

MALFORMATIONS GENITO-URINAIRES ASSOCIEES AUX MALFORMATIONS ANORECTALES

BENSEBTI AA⁽¹⁾, BELBAHRI I⁽¹⁾, LAROUC K⁽¹⁾, ATOUI N⁽²⁾, ATRIH Z⁽¹⁾

1) Service de Chirurgie Pédiatrique EHS-SMK Constantine

2) Service d'Epidémiologie CHU Constantine
amelbens06@gmail.com

RÉSUMÉ :

Les malformations génito-urinaires (MGU) sont les malformations les plus fréquemment associées aux malformations anorectales (MAR). Elles sont une source de morbidité additionnelle. Le but de notre étude est d'une part, évaluer la fréquence et la nature des MGU en les comparant avec celles de la littérature et d'autre part soulever l'intérêt du dépistage précoce. C'est une étude prospective de 26 cas de MGU (20,8%) recensés d'une série de 125 MAR opérées entre 2006 et 2013 à l'EHS-SMK mère-enfants Constantine. Tous les patients ont bénéficié d'une échographie. Les MGU sont plus fréquentes dans les MAR hautes, 61,5%, avec une prédominance masculine de 73%. Les uropathies malformatives représentent 16,8% dominées par le reflux vésicorénal et l'agénésie rénale; 23,80 % chacune. Les anomalies génitales (7,2%) sont dominées par l'hypospadias (44,4%) et la cryptorchidie (22,2%). Nous avons opéré 2 uropathies mettant en jeu le pronostic vital avant la cure de la MAR.

Mots clés: Malformations génito-urinaires (MGU), Malformations anorectales (MAR), Dépistage précoce.

ABSTRACT: UROGENITAL ANOMALIES ASSOCIATED WITH ANORECTAL MALFORMATIONS

Urogenital malformations (UGM) are major associated anomalies in anorectal malformations (ARM) and an additional source of morbidity. The purpose of our study is to evaluate the frequency and nature of UGM and compare them with those of the literature, to raise the interest of early screening in order to avoid complications. This is a prospective study of 26 cases with MGU (20.8%) of a series of 125 ARM operated between 2006 and 2013 at the EHS-SMK mother-child Constantine. Ultrasound was performed for all patients. UGM were more frequent in the high ARM, 61.5%, with a male predominance 73%. We found 16.8% of uropathies dominated by both vesico-ureteric reflux and renal agenesis (23.80% each). Genital abnormalities (7.2%) are dominated by hypospadias (44.4%) and cryptorchidism (22.2%). Surgical treatment was performed for 2 life-threatening uropathies, prior to the surgery of the ARM.

Key words: Genito-Urinary Malformations (GUM), Anorectal Malformations (ARM), Early Screening.

INTRODUCTION

Les malformations anorectales (MAR) englobent un ensemble d'anomalies congénitales interrompant de façon complète ou partielle la continuité de l'intestin terminal entraînant une absence ou une anomalie de l'abouchement du tube digestif au périnée. On distingue les formes hautes, basses et intermédiaires. Le plus souvent, elles sont associées à des fistules avec le tractus urinaire et génital.

Les MAR, qu'elles soient syndromiques ou non, sont très souvent associées à d'autres malformations parfois graves : de 41,6% [1] à 71% [2]. Ces anomalies sont souvent une source de morbidité et de mortalité additionnelle élevée.

Parmi ces malformations, les malformations génito-urinaires (MGU) sont les plus fréquentes, selon les séries, elles sont présentes dans 21 à 61% des cas de MAR [3].

Alors que dans les pays occidentaux, le dépistage anténatal des (MGU) se fait systématiquement permettant leur prise en charge précoce, nous continuons à recevoir des malades opérés pour malformation anorectale chez qui les MGU n'ont même pas été dépistées.

Cette situation ne peut être corrigée que grâce à l'intérêt qu'on doit porter au dépistage systématique des MGU en période néonatale, quelque soit le type de la MAR.

L'objectif de notre article est d'estimer la fréquence et la nature des MGU associées aux MAR dans notre série en les confrontant aux données de la littérature et surtout insister sur l'intérêt du dépistage précoce afin de prévenir les complications.

PATIENTS ET METHODES

L'étude de 125 nouveau-nés opérés pour MAR a retrouvé 59 malformations associées dont 26 MGU. C'est une étude prospective descriptive mono centrique de ces 26 nouveau-nés qui ont présenté une ou plusieurs MGU entre 2006 et 2013.

