

La maladie de Hirschsprung

Qu'est-ce que la maladie de Hirschsprung ?

La maladie de Hirschsprung (MH) est une cause rare mais grave de constipation sévère et/ou de blocage intestinal chez les nourrissons. Les enfants plus âgés et les adolescents qui souffrent de constipation sévère sont rarement diagnostiqués comme atteints de MH.

Les nourrissons atteints de cette maladie sont dépourvus d'un type de cellules nerveuses appelées cellules ganglionnaires dans une partie de leur intestin (généralement le côlon, ou gros intestin). Lorsque ces cellules sont absentes, l'intestin ne peut pas faire passer son contenu. De ce fait, le nourrisson peut souffrir d'une constipation sévère ou présenter des symptômes de blocage intestinal inférieur (vomissements, ventre enflé).

La maladie de Hirschsprung (MH) est-elle courante ? Qui est touché ?

Dans l'ensemble, la maladie est rare, puisqu'elle touche 1/5000 nourrissons. Elle se manifeste généralement chez les nouveau-nés ou au début de la prime enfance, mais il est rare qu'elle se manifeste à la fin de l'enfance et à l'adolescence.

Les garçons sont plus souvent affectés que les filles. La maladie peut toucher plusieurs membres d'une famille. En fait, 10 à 33 % des personnes atteintes de MH ont également d'autres membres de leur famille qui en sont atteints.

Les causes exactes de la maladie sont inconnues, mais il est probable que des mutations génétiques y contribuent. La MH est fréquente chez les personnes atteintes de maladies génétiques telles que le syndrome de Down, le syndrome de Waardenburg-

Shah, le syndrome de Smith-Lemli-Opitz, la neurofibromatose et les néoplasies endocriniennes multiples de type 2.

Quels sont les symptômes de la maladie de Hirschsprung ?

La maladie peut se présenter d'une des manières suivantes.

- Un nouveau-né qui ne sécrète pas de méconium (selles noires et collantes) au cours des 48 premières heures de sa vie peut présenter les premiers signes de la maladie.
- Constipation sévère chez les nouveau-nés ou les nourrissons. Un nourrisson qui a des difficultés à aller à la selle spontanément et qui a fréquemment besoin d'une stimulation rectale pour évacuer ses selles, par exemple en utilisant des suppositoires et un lavement, peut être atteint de MH.
- Symptômes d'obstruction intestinale inférieure. Un nouveau-né ou un nourrisson peut présenter des symptômes d'obstruction intestinale inférieure tels qu'une constipation sévère, une incapacité à évacuer les gaz (constipation opiniâtre), un gonflement abdominal (distension), de la bile dans les vomissements, des douleurs abdominales, des difficultés d'alimentation et une perte de poids. Il s'agit ici d'une urgence chirurgicale.
- Les enfants plus âgés et les adolescents peuvent souffrir de constipation chronique « difficile à traiter » ou réfractaire. Ils ont souvent besoin d'un traitement laxatif oral et rectal important pour évacuer les selles. Ils peuvent souffrir de vomissements chroniques, d'un gonflement abdominal chronique, d'un manque d'appétit et de malnutrition.



- Rarement, la MH peut se manifester de manière aiguë par des symptômes graves, tels que vomissements, diarrhées, gonflement et douleurs abdominales et fièvres, et un enfant qui paraît être mal en point. Cela s'appelle l'entérocolite associée de Hirschsprung (ECAH).
- Il s'agit d'une urgence médicale qui nécessite des soins rapides et intensifs par plusieurs spécialistes.

Comment diagnostique-t-on la maladie de Hirschsprung ?

Le médecin de votre enfant peut soupçonner la maladie de Hirschsprung sur la base des antécédents médicaux et de l'examen physique de l'enfant ; des tests supplémentaires effectués par un spécialiste sont nécessaires pour confirmer le diagnostic. Un diagnostic correct est important pour déterminer un traitement approprié et prévenir les complications liées à la MH. Le diagnostic peut comporter une série de tests, dont les suivants :

- Un lavement avec produit de contraste. - Il s'agit d'un test radiographique (rayons X) basé sur le contraste qui permet de tracer la forme des intestins et peut aider à éliminer d'autres causes de constipation. La maladie de Hirschsprung présente généralement, mais pas toujours, un tracé spécifique sur les rayons X, où la partie inférieure du gros intestin est étroite, et au-dessus de la zone étroite se trouve une zone plus large. Ce tracé est parfois appelé un « entonnoir ».



