Tous à l'école

Hirshsprung (Maladie de)

Qu'est-ce que la maladie de Hirschsprung ?

La maladie de Hirschsprung est l'une des plus fréquentes malformations du tube digestif. Elle résulte d'une anomalie du développement du système nerveux de l'intestin. Elle se traduit par une constipation le plus souvent sévère, dès la naissance. La première description clinique a été faite par le Docteur Hirschsprung, pédiatre danois, en 1886.

Pourquoi ?

Les matières fécales sont normalement propulsées le long du gros intestin (côlon) par des muscles, qui sont sous la commande de cellules nerveuses, appelées cellules ganglionnaires. La maladie de Hirschsprung se définit par l'**absence des cellules ganglionnaires assurant l'innervation des couches musculaires du côlon**. L'absence de cellules ganglionnaires est due à un arrêt de la migration, le long du tube digestif, de certaines cellules nerveuses, entre les 2ème et 3ème mois de la vie embryonnaire.
Les causes de la maladie de Hirschrsprung sont complexes et restent mal connues. La majorité des cas sont sporadiques (isolés dans la famille) mais des **facteurs génétiques** jouent pourtant un rôle important. Plusieurs gènes de susceptibilité (de prédisposition) ont été identifiés à ce jour, dont le gène principal est le gène RET. La maladie de Hirschrsprung est une **maladie multigénique**, c'est-à-dire qu'une combinaison particulière d'anomalies (mutations) sur plusieurs gènes différents détermine la maladie.
Dans certains cas la maladie de Hirschsprung peut s'associer à d'autres malformations, éventuellement dans le cadre d'un syndrome d'origine génétique connu (trisomie 21 par exemple).

Quels symptômes et quelles conséquences ?

La gravité de la maladie de Hirschsprung dépend de la longueur du segment sans cellules ganglionnaires. Dans la grande majorité des cas, seule la partie terminale du gros intestin (rectum et côlon sigmoïde) est atteinte. Il existe aussi des formes longues pouvant atteindre tout le côlon (forme pancolique) voire remonter plus ou moins sur l'intestin grêle.
En l'absence de cellules ganglionnaires, les muscles n'expulsent pas correctement les selles qui s'accumulent, entraînant une constipation. L'intestin en amont de la zone aganglionnaire (sans cellules ganglionnaires) se dilate alors que la zone en aval reste anormalement non dilatée. La maladie s'exprime dès la naissance avec un retard à l'émission du méconium (les premières selles, émises normalement dans les 24 à 48 premières heures de vie). Les nouveau-nés sont sévèrement constipés, avec souvent un ventre ballonné. Les matières fécales s'accumulent, pouvant provoquer une obstruction complète: c'est l'occlusion intestinale. Cette occlusion se manifeste par des vomissements verts, des douleurs abdominales et un ventre ballonné. Le diagnostic se fait le plus souvent dès la période néonatale.

Dans certains cas, le diagnostic est plus tardif, chez les nourrissons, ou dans de rare cas peu sévères chez le jeune enfant (10 % des diagnostics ont lieu après 1 an). Une maladie de Hirschsprung peut être révélée par une **constipation évoluant depuis la naissance** chez un enfant devenu très dépendant des traitements évacuateurs (laxatifs, lavements). Cette constipation est **sévère**, s'accompagne d'un **ballonnement abdominal**, et parfois d'une altération de l'état général et d'une **malnutrition** avec un retentissement sur la croissance staturo-pondérale. Elle se distingue des très fréquentes constipations fonctionnelles qui s'accompagnent parfois d'encoprésie (l'encoprésie est caractérisée par le passage fréquent, souvent quotidien, de selles dures, semi-liquides ou liquides dans les sous-vêtements) et qui ne retentissent jamais sur la croissance.
La complication principale de la maladie de Hirschsprung est une infection du côlon appelée entérocolite qui peut être très grave.
L'évolution est favorable, dans la très grande majorité des cas après la prise en charge chirurgicale. Néanmoins, même **après l'intervention chirurgicale**, il reste une hypertonie du sphincter anal (le sphincter de l'anus permet de garder l'anus fermé et de ne l'ouvrir que durant l'excrétion pour laisser passer les selles) pouvant entraîner une **constipation**. D'autres complications peuvent persister à distance de la chirurgie : une **fausse diarrhée** (émission de selles dures suivies de selles très

liquides par hypersécrétion du côlon), parfois une **incontinence et des souillures par des selles**. La propreté s'acquière ainsi chez certains enfants sans problème, avec plus de temps chez d'autres.

Il n'y a pas de troubles cognitifs dans la maladie de Hirschsprung isolée. Dans le cas d'autres malformations associées ou de syndrome génétique comme la trisomie 21, les troubles cognitifs dépendront des atteintes associées.

Quelques chiffres

La maladie de Hirschsprung atteint 1 nouveau-né sur 5 000, avec une prédominance de garçons.