Nous avons pris comme critère d'inclusion tout nouveau-né opéré pour MAR toute forme confondue (haute, basse ou intermédiaire) et présentant des malformations associées type uropathies malformatives et/ou anomalies génitales. On a exclu les formes cloacales.

Nous avons procédé à un dépistage post-natal systématique de toutes les malformations associées à la malformation anorectale grâce à l'examen clinique, l'échographie et le reste du bilan urétrocystographie rétrograde (UCR), urographie intraveineuse (UIV) et IRM, selon la situation. Pour les 26 MGU inventoriées, nous avons pris en considération les items suivants : le diagnostic anténatal, la forme topographique de la malformation anorectale, le sexe, le bilan paraclinique malformatif, le type de MGU associée, la mortalité et enfin la priorité de prise en charge selon le type de la malformation urinaire.

RESULTATS

Nous avons colligé 26 cas de MGU ce qui représente 44% du total des malformations associées et 20,8% de notre série.

Le diagnostic anténatal a été réalisé chez 30,8% des cas (figure 1). L'urétérohydronéphrose majeure était au premier plan avec 15,4%, suivie par l'oligoamnios 11,5% puis 1 cas d'hydronéphrose 3,8%.

Pour les formes topographiques nous avons eu 16 formes hautes, 3 intermédiaires et 5 formes basses, dont 19 garçons, 5 filles et 2 désordres du développement sexuel (DSD). Le sex-ratio était de 3,8 (figure 2).

L'incidence des MGU était plus élevée dans les MAR hautes 61,5%. Les MGU étaient plus fréquentes chez le garçon 73% (figure 2).

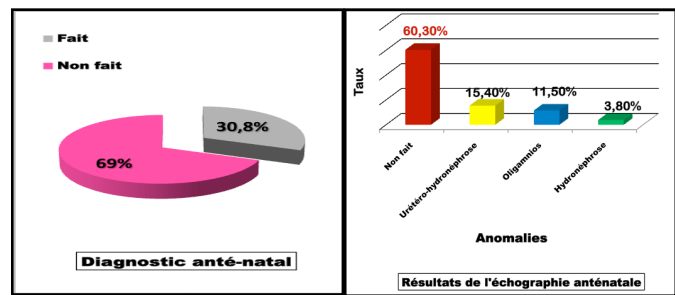


Figure 1. Répartition selon les données de l'échographie anténatale

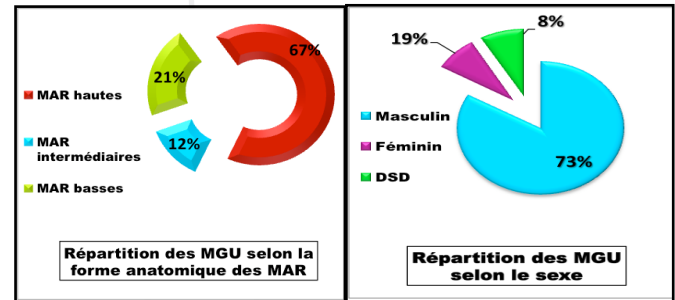


Figure 2. Répartition des MGU selon la forme anatomique et selon le sexe.

Le bilan paraclinique de dépistage post natal des malformations urogénitales a été réalisé de manière systématique en période néonatale. Si l'examen clinique a permis facilement de détecter les malformations génitales, les uropathies malformatives ont imposé la réalisation de l'échographie abdominopelvienne.

Ainsi, les malformations génitales cliniquement décelables ont été notées chez 11 cas. 19 anomalies de l'arbre urinaire ont été identifiées par l'échographie.

Un bilan secondaire a été réalisé à visée de diagnostic étiologique à savoir UCR, UIV et ou IRM selon les cas. L'UCR a été faite chez tous les garçons avec une forme haute et intermédiaire (13 cas) et chez les 3 filles avec une échographie urinaire positive. L'UIV a été réalisée chez 3 malades présentant une hydronéphrose à l'échographie. L'IRM a été réalisée chez 10 malades afin d'apprécier les uropathies et notamment en cas d'anomalies rachidiennes et médullaires associées.

Le reflux vésico rénal et l'agénésie rénale étaient au premier plan des malformations urinaires avec un taux de 23,80% chacune. La maladie de la jonction pyélo urétérale, le méga uretère congénital et le rein multikystique ont été notés avec un taux de 14,3% chacune. L'extrophie vésicale a été retrouvée dans 9,5% des cas.

