

# Maladie de Hirschsprung

G. Levard

Service de chirurgie pédiatrique

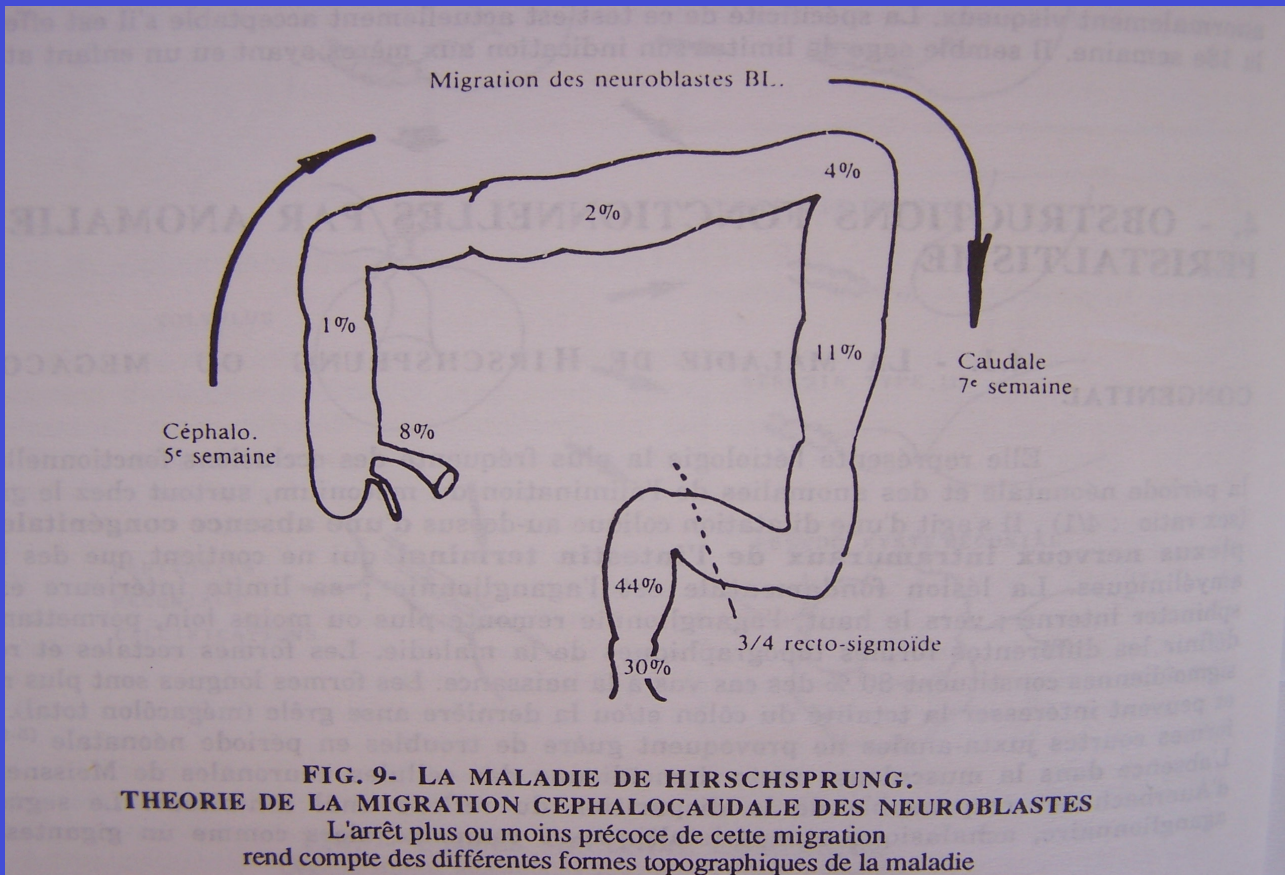
CHU de Poitiers

# Maladie de Hirschsprung

- Historique
  - 1691: 1ère description (F. Ruysch)
  - 1886: description magistrale (H. Hirschsprung)
  - 1901: aganglionnie du segment distal (Tittel)
  - 1920-1940: troubles du péristaltisme
  - 1946: MH chez le nouveau-né ( Ehrenpreis)
  - 1949: pathologie congénitale (Bodian)
  - 1949: traitement rationnel (Swenson et Bill)
  - 1964: Duhamel; Soave...

