

# Imperforation anale et diagnostic périnatal

Catherine Garel (1), Georges Audry (2)  
Services de Radiologie (1) et de chirurgie viscérale (2)  
Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau, Paris

Les malformations ano-rectales (MAR) sont des malformations fréquentes dont la prévalence dans les pays occidentaux est évaluée à environ 1/1500-2000 naissances. Elles sont associées à d'autres malformations dans environ 70% des cas <sup>1</sup>. Elles sont très rarement diagnostiquées en période prénatale. L'imagerie a un rôle essentiel dans la prise en charge néonatale pour préciser l'anatomie de la MAR (donc pour situer la hauteur du cul-de-sac rectal) dans les formes de diagnostic clinique difficile et pour rechercher des malformations associées.

## Diagnostic prénatal

Il est très rarement fait dans les formes isolées. Une série récente rétrospective de 69 cas de MAR rapporte un diagnostic prénatal dans 11 cas (15,9%) dont 85,5 % présentaient des malformations associées, urinaires dans plus de la moitié des cas <sup>2</sup>. C'est très souvent une dilatation du rectum et/ou des anses intestinales très distales qui attire l'attention. L'existence d'entérolithiases fait évoquer une fistule urodigestive associée. Une masse pelvienne liquidienne peut être observée en cas de cloaque.

En IRM prénatale, l'extrémité inférieure du rectum se situe normalement au moins 1 cm en dessous du plan du col vésical. Le rectum est en hypersignal en T1 et hyposignal en T2. Une position trop haute du rectum, un contact trop étroit entre rectum et vessie et une anomalie de signal du rectum (en hypersignal en T2) sont des arguments en faveur d'une MAR haute ou d'un cloaque <sup>3</sup>.

## Diagnostic en période néonatale

Le **diagnostic anatomique** de la MAR évalue la hauteur du cul-de-sac rectal par rapport au plan des releveurs et la présence ou non d'une fistule, externe ou interne. Dans 80 % des cas environ, l'examen clinique du périnée du nouveau-né donne des informations suffisantes et rend inutile la pratique d'examen d'imagerie.

**En cas de fistule périnéale**, il s'agit d'une forme basse. Une opacification par la fistule est fréquemment effectuée à titre iconographique mais n'a pas d'intérêt diagnostique.

**En cas de fistule au niveau des organes génitaux externes :**

- chez la fille, au niveau de la fourchette vulvaire, pouvant correspondre à une forme basse ou intermédiaire, ou du vestibule, préjugant d'une MAR habituellement intermédiaire, mais éventuellement haute. Il est alors utile dans ces cas de faire appel à l'imagerie pour préciser la hauteur exacte du cul-de-sac rectal.

- chez le garçon, une fistule scrotale traduit une forme basse quasi-exclusivement.

L'opacification est inutile.

**En l'absence de fistule visible**, il peut s'agir d'une MAR avec fistule interne. Chez la fille, un orifice unique est le plus souvent observé (cloaque), chez le garçon, la présence de méconium dans les urines, traduit une fistule recto-urétrale correspondant à une forme intermédiaire ou haute.

L'imagerie en période néo-natale est alors souhaitable mais en fait, n'est pas indispensable pour décider d'effectuer une colostomie.

**En l'absence de fistule**, il s'agit donc d'une forme sans extériorisation de méconium, ni dans les urines chez le garçon, ni par l'orifice vaginal chez la fille dont le périnée comporte bien deux orifices. La hauteur de cette anomalie peut être variable : haute, intermédiaire ou basse.

L'imagerie est alors indispensable pour établir le programme thérapeutique : abaissement ou colostomie dans l'immédiat.

Les **différentes techniques d'imagerie** visent toutes à localiser le cul-de-sac rectal par rapport au plan des muscles releveurs de l'anus et à déterminer s'il s'agit d'une forme haute (au-dessus de ce plan), intermédiaire (au niveau de ce plan) ou basse (en dessous de ce plan).

- *Cliché sans préparation*

Celui-ci est réalisé, de profil strict, cuisses fléchies après mise en place d'un repère métallique sur la fossette anale. La plupart des équipes ont abandonné le cliché « tête en bas » et réalisent un cliché en procubitus, rayon horizontal. Le principe de ce cliché est de localiser le bord inférieur du cul-de-sac rectal par rapport au plan des muscles releveurs de l'anus et du muscle pubo-rectal. Ceci nécessite la présence d'air dans le rectum, ce qui n'est parfois observé qu'après 24 heures de vie. La ligne pubococcygienne de Stephens joignant le coccyx au centre du pubis a été considérée comme trop haute et a été remplacée par la ligne M de Cremin passant par la jonction 1/3 inférieur-2/3 supérieurs de l'ischion et parallèle à la précédente. Cette ligne matérialise le plan des releveurs de l'anus et du muscle pubo-rectal. Cette mesure est entachée par plusieurs sources d'erreur :

Le coccyx peut être absent en cas d'anomalie sacrée, fréquemment associée aux MAR.