Traitement

Le seul traitement radical de la maladie de Hirschsprung est la chirurgie, pratiquée de plus en plus souvent en période néonatale, et sinon, avant l'âge d'un an. Les techniques chirurgicales ont considérablement évolué ces dernières années. L'intervention consiste à enlever le segment de côlon sans cellules ganglionnaires, puis à reconnecter le côlon sain à l'anus. De plus en plus rarement, cette opération est réalisée en deux phases, avec de façon temporaire, la réalisation d'une stomie (ouverture de l'intestin à la peau avec une poche réservoir recueillant le contenu intestinal). L'opération peut se faire dans certains cas par l'anus de façon à ne pas pratiquer d'incision sur le ventre.
Après l'opération, la réalimentation se fait progressivement. Dans les cas sévères pancoliques, une nutrition par voie parentérale (nutrition par voie veineuse) peut-être nécessaire temporairement. La complication immédiate redoutée est l'infection, l'entérocolite, qui peut-être très grave.

À distance, **l'éducation à une défécation volontaire et efficace**, et l'application de **règles hygiénodiététiques** comme aller à la selle de façon systématique tous les jours, permet une franche amélioration de la constipation et de l'incontinence. Une rééducation périnéale après 6 ans peut éventuellement être nécessaire (technique de kinésithérapie qui apprend à contrôler le sphincter anal). Dans l'ensemble, à long terme plus de 90 % des enfants sont continents.

Le régime diététique pour lutter contre la constipation peut-être nécessaire malgré l'opération, et peut-être établi avec l'aide d'une diététicienne. Il consiste en une réduction des sucres, des féculents (riz, pâtes, haricots secs), des laitages et des matières grasses, et l'ingestion régulière d'aliments riches en fibres (fruits, crudités, légumes verts, pain complet, céréales). De tous les constituants alimentaires, les fibres sont celles qui interviennent le plus directement sur le transit et la fréquence des selles. Une bonne hydratation est également primordiale.
Certains médicaments laxatifs peuvent être également prescrits.
En cas de complication infectieuse, une hospitalisation avec un traitement antibiotique par voie veineuse peut-être nécessaire.

Conséquences sur la vie scolaire

Les enfants atteints de maladie de Hirschsprung ont une scolarité normale. Le sport peut-être pratiqué sans restriction. La grande majorité des enfants aura été opéré avant l'entrée à l'école et présentera peu de retentissement visible de la maladie. Quelques uns peuvent avoir des troubles du transit persistants : constipation, ou incontinence fécale avec des souillures.
Dans le cas de maladie de Hirschsprung associée à un autre syndrome, les difficultés dépendront des autres atteintes présentes, qui sont très variables selon les cas.

Quand faire attention ?

Après une chirurgie, il peut y avoir une période de troubles de la continence des selles, avec des souillures fréquentes. Ce peut être particulièrement difficile à vivre pour l'enfant. Il est important de le rassurer et d'éviter les reproches. Ces accidents sont hors de son contrôle. Grâce à certaines règles hygienodiététiques et à la rééducation, le contrôle de la continence s'améliore avec l'âge.
Les épisodes de gastro-entérite peuvent être particulièrement sévères chez ces enfants. En cas d'épidémie dans l'école, il convient d'être particulièrement vigilant aux règles d'hygiène (lavages de mains) pour éviter la contagion.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

Un Projet d'Accueil Individualisé (PAI) est parfois nécessaire pour préciser le régime en cas de constipation persistante .
En cas d'incontinence, des protections peuvent être nécessaires, et des changes prévus en cas de souillures. L'accès aux toilettes doit être facilité et pouvoir se faire dans la discrétion. Cette incontinence est dans la très grande majorité des cas, temporaire.

L'avenir

Ces dernières années, les progrès médicaux ont permis de mieux comprendre la maladie de Hirschsprung, ses causes et ses conséquences, et de guérir la majorité des enfants atteints de la maladie. Les enfants atteints de maladie de Hirschsprung isolée, après une période néonatale difficile, ont une vie et une scolarité tout à fait normales.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Maladies rares : aspects médicaux, BEP

Associations

Association francophone de la maladie de Hirschsprung (AFMAH)

Glossaire

Gène

Grec : *genos* = race.
Unité d'information génétique constituée d'un petit fragment de la molécule d'ADN. Les gènes, porteurs des informations génétiques transmises au cours des générations, contiennent les données nécessaires à la fabrication d'une protéine.

Grand appareillage

Il s'agit d'appareils orthopédiques destinés à suppléer une fonction organique déficiente par un artifice matériel. On distingue les prothèses, qui ont pour but de remplacer un segment ou un membre entier, et les orthèses, destinées à corriger une déviation, à soutenir, ou à compenser une lésion ostéoarticulaire, musculaire ou neurologique (corset, siège moulé...).

Stomie

Grec : *stôma* = bouche.
Suffixe désignant une intervention chirurgicale de dérivation, qu'il s'agisse d'ouvrir à la peau un conduit naturel (comme l'estomac = gastrostomie, iléon = iléostomie, colon = colostomie, uretère urétérostomie). Il peut aussi s'agir de faire se rejoindre à l'intérieur de l'organisme deux organes qui normalement ne communiquent pas ou dont il faut rétablir la communication (exemple: ventriculo-cisternostomie au niveau du cerveau , voir fiche hydrocéphalie).

Enquête et partage

Enquête

Enquête de satisfaction et d'audience

Partage

Envoyer par mail

Tous à l'école