# Maladie de Hirschsprung

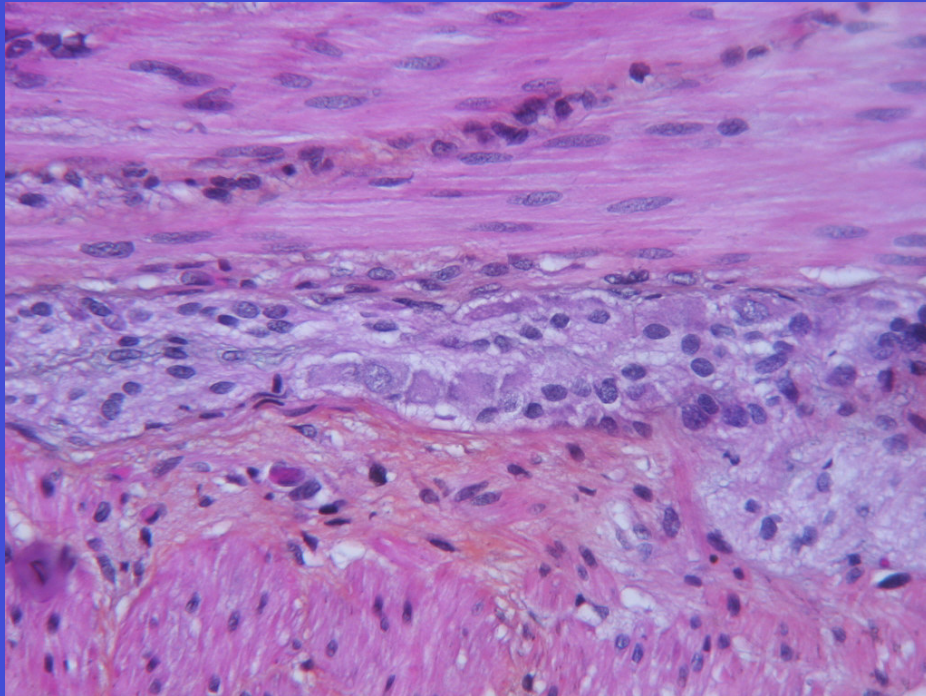
- Physiopathologie: Anomalie de l'innervation intrinsèque



