : diagnostic anténatal et devenir*. Tome 6. Sauramps Médical Ed. Montpellier 249-255
- Couture A (2007) Les occlusions anténatales de l'intestin grêle : du duodénum à l'iléon. In : *Les malformations congénitales : diagnostic anténatal et devenir*. Tome 4. Sauramps Médical Ed. Montpellier 137-155
- Virgone C, D'Antonio F, Khalil A et al. (2015) Accuracy of prenatal ultrasound in detecting jejunal and ileal atresia: systematic review and meta-analysis *Ultrasound Obstet Gynecol* 45:523-529
- Hemming V, Rankin J (2007) Small intestinal atresia in a defined population: occurrence, prenatal diagnosis and survival. *Prenat Diagn* 27:1205-1211
- Cheikhelard A, De Lagausie P, Garel C et al. (2000) Situs inversus and bowel malrotation: contribution of prenatal diagnosis and laparoscopy. *J Pediatr Surg* 35:1217-1219
- Couture A (2007) Malrotation et volvulus : de l'enfant au fœtus. In : *Les malformations congénitales : diagnostic anténatal et devenir*. Tome 4. Sauramps Médical Ed. Montpellier 95-111
- Larroque-Desvigne A, Faure JM, Couture A, Hallal H (2007) Etude échographique anténatale des vaisseaux mésentériques fœtaux. In : *Les malformations congénitales : diagnostic anténatal et devenir*. Tome 4. Sauramps Médical Ed. Montpellier 113-124
- Faure JM, Couture A, Larroque-Desvigne A (2009) Etude échographique anténatale des vaisseaux mésentériques du fœtus. Intérêt pour le dépistage des malrotations intestinales. In : *Les malformations congénitales : diagnostic anténatal et devenir*. Tome 5. Sauramps Médical Ed. Montpellier 339-348
- Dabadie A, Prodhomme O, Colombani M et al. (2013) La malrotation digestive en IRM fœtale : si le diagnostic est simplissime, l'évaluation pronostique est plus complexe. In : *Les malformations congénitales : diagnostic anténatal et devenir*. Tome 5. Sauramps Médical Ed. Montpellier 441-447
- Pockett CR, Dicken B, Rebeyka IM, Ross DB, Ryerson LM (2013) Heterotaxy syndrome: Is a prophylactic Ladd procedure necessary in asymptomatic patients? *Pediatr Cardiol* 34 :59-63
- Prodhomme O, Saguintaah M, Faure JM et al. (2103) Le volvulus intestinal en IRM anténatale : silence, ça tourne... In : *Les malformations congénitales : diagnostic anténatal et devenir*. Tome 7. Sauramps Médical Ed. Montpellier 421-434
- Raherison R, Grosos C, Lemale J et al. (2012) Prenatal intestinal volvulus: a life-threatening event with good long-term outcome. *Arch Pediatr* 19:361-367 (In French)



---

Scotet V, De Braekeleer M, Audrézet MP et al. (2002) Prenatal detection of cystic fibrosis by ultrasonography: a retrospective study of more than 346 000 pregnancies. *J Med Genet* 39:443-448

Capelle X, Schaaps JP, Foidart JM (2007) Prenatal care and postnatal outcome for fetuses with laparoschisis. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris)* 36:486-495 (In French)

Grabin-Dagorno C, Noche ME, Boubnova J (2010) Surgical treatment of omphalocele and gastroschisis: prognostic factors. *Arch Pediatr* 17:820-821 (In French)

Dumont C (2011) Actualité des critères de surveillance des laparoschisis. In : *Les malformations congénitales : diagnostic anténatal et devenir*. Tome 6. Sauramps Médical Ed. Montpellier 271-280

Carnaghan H, Pereira S, James CP et al. (2014) Is early delivery beneficial in gastroschisis? *J Pediatr Surg* 49:928-933

D'Antonio F, Virgone C, Rizzo G et al. (2015) Prenatal risk factors and outcomes in gastroschisis: A meta-analysis. *Pediatrics* 136:159-169 [Abstract]

Ochoa JH, Chiesa M, Vildoza RP, Wong AE, Sepulveda W (2012) Evaluation of the perianal muscular complex in prenatal diagnosis of anorectal atresia in a high-risk population. *Ultrasound Obstet Gynecol* 39:521-527

Vijayaraghavan SB, Prema AS, Suganyadevi P (2011) Sonographic depiction of fetal anus and its utility in the diagnosis of anorectal malformations. *J Ultrasound Med* 30:37-45

Annexe

## FICHE 1 : « ÉCHOGRAPHIE DIAGNOSTIQUE » ABDOMEN

(paroi abdominale et tube digestif)

Conduite pratique de l'examen en cas d'anomalie abdominale confirmée (hors génital et urinaire)

- Évaluation de la quantité de liquide amniotique
- Définition du situs fœtal
- Vérification de l'intégrité de la paroi abdominale. En cas de coelomie, préciser son type, son niveau, son contenu
- Analyse de la position de l'estomac et de sa taille (cf. tronc commun). En cas de petit estomac, rechercher des signes évocateurs d'atrésie œsophagienne (hydramnios, dilatation œsophagienne)
- Analyse de l'interface thoraco-abdominale (cf. tronc commun)

---

- Examen du foie et de la rate (échostructure tissulaire, échogène)

- Examen de la vésicule biliaire (taille, situation, contenu)

- Examen du tube digestif

o La réplétion liquidienne des anses jéjunales puis celle des anses iléales proximales est observée dans le flanc gauche de l'abdomen. Cet aspect est presque constant au-delà de 30 SA

o Le colon transverse et le colon gauche, repérables dès 25 SA, deviennent mieux visibles après 29 SA

o Le rectum peut être vu sur une coupe sagittale. Une coupe axiale peut montrer l'aspect en cocarde du sphincter anal

- En cas de masse intra-abdominale

o Préciser sa taille, son échostructure, sa vascularisation, ses rapports

- En cas d'image anéchogène intra-abdominale (dilatation digestive...)

o Préciser sa taille, son siège, sa paroi, l'existence d'un péristaltisme

- En cas d'hyperéchogénicité du grêle

o Localisation dans l'abdomen (quadrant)

o Hyperéchogénicité intéressant la paroi ou le contenu intestinal

o Degré d'hyperéchogénicité (variations avec la fréquence de la sonde ou le gain de l'image)

o Présence d'une ombre acoustique (atténuation)

o Association à une dilatation digestive, à une ascite

- En cas d'épanchement péritonéal

o Préciser sa distribution, la présence d'hyperéchogénités focales

o S'assurer de l'absence de signe échographique d'anémie fœtale (doppler ACM) ou de défaillance cardiaque, ou d'une cause d'ascite extra-digestive

- Vérifier les paramètres du bien-être fœtal et de la croissance

- Recherche d'une anomalie extra-cardiaque (cf. tronc commun)

Conclusion de l'examen

La découverte d'une anomalie digestive nécessite une évaluation en collaboration avec un CPDPN pour en évaluer le pronostic et, le cas échéant, organiser la surveillance et la prise en charge périnatale.