

Retour sur les Assises de la maladie de Hirschsprung

Dr Hélène Lengliné, Dr Louise Montalva, Mme Carole Chavel

Mardi 3 juin 2025

Organisateurs de l'événement



Dr Hélène LENGLINÉ



Dr Louise MONTALVA
Chirurgie viscérale pédiatrique



M. Denis DRID
Chargé de projet MaRDi



Mme Servane ALIROL
Cheffe de projet recherche



Mme Carole CHAVEL
Présidente de l'AFMAH

Déroulé

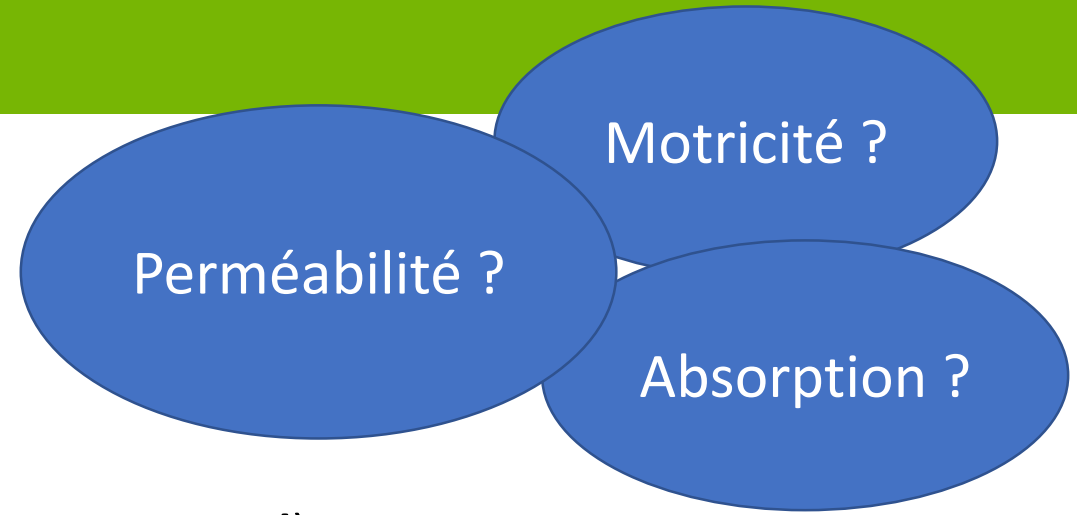
- 23 novembre 2024, à l'hôpital Robert Debré (présentiel uniquement)
- **12 présentations** de professionnels (personnels soignants, chercheurs...)
- **3 présentations des associations** de patients
 - AFMAH
 - Un sourire pour Hirschsprung
 - Rires et tapage chez les Hirschsprung
- **3 tables rondes**
 - Comment accompagner les premiers pas des familles après le diagnostic
 - Du symptôme à l'urgence : prévention, diagnostics et traitements
 - Bien grandir et bien vieillir avec une maladie de Hirschsprung
- Vidéos de la journée disponible sur YouTube



Prise en charge initiale

- **Prise en charge chirurgicale** : (GT de chirurgiens pédiatriques, L. Montalva)
Forte hétérogénéité entre les centres (enquête réalisée auprès de 23 centres).
Principale problématique rapportée par les chirurgiens : **manque d'expertise anatomopathologique**.
- **Histologie : La zone transitionnelle** (D. Berrebi, P. Drabent)
Examen extemporané **indispensable** pour le choix du site de l'anastomose
Problèmes soulevés : longueur variable de la ZT, asymétrie (→ collerette), critères histologiques parfois subtils (expertise anapath ++).
- **Le conseil génétique** : (GT de généticiens, Y. Capri)
Formes syndromiques (T21, Waardenburg...) / isolées
Mutation gène RET la plus fréquente.
Variabilité de la pénétrance et de l'expressivité
Un conseil génétique doit systématiquement être proposé à toutes les familles.

Prise en charge initiale



- **Forme longue** : (GT de gastroentérologues pédiatres, R. Enaud)
 - Formes coliques totales +/- étendues au grêle
 - **Fonctionnalité du grêle restant ?**
 - Timing optimal pour envisager le 2^{ème} temps opératoire (remise en continuité) ?
 - GLP2 : intérêt de conserver la partie du grêle malade mais qui en sécrète ?
Intérêt du traitement précoce par analogue de GLP2 pour améliorer croissance intestinale ?

Prise en soins : une multidisciplinarité fondamentale

- **Stomathérapeutes** : Equipe Sphincteam de Robert Debré (**L. Natio, C. Sauques**)
 - Apprentissage des soins à la famille (sondages, soins de stomie, lavements rétrogrades) et gestion du matériel
 - Aide à l'autonomisation des familles
- **Psychologues** (GT de 8 psychologues, **M. Bonneau et A. Rizet**)
 - Problème de la gestion de la douleur chronique, souvent intériorisée
 - Importance de l'intégration scolaire malgré la différence (PAI, soins) et les troubles de la continence
 - Adolescence : réappropriation de la maladie, autonomisation dans les soins, indépendance
- **Assistante sociale** :
 - Aide aux démarches de prise en charge pour remboursement des soins
 - Adaptation professionnelle / aides complémentaires
- **CRM MR MAREP** : **C. Crétolle**
 - Présentation du parcours de soins pluridisciplinaire MAREP de Necker
 - Résultats de l'enquête réalisée auprès des professionnels sur la prise en soins des patients atteints de MH dans les centres MAREP (17 répondants sur 30 centres)