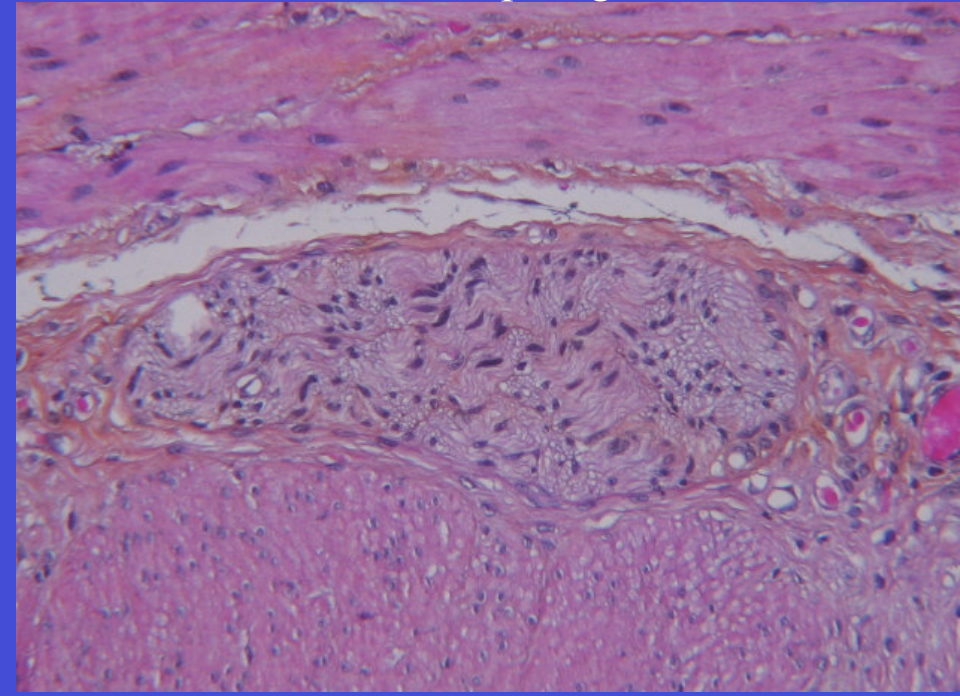
# Maladie de Hirschsprung

- Physiopathologie: absence de cellules ganglionnaires et hyperplasie schwannienne