L'hypospadias était au premier plan des malformations génitales 44,4% suivi de l'ectopie testiculaire vraie 22,2% (1 ectopie vraie et 1 cryptorchidie persistante à 18 mois) ensuite 1 cas de DSD, 1 cas d'épispadias et 1 cas de cloison vaginale représentant 11,1% pour chacun.

Les MGU ont été ainsi identifiées et leur type est illustré dans les figures 3 et 4.

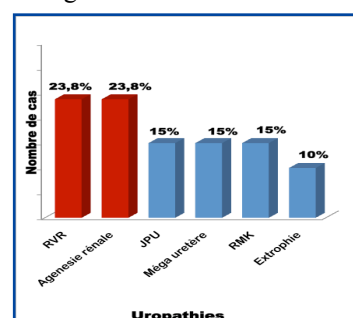


Figure 3. Répartition des uropathies retrouvées

RVR = reflux vésico rénal
JPU = Syndrome de la jonction pyélo-urétérale
RMK = Rein multikystique

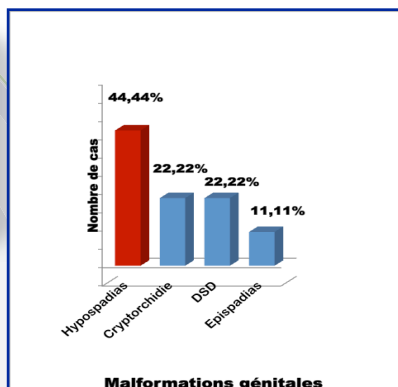


Figure 4. Répartition des malformations génitales retrouvées

DSD = les désordres du développement sexuel

Nous avons eu 5 décès en post natal immédiat. Il s'agissait de 5 syndromes polymalformatifs sévères associant plusieurs malformations particulièrement les cardiopathies mettant en jeu le pronostic vital (60% des décès) (tableau 1).

Tableau I. Syndromes polymalformatifs et mortalité.

Mortalité: 19,23 % → Syndromes poly-malformatifs	Forme
MAR + JPU bilatérale + Trisomie 21 + Craniosténose + Adactylie 5 doigts bilatérale + Cardiopathie	I
MAR + Extrophie vésicale + Omphalocèle type 2 + PBVE bilatéral	H
MAR + Extrophie vésicale + Laparoschisis type 3	H
MAR + DSD + Polydactylie bilatérale + LCH bilatérale + Agénésie tibiale bilatérale + PBVE bilatéral + Klippel Fiel + Synostose congénitale des vertèbres cervicales + Hémi-vertèbres dorsolombaires + Bifidité costales multiples + Agénésie sacrée + Cardiopathie	H
MAR + DSD + T21 + Hydrocéphalie + Cardiopathie + Agénésie sacrée + Scoliose dorsale congénitale	H

Notre prise en charge était la mise en route d'une antibioprophy-laxie systématique de l'infection urinaire dans les uropathies obstructives et le reflux vésico-rénal.

Quand l'indication était posée, le traitement chirurgical ou endoscopique fut réalisé après le traitement radical de la malformation anorectale vers l'âge de 13 mois.

Néanmoins, 2 cas ont nécessité une prise en charge précoce après la colostomie et donc avant le traitement radical de la MAR : une hydronéphrose stade III sur un rein unique et une hydronéphrose géante.

DISCUSSION

Les malformations ano-rectales sont complexes. On peut opposer à la relative bénignité des formes basses, la gravité des formes hautes et intermédiaires.

Les MAR sont souvent associées à d'autres malformations quelquefois graves mettant en jeu le pronostic vital. Cette situation est particulièrement observée dans les formes hautes [4,5]. Nous avons noté 47,2% de malformations associées dans notre série, leur incidence dans la littérature varie de 41,6% [1] à 71% [2]. Ceci est expliqué par le fait que la fréquence des formes hautes est différente d'une série à une autre.

Les tractus digestif, génital et urinaire étaient communs à l'origine et se séparent au cours du développement embryonnaire grâce au cloisonnement du cloaque par le septum uro-rectal [6]. Il n'est donc pas rare de constater des malformations génito-urinaires associées.

Les malformations génito-urinaires sont ainsi fréquentes chez les patients atteints de MAR, notre taux de 20,8% concorde avec celui des autres séries (tableau II) [7-10,] ainsi qu'avec celui de Srivastava V et al. [11] (25%) et de Nandlal K (18,75%)

[12]. Aigrain [13] et Louis-Borrione [3] ont retrouvé des taux allant de 26% à 60% et de 21 à 60% respectivement.

