

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 rénale 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