Témoin



Hirschsprung

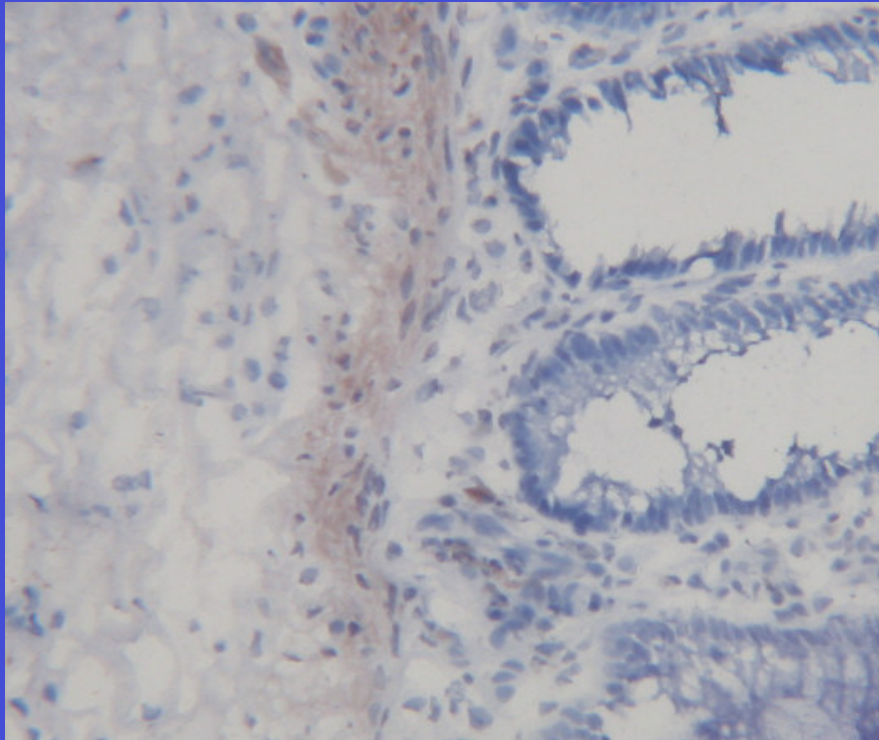




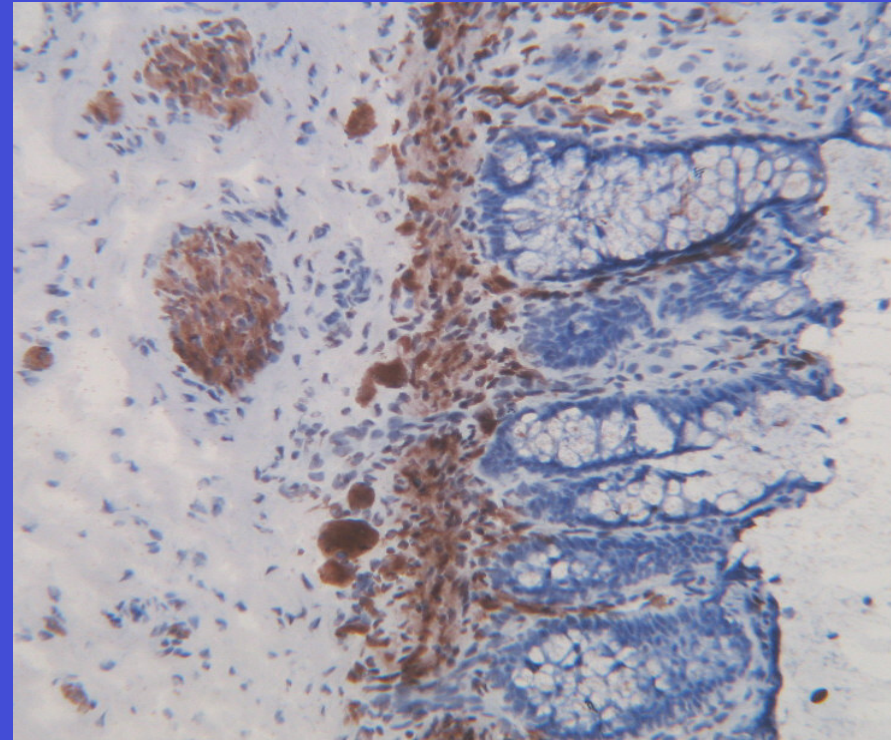
# Maladie de Hirschsprung

- Physiopathologie: hyperplasie schwannienne (Achestérases)

Témoin

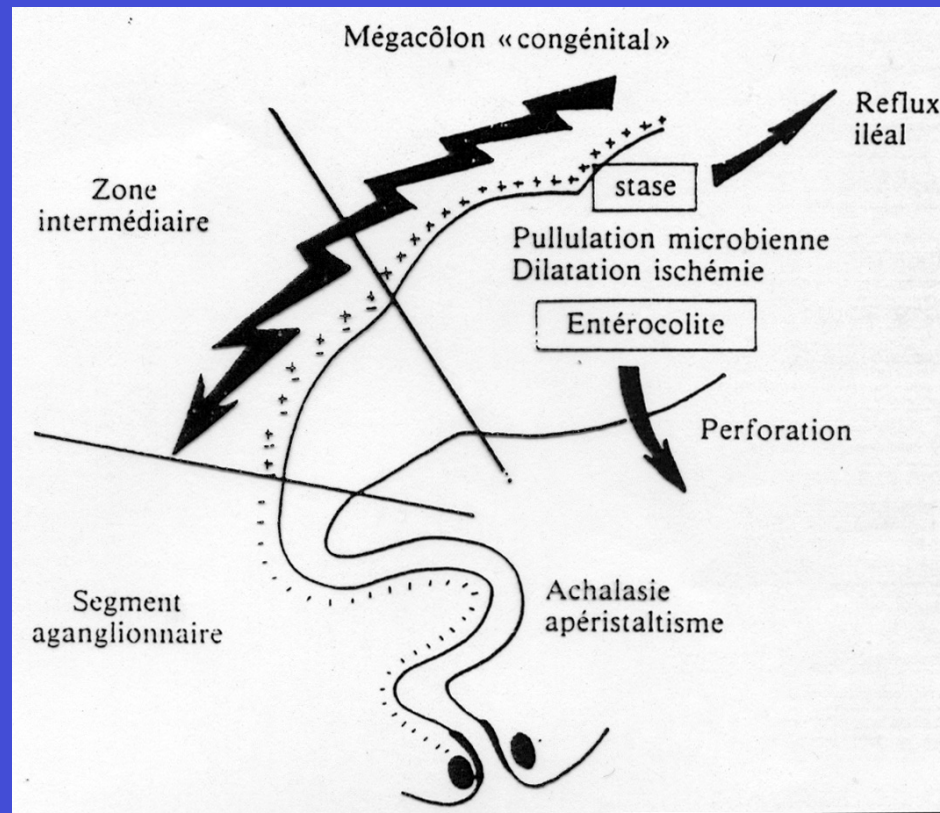


Hirschsprung



# Maladie de Hirschsprung

- Physiopathologie



# Maladie de Hirschsprung

- Epidémiologie

- Prévalence: 1/5000 naissances
- Sexe-ratio: 4G / 1F; varie selon étendue
- Formes familiales: 20%
  - Risque de récurrence pour apparentés du 1er degré: 4%, mais ↗ si proposant est une fille et forme longue
- Associations: Neurocristopathies
  - Waardenburg, Ondine, Neuroblastomes, T21...