LAVEMENT BARYTÉ (RADIOGRAPHIE) CHEZ UN PATIENT ATTEINT DE LA MALADIE DE HIRSCHSPRUNG

La flèche met en évidence la transition de l'intestin dilaté (élargi) l'intestin étroit dépourvu de cellules nerveuses.

- Manométrie anorectale. - Certains centres proposent une étude, appelée manométrie, qui permet d'observer la capacité de l'intestin à faire passer son contenu. Lors d'un test de manométrie anorectale, un ballon est inséré dans le rectum. On gonfle ensuite le ballon. Chez une personne qui ne souffre pas de MH, le corps croit que le ballon est un mouvement intestinal, et l'anus se détend pour laisser sortir le ballon. Chez un patient atteint de MH, l'anus est incapable

de se détendre en raison de l'absence de cellules nerveuses intestinales.

- Biopsie rectale pour détecter les cellules ganglionnaires. - Parfois, une biopsie peut aider à identifier la présence de cellules nerveuses. Un médecin obtiendra une petite quantité de tissu rectal, soit en insérant un petit tube (appelé biopsie par aspiration), soit en pratiquant une petite incision (biopsie chirurgicale ouverte sur toute l'épaisseur) pour détecter des cellules ganglionnaires. Ces deux techniques sont sûres et fiables lorsqu'elles sont pratiquées par des experts. Le tissu biopsié est ensuite analysé au microscope pour détecter les caractéristiques de la maladie de Hirschsprung. Dans la MH, les cellules ganglionnaires sont absentes, et il y a plus de protéine appelée acétylcholinestérase.

Comment traiter la maladie de Hirschsprung ?

La maladie est traitée par la chirurgie. Il existe plusieurs techniques chirurgicales différentes, par exemple les opérations de Swenson, Duhamel-Martin et Soave pour la traction endorectale. Pour toutes ces techniques, le but est d'enlever la partie du côlon à laquelle il manque les cellules ganglionnaires (côlon aganglionnaire) et d'utiliser le côlon normal voisin (ganglionnaire) pour créer un nouveau rectum.

Au passé, une colostomie temporaire était pratiquée pour laisser le temps à l'enfant de grandir et à la région élargie du côlon de se réduire, ce qui facilitait l'opération. Aujourd'hui, cependant, grâce à un diagnostic plus précoce de la MH et à l'amélioration des techniques chirurgicales, il est rarement nécessaire de pratiquer une colostomie. Les interventions chirurgicales pour traiter la MH sont effectuées assez facilement, même chez les jeunes enfants.

À quoi puis-je m'attendre après une intervention chirurgicale pour la maladie de Hirschsprung ?

Dans l'ensemble, les enfants ont des résultats favorables après une opération pour la MH. La plupart des enfants récupèrent bien, vont à la selle 1 à 3 fois par jour et grandissent normalement.

Cependant, environ 15 % des enfants peuvent continuer à souffrir de problèmes tels qu'une constipation persistante, des difficultés à apprendre à aller aux toilettes, une incontinence fécale, un rétrécissement de la jonction du côlon et des épisodes répétés d'entérocolite. Ces enfants ont besoin d'un suivi continu et d'un plan de traitement individualisé géré par un programme interdisciplinaire de gestion intestinale dans un centre spécialisé.

Parfois, une nouvelle opération peut être nécessaire en cas de symptômes persistants de constipation ne répondant pas au traitement médical.

Auteur: Reema Gulati, mars 2018

Editeur: Athos Bousavaros, février 2021

➔ Trouvez un gastroentérologue pédiatrique

RAPPEL IMPORTANT. L'organisation nord-américaine NASPGHAN (North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition) publie ce document en tant qu'information générale et non en tant que justification définitive du diagnostic ou du traitement d'un cas donné. Il est très important que vous recherchiez l'avis de votre médecin sur votre cas particulier.

714 N Bethlehem Pike, Suite 300, Ambler, PA 19002 Phone: 215-641-9800 Fax: 215-641-1995 naspghan.org



Ce soutien pédagogique est offert par
La Fondation Allergan