En cas de méconium impacté dans le cul-de-sac rectal, l'air ne peut parvenir jusqu'à l'extrémité de ce cul-de-sac et par conséquent, le repère de la position de ce dernier est faux.

Des cris, pleurs de l'enfant ou une simple poussée difficilement perceptible par le technicien, sont responsables de mouvements du diaphragme pelvien qui modifient les repères anatomiques<sup>4-6</sup>.

- *Opacification du cul-de-sac*

Elle est réalisée par ponction directe du cul-de-sac en l'absence de fistule extériorisée ou par cathétérisme de la fistule si elle est accessible. Cet examen est réalisé après mise en place d'un repère métallique sur la fossette anale, dans le service de radiologie ou au bloc opératoire selon les habitudes locales et les disponibilités le jour de l'opacification. Chez le garçon, la mise en place d'une sonde urétrale matérialise l'angle bulbaire et, quand le geste est fait sous scopie, permet de repérer l'urètre avant la ponction. La ponction directe du cul-de-sac rectal nécessite un certain entraînement. Certains estiment qu'elle est sujette aux mêmes sources d'erreurs que celles qui concernent le cliché sans préparation<sup>5</sup>. Ce n'est pas le cas dans notre expérience.

- *Echographie*

Elle est réalisée chez un enfant en décubitus dorsal, cuisses fléchies, en utilisant une sonde de haute fréquence. Deux plans de coupe ont été proposés, sagittal et transversal.

La coupe sagittale médiane permet de repérer le sacrum, le cul-de-sac rectal (facilement reconnaissable grâce à son contenu méconial hétérogène, d'échogénicité intermédiaire), le vagin et l'urètre. Sur cette coupe, on mesure la distance entre le cul-de-sac rectal et le périnée. On estime qu'une distance inférieure à 10 mm correspond à une forme basse, une distance comprise entre 10 et 15 mm, à une forme intermédiaire et une distance supérieure à 15 mm, à une forme haute. Cette mesure est réalisée en l'absence de pleurs ou d'efforts de poussée de l'enfant qui abaissent le cul-de-sac rectal et diminuent donc artificiellement cette distance. En pratique, les différents groupes décrits ci-dessus peuvent se chevaucher pour cette raison. Dans une série de 22 cas, la sensibilité de l'échographie pour la localisation du cul-de-sac était de 86%<sup>6</sup>. Dans une série très récente de 21 cas, la distance cul-de-sac rectal- périnée a été mesurée comme supérieure à 10 mm dans deux formes basses et inférieure à 10 mm dans une forme haute. Dans tous les autres cas, il y avait une bonne concordance entre données échographiques et opératoires<sup>1</sup>. Sur la coupe sagittale, une fistule interne ou à la peau peut être identifiée<sup>7</sup>. La coupe transversale est plus difficile à réaliser. Elle permet de visualiser les releveurs et de localiser le cul-de-sac par rapport à eux<sup>8,9</sup>.

- *Tomodensitométrie*

Il a été suggéré d'utiliser les reconstructions 3D après acquisition de coupes tomodensitométriques avec multidétecteurs. Ceci permet d'obtenir une bonne analyse des muscles du plancher pelvien et également de réaliser un système de navigation pré-opératoire<sup>10</sup>. Il s'agit d'un examen irradiant qui est très peu utilisé en pratique courante dans cette indication.

- IRM

Le méconium contenu dans le cul-de-sac rectal apparaît en net hypersignal T1 et assure donc un très bon contraste naturel. Le muscle puborectal et les muscles releveurs de l'anus sont bien individualisés sur les coupes coronales et axiales pondérées en T1. Un repère (vaseline ou gadolinium) est placé sur la fossette anale avant l'examen. Cet examen permet de repérer de façon fiable le cul-de-sac rectal par rapport au plan des muscles releveurs de l'anus. Dans une série de 24 patients, une seule erreur a été observée<sup>11</sup>. L'utilisation de coupes pondérées en T2 augmente la sensibilité de détection des fistules internes<sup>11,12</sup>. Cette IRM permet également d'étudier la moelle<sup>13</sup>. Le principal facteur limitant de l'IRM est la disponibilité de l'appareil dans ce contexte de semi-urgence.

### **Recherche de malformations associées**

Elles sont présentes dans la moitié des cas environ et sont deux fois plus fréquentes en cas de forme haute<sup>5,12</sup>. Quels que soient le type de MAR et les données de l'examen clinique, elles doivent être recherchées.

- Rachis et moelle

Une radiographie standard de face et de profil du rachis permet de voir des anomalies à type d'agénésie sacrée plus ou moins étendue, de blocs vertébraux ou d'hémivertèbres. Il ne faut pas hésiter à refaire un cliché à distance de la naissance si le sacrum est mal vu sur le cliché initial du fait des gaz digestifs.

L'échographie et l'IRM, si nécessaire, peuvent mettre en évidence des anomalies du rachis et de la moelle (moelle attachée basse, lipome du filum terminale). Elles peuvent également visualiser une masse présacrée dans le cadre d'une syndrome de Currarino<sup>14</sup>. Un dysraphisme est observé chez 44 % des patients présentant une MAR<sup>12</sup>.