# Maladie de Hirschsprung

- Génétique

- Hérité autosomique dominante, multigénique, de pénétrance incomplète
- Locus majeur: RET, 10q11.2
  - > 60 mutations ( délétions, mut. non-sens ou mut. faux-sens)
- Autres gènes: GDNF, GFR $\alpha$ 1, NRTN, EDNRB (13q22), EDN3, ZFHX1B, PHOX2B, SOX 10, SHH...
- Autres chromosomes: 3 et 19



# Maladie de Hirschsprung chez le nouveau-né

- Clinique
  - forme non compliquée:
    - occlusion fonctionnelle basse
  - formes compliquées:
    - entérocolite
    - perforation

# Occlusion fonctionnelle basse: Clinique

- Absence / retard (>24h) d' élimination méconiale
- Ballonnement abdominal
  - précoce, tendu, sensible, tympanique
- Vomissements plus tardifs
- ▶ arrêt alimentation, sonde gastrique, perfusion

# Occlusion fonctionnelle basse: TR

- contributif: débâcle explosive méco et gaz
- non contributif: n ' élimine pas le Dg
  - sonde rectale
  - lavement opaque

# Occlusion fonctionnelle basse: ASP





# Occlusion fonctionnelle basse:

## LO

- But: disparité de calibre...pas évidente chez le nouveau-né
- Technique:
  - sonde peu enfoncée
  - hydrosolubles
  - basse pression
  - incidences variées
  - clichés en évacuation;cl. Tardifs

# Occlusion fonctionnelle basse: LO



# Occlusion fonctionnelle basse: Biopsie rectale

- Étape ultime et obligatoire

# Occlusion fonctionnelle basse: Biopsie rectale

- Techniques: importance du niveau
  - Noblett
    - pas d' anesthésie
    - avantages et inconvénients
  - chirurgicale
    - anesthésie
    - avantages et inconvénients

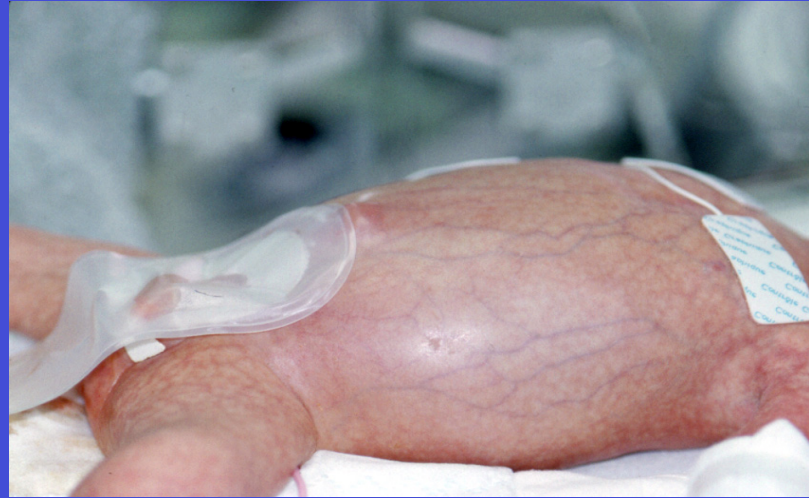


# Occlusion fonctionnelle basse: Biopsie rectale

- Histologie
  - standard (HE):prélèvement fixé
    - absence de cellules ganglionnaires
    - hypertrophie des fibres cholinergiques
  - histochimie: prélèvement frais
    - activité acétylcholinestérase
  - histochimie: nouveaux marqueurs
    - Map2, calrétinine (c. ggl) et Glut1, S100 (fibres nerv.)
- Difficultés d ' interprétation ++++
  - exigüité des prélèvements
  - diagnostic par défaut et discrétion de l ' hypertrophie nerveuse chez le NN