Le diagnostic anténatal des malformations associées continue à poser des problèmes dans notre pays. En effet, les uropathies malformatives ont été dépistées en anténatal chez 30,8% des cas. Dans la littérature le taux est de 50% [14] grâce aux progrès et à l'intérêt porté au dépistage prénatal dans les pays développés. On peut penser que le diagnostic précoce apporte un bénéfice à l'enfant par la correction de l'anomalie et /ou la prévention des complications.

La fréquence des MGU varie en fonction de la forme topographique de la MAR et du sexe. Dans la présente étude, il a été observé que les MGU associées sont plus fréquentes dans les formes hautes 61,5% et chez le garçon 73%, ce qui n'est pas contraire à d'autres études [10,14-17].

En effet, SrivastavaV et al. [11] ont noté dans leur série de 220 MAR 55 MGU (25%) dont 18% filles et 82% garçons. Elles sont de l'ordre de 68,75% dans les formes hautes, de 22,54% dans les formes intermédiaires et de 16,1% dans les formes basses.

Les uropathies sont source de dommages significatifs des voies urinaires supérieures si elles ne bénéficient pas d'un dépistage précoce et d'une prise en charge adéquate [18-21].

Des études prospectives ont recommandé que tous les enfants atteints de MAR doivent bénéficier d'une échographie de l'arbre urinaire et du tractus génital dans la période néonatale [22].

Un bilan secondaire (UCR, UIV et IRM) est toujours réalisé au cas par cas en fonction des données de l'échographie, du sexe et de la forme topographique [22].

Comme dans les données de la littérature, le reflux vésico rénal (RVR) et l'agénésie rénale sont les plus fréquents des uropathies retrouvées dans les MAR [12,23]. Dans notre série, l'association avec le RVR est de 23,80 %, selon les auteurs, elle varie entre 20% à 47,2% [10]. L'hypospadias est la plus fréquente des malformations génitales secondée par l'ectopie testiculaire [12,24] ce qui corrobore nos résultats.

Notre taux de mortalité était de 19,23%, il est proportionnel à la sévérité de la MAR (4 MAR hautes sur les 5 décès), aux malformations associées particulièrement les cardiopathies et à la gravité du syndrome polymalformatif. Selon Joseph V.T [25], le taux de mortalité varie de 11,1% à 34,7%.

Le traitement antibiotique prophylactique systématique a pour but de prévenir les complications parfois redoutables des uropathies. En effet, l'obstruction, l'hyperpression rétrograde et la stase urinaire sont une source d'infection. Celle-ci peut aboutir à des complications sévères telles la pyélonéphrite, la néphropathie de reflux, la pyonéphrose et la septicémie ce qui met en jeu le pronostic fonctionnel rénal et parfois vital imposant une prise en charge précoce.

Grapin [26] préconise de prendre en charge en période néonatale les hydronéphroses géantes du nouveau-né; ainsi que les atteintes bilatérales de haut grade et les valves de l'urètre postérieur.

Dans la grande majorité des cas, la prise en charge chirurgicale ou endoscopique des malformations urogénitales se fait après celle de la malformation anorectale.

CONCLUSION

La fréquence des MGU associées aux MAR et la gravité de certaines rend le dépistage plus que nécessaire. Beaucoup d'efforts doivent être fournis en matière de diagnostic anténatal.

Bien que certaines soient évidentes lors de l'inspection, en particulier les anomalies génitales, d'autres ne sont pas apparentes cliniquement mais ont le potentiel de provoquer une morbidité majeure, voire même une mortalité.

Tableau II. Les malformations génito-urinaires selon les auteurs.

Auteur	Gross[7]	Kiesewetter [8]	Smith [9]	Ratan[10]	Notre série
Nbre patients	507	317	246	416	125
% Anomalies	40%	54%	61%	58%	47,2%
Génito-urinaires	16%	40%	25%	39%	20,8%
Vert/squeletiques	5%	6%	26%	41%	24%
Cardiaques	8%	7%	9%	10%	15,2%
Gastro-intestinales					
+ Atrésie congénitale de l'œsophage)	9%	13%	12%	15%	9,6%

Le dépistage des MGU doit être systématique par l'examen clinique minutieux et l'échographie postnatale quel que soit le type de la MAR. Il permet la prévention des complications.

Dans certaines situations mettant en jeu le pronostic vital notamment les uropathies malformatives ayant entraîné une détresse urologique, la prise en charge endoscopique ou chirurgicale doit être envisagée avant celle de la MAR.

