

Préambule : Le résumé suivant est rédigé à partir de notes prises au vol. Des erreurs ou fautes de frappe sont possibles.

Voici le lien pour visualiser les visioconférences HUG-CHUV (nouveau) :

<https://mediaserver.unige.ch>

Une fois sur la page d'accueil, taper dans le champ de recherche « Visio » et choisissez la bonne année académique.

Puis entrer les identifiants suivants :

user : visioR, password : 2020

Colloque de pédiatrie Lausanne-Genève du mardi 19 janvier 2021

! nouvel en-tête valable dès janvier 2021 !

Deuxième heure :

Malformations digestives, des essentielles pour les pédiatres

Dr E. Stathopoulos, Chef de clinique, Service de chirurgie pédiatrique - CHUV

La présentation va reprendre les connaissances par rapport à cette malformation, ainsi que le suivi et les répercussions pour les enfants.

À la base, il est nécessaire de bien comprendre l'anatomie : il existe le cadre osseux avec les tubérosités ischiatiques, le pubis et le sacrum. Celui-ci sert de fixation aux muscles releveurs de l'anus.

Les différents éléments sont très proches dans cette région : élément digestif, urologique et génital.

L'embryologie du cloaque consistant en une différenciation des différentes structures, survenant très tôt. Il y a souvent une anomalie de la partie postérieure de la membrane cloacale. L'appareil sphinctérien apparaît dès la 3^e semaine d'aménorrhée.

Il est également important de comprendre qu'au niveau embryologique le système nerveux entérique est fonctionnel déjà vers la 12^e semaine. La migration système nerveux est sous contrôle essentiellement du gène RET, mais aussi d'autres.

Elle nécessite la différenciation en cellules nerveuses entériques et cellules gliales.

Tout est sous contrôle du système nerveux central, à travers les différents systèmes nerveux autonomes. Il est également nécessaire d'avoir une bonne sensibilité ano-pectinée.

Les malformation anorectales sont un diagnostic clinique. L'ouverture doit être aisée, se situer dans le périnée, avoir un calibre adéquat, avoir de bons plis. Il est nécessaire de rechercher une fistule.

Lors de doute, il est nécessaire de pratiquer un examen sous anesthésie.

Il faut également rechercher des signes dysmorphiques, en pratiquant un babygramme, une échographie des voies urinaires et de la moelle, une échocardiographie. Les malformations à rechercher sont essentiellement du spectre VACTERL (vertebral, anorectal, cardiology, tracheo-oesophagal, renal, limb).

Il existe beaucoup de formes non syndromiques, en général d'origine multifactorielle. Il existe plusieurs gènes candidats, mais la situation n'est pas claire.

Il existe également des facteurs maternels non génétiques telle obésité ou traitement d'infertilité.

Le traitement est chirurgical, il consiste à mettre le tube digestif dans le complexe musculaire. Une colostomie est peut-être nécessaire en urgence lors d'absence d'anus.

La technique employée et celle de Pena, consistant à rechercher le sphincter sur la ligne médiane est d'abaisser le tube digestif. Les résultats sont bons dans les formes basses, moins bons dans les formes hautes (peu d'activité avec fonction normale).

La maladie de Hirschsprung implique essentiellement le gène RET. Il y a un défaut de migration des cellules ganglionnaires. Cette maladie touche quatre fois plus les garçons que les filles et se retrouve dans différents syndromes telles la trisomie 21.

La maladie de Hirschsprung est un arrêt de la migration des cellules ganglionnaires, huit fois sur 10 dans la zone sigmoïdienne. Il faut y penser souvent. On peut noter différents signes tels retard d'évacuation du méconium, des entérocolites, des signes de malnutrition.

Le gold standard du diagnostic est la biopsie anorectale dont le rendement est dépendant de l'âge, nettement meilleur chez le nourrisson. Elle ne nécessite pas un bio-pathologiste expérimenté.

Le traitement est essentiellement chirurgical, avec un abord trans-anal, une descente de l'intestin avec biopsies étagées et résection de la partie malade. En général, la fonction s'améliore bien.

Des soillings sont possibles, l'incontinence fécale est rare.

En cas de complication, le traitement est tout d'abord médical (laxatif, régime). Le Botox a parfois été utilisé. Il faut éviter dans la mesure du possible une reprise chirurgicale.

Même si à long terme il existe quelques complications, la qualité de vie chez l'adulte est ressentie bonne, même en cas de stomies (en général bien tolérées). Il existe parfois des problèmes d'incontinence ou constipation significative, mais sans trop d'impact sur la qualité de vie.

Le patient doit bien connaître son diagnostic et comprendre le problème. Il doit connaître les différents moyens thérapeutiques à disposition.

Dans le futur, pour les malformations anorectales, la génétique est peu utile, l'embryologie apporte peu de nouveaux éléments et actuellement il n'y a pas de progrès majeur quant à la technique chirurgicale.

Concernant la maladie de Hirschsprung, la génétique devient de plus en plus utile, le pronostic est influencée par la génétique et il existera probablement des progrès grâce à la médecine régénérative dans l'avenir.

Dans la constipation opiniâtre, le chirurgien peut avoir sa place en cas d'échec du traitement médical. Il y a des possibilités de résection, de lavements rétrogrades, de stomie, ou de neuromodulation.

Le prolapsus anorectal n'est pas fréquent. Il est possible en cas de spina-bifida, de malformation vésicale ou de complication de constipation.

Le traitement chirurgical possible est essentiellement la sclérothérapie, les cerclages sont plus compliquée, la recto peut être proposé dans les cas les plus compliqués.

Abcès péréal et fistule. Lorsqu'elle survient chez l'enfant, il faut penser à une maladie chronique telle la maladie de Crohn. Elle est plus fréquente chez le nouveau-né. Un traitement antibiotique est tout d'abord introduit, une incision et un drainage de l'abcès sont nécessaires, il faut rechercher la fistule.

Compte rendu du Dr V. Liberek

vliberek@bluewin.ch

Transmis par le laboratoire MGD

colloque@labomgd.ch