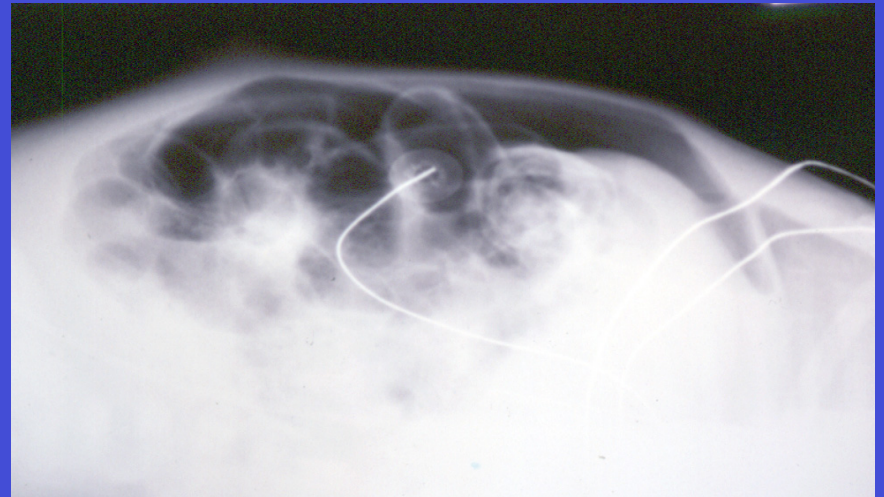
# MH et entérocolite

- Physiopathologie
- Clinique: gravité
  - ballonnement
  - sepsis
  - selles liquides, fétides, sanglantes
- ASP: pneumatose rare
- ▶ dérivation en urgence



# MH et perforation

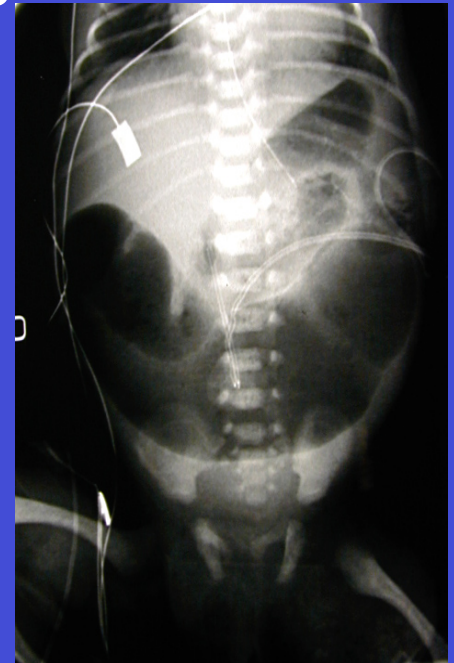
- Physiopathologie: perforation diastatique
- Clinique: météorisme et AEG
- ASP: pneumopéritoine



- ▶ laparotomie en urgence: le problème est de penser au Hirschsprung!

# Occlusion fonctionnelle basse: Diagnostic différentiel

- Stade clinique: météorisme, absence méco.
  - Occlusions organiques: clinique, ASP
    - imperforation anale
    - atrésie rectale
    - atrésie colique et iléale
  - Occlusions fonctionnelles: LO
    - ileus méconial
    - petit colon gauche et bouchon méconial
    - ileus transitoire bénin du NN



# Ileus méconial



ATCD, trypsine IR, biologie moléculaire



# Petit colon gauche



Transit normal > LO



# Ileus transitoire bénin

- Lavement opaque normal
- Biopsie rectale normale
- Évolution simple

# Diagnostic différentiel

- Stade histologique
  - Faux négatifs
    - Prélèvement trop haut
    - Discrétion de l' hypertrophie des fibres cholinergiques
  - Faux positifs
    - Prélèvement trop bas
  - POIC
- Difficulté du diagnostic chez le nn

# Traitement (1)

- Mesures générales
  - arrêt alimentation
  - sonde oro-gastrique
  - voie veineuse centrale
- Mesures spécifiques
  - nursing: formes rectosigmoïdiennes
  - dérivation « de proche amont »:
    - formes longues
    - entérocolite grave

# Traitement (2): chirurgie

- formes rectosigmoïdiennes
  - précoce, néonatale
  - voie trans-anale
- formes longues, après dérivation:
  - différée ( quelques mois)
  - voie trans-anale + coelioscopie