- Appareil urinaire et génital

L'échographie et l'IRM recherchent des malformations associées de l'appareil urinaire. Elles permettent également de mettre en évidence des malformations génitales associées, notamment en cas de cloaque.

La cystographie rétrograde n'est réalisée que si l'échographie rénale est anormale.

- Cœur

Une radiographie de thorax est réalisée en pré-opératoire. L'échographie cardiaque est réalisée si l'on suspecte une association VACTERL.

### **Chronologie des différents examens d'imagerie**

\* A J1, en pré-opératoire :

- A.S.P. de face couché et rachis lombo-sacré de face et de profil

- Radiographie de thorax

- si l'examen clinique ne permet pas de trancher formellement entre MAR basse ou haute, on peut proposer, selon la disponibilité de l'IRM et l'expérience du radiologue dans ce domaine, une échographie périnéale et/ou une IRM. En l'absence de ces examens, ou en cas de doute à leur issue, l'opacification du cul-de-sac rectal par ponction directe ou par la fistule reste un examen fiable.

\* Dans la première semaine de vie :

Echographie urinaire et médullaire et éventuellement, nouveau cliché de rachis.

## Conclusion

Il s'agit d'une malformation fréquente de diagnostic prénatal très difficile quand elle est isolée. L'éventualité d'une MAR doit être évoquée en prénatal devant l'association d'anomalies rachidiennes et urinaires, ce d'autant qu'il existe une dilatation des anses digestives. Une IRM prénatale doit alors être réalisée. Chez le nouveau-né, le choix du programme thérapeutique des MAR repose dans la majorité des cas sur un examen clinique minutieux et l'imagerie a alors un rôle secondaire. Son rôle est par contre primordial dans les cas où l'examen clinique ne permet pas de juger formellement de la position du cul-de-sac rectal. Les techniques conventionnelles d'opacification restent d'actualité mais l'utilisation de l'échographie est de plus en plus répandue. L'IRM est l'examen de choix mais on ne peut pas, le plus souvent, y avoir recours pour le bilan initial avant décision thérapeutique du fait de son accès limité en semi-urgence. Cet examen sera toujours indiqué dans un deuxième temps en cas de cloaque. Par ailleurs, l'imagerie a également un rôle essentiel dans le bilan des malformations associées (vertébrales, médullaires et urogénitales essentiellement).

## Bibliographie

1. Le Bayon AG, Carpentier E, Boscq M, Lardy H Sirinelli D. [Imaging of anorectal malformations in the neonatal period]. *J Radiol* **91**: 475-83
2. Brantberg A, Blaas HG, Haugen SE, Isaksen CV Eik-Nes SH. Imperforate anus: A relatively common anomaly rarely diagnosed prenatally. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006; **28**: 904-10
3. Veyrac C, Couture A, Saguintaah M Baud C. MRI of fetal GI tract abnormalities. *Abdom Imaging* 2004; **29**: 411-20
4. Berrocal T, Lamas M, Gutierrez J, Torres I, Prieto C del Hoyo ML. Congenital anomalies of the small intestine, colon, and rectum. *Radiographics* 1999; **19**: 1219-36
5. McHugh K. The role of radiology in children with anorectal anomalies; with particular emphasis on MRI. *Eur J Radiol* 1998; **26**: 194-9
6. Niedzielski JK. Invertography versus ultrasonography and distal colostography for the determination of bowel-skin distance in children with anorectal malformations. *Eur J Pediatr Surg* 2005; **15**: 262-7
7. Kim IO, Han TI, Kim WS Yeon KM. Transperineal ultrasonography in imperforate anus: identification of the internal fistula. *J Ultrasound Med* 2000; **19**: 211-6
8. Donaldson JS, Black CT, Reynolds M, Sherman JO Shkolnik A. Ultrasound of the distal pouch in infants with imperforate anus. *J Pediatr Surg* 1989; **24**: 465-8
9. Han TI, Kim IO Kim WS. Imperforate anus: US determination of the type with infracoccygeal approach. *Radiology* 2003; **228**: 226-9
10. Watanabe Y, Ando H, Seo T, et al. Three-dimensional image reconstruction of an anorectal malformation with multidetector-row helical computed tomography technology. *Pediatr Surg Int* 2003; **19**: 167-71
11. Nievelstein RA, Vos A, Valk J Vermeij-Keers C. Magnetic resonance imaging in children with anorectal malformations: embryologic implications. *J Pediatr Surg* 2002; **37**: 1138-45
12. Nievelstein RA, Vos A Valk J. MR imaging of anorectal malformations and associated anomalies. *Eur Radiol* 1998; **8**: 573-81
13. Miyasaka M, Nosaka S, Kitano Y, et al. Utility of spinal MRI in children with anorectal malformation. *Pediatr Radiol* 2009; **39**: 810-6
14. Vliegen RF, Beets-Tan RG, van Heurn LW van Engelshoven JM. High resolution MRI of anorectal malformation in the newborn: case reports of Currarino syndrome and anocutaneous fistula. *Abdom Imaging* 2002; **27**: 344-6