

2018 MISE A DISPOSITION des protocoles médicaux du CHU de Rennes : filière pédiatrique
 Ces protocoles mis à disposition des partenaires du réseau périnatal 35 sont fournis à titre indicatif, ils n'ont pas été validés par la direction du réseau et à ce titre n'engagent pas sa responsabilité. Les textes sont relayés *in extenso*, ils ne peuvent en aucun cas être modifiés ni diffusés hors contexte.

	Bilan en cas de malformations ano-rectales		Codification : GEN IT 02
			Version : 1
Emetteur : Génétique	Processus : 1.3.1	Date d'application : 01/11/2014	Pages : 1/2

<u>Rédacteur(s)</u>	<u>Approbateur(s) (signature - date)</u>	<u>Gestionnaire</u>	<u>Destinataire(s)</u>
* A Bellanger * L Pasquier * F Demurger	* S Odent * E Habonimana * A Arnaud	*	<input type="checkbox"/> Médecins <input type="checkbox"/> Conseillers Génét. <input type="checkbox"/> Cadre de santé <input type="checkbox"/> IDE/ PDE

But et objet

Proposer une démarche diagnostique consensuelle aux équipes pédiatriques après la découverte d'une malformation ano-rectale en vue de rechercher un caractère syndromique et avant de solliciter un médecin du service de Génétique.

Actions et méthodes

I – Epidémiologie

1/5000 naissances
 Garçons > Filles
 Risque de récurrence pour une nouvelle grossesse : 1%.

II – Diagnostic

Diagnostic clinique : examen complet +++
 L'examen périnéal permet de différencier les grandes catégories de MAR (avec fistule périnéale, avec fistule vestibulaire chez la fille, autre...)
 Imagerie visant à préciser le type de la MAR, haute ou basse : échographie pelvienne, IRM pelvienne

III – Malformations associées (> 50% des cas, formes hautes ++)

Anomalies génito-urinaires (58%)
 Anomalies squelettiques et médullaires (50%)
 Fistule trachéo-œsophagienne (10%)
 Anomalie cardiaque (5%)

IV – Bilan

Echographie abdominale et urinaire, échographie médullaire +/- IRM médullaire
 Radiographies de squelette entier
 Echographie cardiaque
 Fond d'œil

V – Génétique

La liste des anomalies chromosomiques, géniques ou syndromes malformatifs n'est pas limitative ou exhaustive.

1 – Anomalies chromosomiques

Trisomie 13, 18, 21.
 Microdélétion 22q11.2

2018 MISE A DISPOSITION des protocoles médicaux du CHU de Rennes : filière pédiatrique

Ces protocoles mis à disposition des partenaires du réseau périnatal 35 sont fournis à titre indicatif, ils n'ont pas été validés par la direction du réseau et à ce titre n'engagent pas sa responsabilité. Les textes sont relayés *in extenso*, ils ne peuvent en aucun cas être modifiés ni diffusés hors contexte.

Délétion 7q36

Cat Eye syndrome (anomalie anale, colobome, anomalie pré-auriculaire)

2 – Anomalies géniques

Syndrome CHARGE (Colobome, Heart, Atrésie des choanes, Retard mental, anomalies Génitales, Ear)

VACTERL [Vertèbres, malformations Ano-rectales, Cœur, Trachée, Oesophage, Reins, membres (Limb)]

Triade de Currarino (anomalies anales, malformations vertébrales sacrées, tumeur pré sacrée)

Syndrome de Townes-Brocks (malformations anales, malformations de l'oreille externe, anomalie de l'axe radial et surdité)

Syndrome de Pallister-Hall (polydactylie, syndactylie, hamartome hypothalamique, atrésie anale, malformations cardiaques, dysplasie rénales ou pulmonaires)

VII - En pratique

Examen clinique complet.

Avis chirurgien pédiatre.

Bilan malformatif.

Avis génétique en cas de malformations associées et de formes familiales.

Remarque :

En cas de prescription d'un examen de génétique, se reporter au « Guide de bonnes pratiques pour la prescription d'un examen des caractéristiques génétiques » (accessible sur l'intranet – icône « manuel des prélèvements »).

Il n'y a pas d'urgence pour demander un avis génétique (et examens) sauf urgence vitale ou demande des parents ++.

Documentation associée

Cretolle C, Rousseau V, Lottmann H, Irtan S, Lortat-Jacob S, Alova I, Michel JL, Aigrain Y, Podevin G, Lehur PA, Sarnacki S.
Anorectal malformations. Arch Pediatr. 2013 Sep