# Traitement (3): demain!

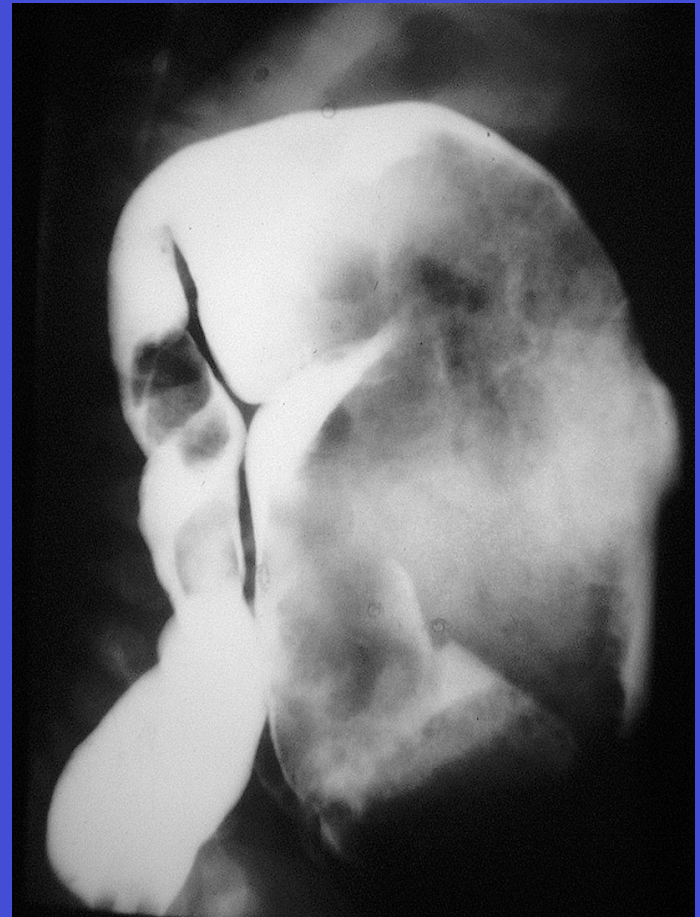
- Thérapie cellulaire: injection de cellules souches du SNE....

# Maladie de Hirschsprung du grand enfant



- Constipation
- Sub-occlusion
- État général
- Continence

# Maladie de Hirschsprung du grand enfant

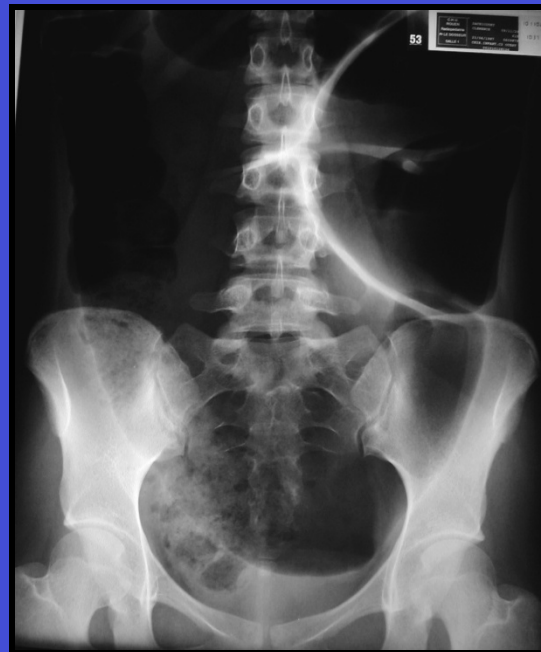




# Maladie de Hirschsprung du grand enfant

- Dénutrition
- Enterocolite

Volvulus



# Maladie de Hirschsprung du grand enfant

- Manométrie: abolition du reflex recto-anal inhibiteur
- Histologie

# Maladie de Hirschsprung du grand enfant

- Formes ultra-courtes?????????????
  - Constipation idiopathique
  - Anisme
  - Mégarectum
- Histologie contestable
- Place de la chirurgie?