REMERCIEMENT

Remerciements particuliers au Professeur A. Benhabyles pour son aide et ses précieux conseils pour la réalisation de cet article.

REFERENCES

1. Hasse W. Associated malformations with anal rectal atresiae. *Prog Ped Surg.* 1974; 9: 99-103.
2. Cho S, Moore SP, Fangman S. One hundred three consecutive patients with anorectal malformations and their associated anomalies. *Arch Ped Adolesc.* 2001; 155: 587-591.
3. Louis-Borrione C, DE Lagausie P, Guys JM. Malformations de l'appareil génital associées aux malformations anorectales. *Sauramps médical.* 2008: 159-162.
4. Murphy F, Puri P, Huston JM, Holschneider A. Incidence and frequency of different types and classification of ARM. *ARM in children Holschneider Springer.* 2006: 163-184.
5. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Associated malformations in patients with anorectal anomalies. *Eur. J. Med. Genet.* 2007; 50, 4: 281-290.
6. Pansky B. Développement de l'intestin postérieur. *Embryologie humaine.* 1986: 222-223.
7. Gross RE. Malformations of the anus and the rectum. The surgery of infants and children. 1953: 348-368.
8. Kiesewetter WB, et al. Imperforate anus. *Pediatric surgery* 1981: 401-417.
9. Smith ED, Saeki M, Smith E.D. Associated anomalies. Anorectal malformations in children: *Birth defects. Original article series;* 1988; 24, 4: 501-549.
10. Ratan SK, Rattan KN, Pandey R. Associated congenital anomalies in patients with anorectal malformations-a need for developing a uniform practical approach. *J Ped Surg.* 2004; 39: 1706-1711.
11. Srivastava V, Ray A K, Patra R, Saha Basu K, Samanta N, Saha K. Urogenital anomalies associated with anorectal malformation. *J Indian Assoc Pediatr Surg.* 2005; 10: 44-47.
12. Nandlal K, Memon AB, Ali Qureshi G. Urogenital Anomalies Associated with Anorectal Malformation in Children. *World Journal of Medical Sciences.* 2006; 1, 2: 151-154.
13. Aigain Y. Malformations urogénitales associées aux malformations ano-rectales : prise en charge chez l'enfant. *Sauramps médical* 2008: 183-188.
14. Audry C, Garel G. Imagerie prénatale et malformation ano-rectale. *Sauramps medical.* 2008: 101-110.
15. Louw JH. Congenital abnormalities of rectum and anus. *Curr probl surg.* 1965; 31: 1-64.
16. Mirshemirani A, et al. Urogenital Tract Abnormalities Associated with Congenital Anorectal Malformations. *Iran journal pediatri* juin. 2008; 18, 1: 171-174.
17. Levitt MA, Pena A. Anorectal malformations. *Orphanet J Rare Dis.* 2007; 26, 2: 33.
18. Boemers TM, Jong TP, van Gool JD, Bax KM. Urologic problems in anorectal malformations. *J Pediatr Surg.* 1996, 31; 5: 634-637.
19. Wiener ES, Kiesewetter WB. Urologic abnormalities associated with imperforate anus. *J Pediatr Surg.* 1973; 2: 151-157.
20. Boemers TM, Beek FJ, Bax NM. Review Guidelines for the urological screening and initial management of lower urinary tract dysfunction in children with anorectal malformations—the ARGUS protocol. *BJU Int.* 1999; 83, 6: 662-671.
21. Parrott TS. Urologic implications of imperforate anus. *Urology.* 1977; 10, 5: 407-413.
22. Goossens WJH, Gier RPE, Blaauw I, Kortmann B, Wijnen MH. Urological anomalies in anorectal malformations in The Netherlands: effects of screening all patients on long-term outcome. *Pediatr Surg Int.* 2011; 27: 1091-1097.
23. Mirshemirani A, et al. Urogenital Tract Abnormalities Associated with Congenital Anorectal Malformations. *University of Medical Sciences Iran.* 2008.
24. Cortes D, Thorup JM, Nielsen OH, Beck BL. Cryptorchidism in boys with imperforate anus. *J Ped Surg.* 1995; 30, 4: 631-635.
25. Joseph VT, Chan KY, Siew HF. Anorectal malformations and their associated anomalies. *Ann Acad Med Singapore.* 1985; 14: 622-625.
26. Grapin C, Auber F, de Vries P, Audry G, Helardot P. Prise en charge post-natale des uropathies de découverte anténatale. *Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction.* 2003; 4: 300-313.