Suivi au long cours

- **Troubles digestifs et fécaux :** (AM Leroi, A Bonnard)

- Fréquence de la persistance des troubles digestifs (constipation, incontinence fécale...) dont la prévalence reste significative à l'adolescence et à l'âge adulte.
- Souvent peu exprimés par les patients ++

- **Troubles urinaires :** (GT chirurgiens, V. Bidault)

- > 20% des patients, impact sur la qualité de vie ++
- Dépistage systématique, à l'âge de 5 ans puis à l'adolescence, surtout en cas de troubles de la continence/constipation
- Peuvent résulter de la pathologie et de la chirurgie pelvienne, nécessitent une prise en charge adaptée

- **La transition :** (F. Joly)

- Indispensable comme dans toute maladie chronique, anticipée dès l'âge de 14-15 ans.
- Difficultés liées à l'absence de coordination entre les équipes pédiatriques et adultes dans la plupart des centres, et à l'absence de formation spécifique de certains gastroentérologues adultes

La recherche dans la maladie de Hirschsprung

- **La recherche fondamentale :** (N Bondurand, P De Santa Barbara)
 - Découverte de nombreux gènes, et étude de leur implication dans le développement du système nerveux entérique.
 - Approches fondamentales en médecine régénératrice à visée de thérapie cellulaire
- **La recherche clinique et translationnelle :** (A Dariel, A Arnaud, C Duchesne)
 - Limitée par la rareté des cas, l'hétérogénéité de la prise en soins et le manque de moyens
 - 2 études translationnelles financées en cours en France :
 - **HAEC-O** : Étude multicentrique sur microbiote et épithélium intestinal via des organoïdes coliques à partir d'intestin de patients pour mieux comprendre la physiopathologie des entérocolites
 - **ButyHirsch** : Essai clinique multicentrique de phase 3. Etude de l'efficacité des lavements au butyrate en préopératoire chez les nnés sur les TFI et le risque d'entérocolite post-opératoire

Le rôle des associations

- **AFMAH :**

Créée il y a 25 ans pour représenter les familles, favoriser les échanges, soutenir la recherche et améliorer l'information médicale. Elle dispose d'un Comité Scientifique et de référents régionaux.

Elle met à disposition de tous des outils de sensibilisation et d'information (ex. livrets d'information, fiches pratiques...).

Un sondage auprès d'adultes montre une persistance des symptômes, un défaut de suivi post-pédiatrique et une demande d'information génétique.

L'association souhaite agir pour faciliter l'orientation des patients adultes.



- **Rires et tapage chez les Hirschsprung :**

Les résultats d'une enquête nationale soulignant les difficultés persistantes des familles (soins, matériel, démarches, scolarité, isolement) liées à la maladie.

Elle identifie des pistes concrètes d'amélioration, notamment sur la formation, l'accompagnement et la reconnaissance du quotidien des patients.



- **Un sourire pour Hirschsprung :**

Agit activement pour le soutien des familles et l'amélioration de la prise en charge des patients, en particulier via des actions à l'hôpital Necker et les réseaux sociaux.

Elle alerte sur les carences majeures du suivi en ville, le manque de coordination entre structures, et plaide pour une meilleure formation des professionnels, ainsi qu'une meilleure diffusion des ressources existantes.



Tables rondes

- **Premiers pas des familles :**

Bien accompagner les patients et leur famille grâce à :

- ✓ Une annonce diagnostique progressive accompagnée de documents explicatifs (support écrit).
- ✓ Une formation adaptée des parents aux gestes et aux soins (Nursing, rôle des stomathérapeutes)
- ✓ Un suivi paramédical (psychologue, assistante sociale...)

- **Du symptôme à l'urgence :**

- Importance de bien former les familles à reconnaître les signes de l'entérocolite.
- Problème de la formation du personnel soignant à la gestion de ces épisodes d'entérocolites.
- Pas de traitement préventif validé à l'heure actuelle.

- **Bien grandir et bien vieillir :**

- Sondage auprès des patients sur la transition ado/adulte :
 - ✓ Demande d'un médecin ou d'un service référent ayant un rôle centralisateur
 - ✓ Problèmes de l'absence d'harmonisation des informations transmises aux patients
- Importance de bien informer et communiquer pour préparer le suivi adulte (risque de rupture de suivi)

Propositions pour l'avenir ?



Consultation Commune

Chirurgiens & Pédiatres
Gastroentérologues

Même pour les formes courtes.



Fréquence Systématique :

- Premiers mois
- 2 ans (acquisition propreté)
- 6 ans
- Pré- adolescence
- Adolescence



Objectifs Clés :

- **Dépistage** : Troubles de la continence et de la défécation
- **Suivi** : Croissance, alimentation
- **Limiter** : Perdus de vue, impact qualité de vie



Adolescence & Transition



Généraliser la réannonce à l'adolescence

- Importance d'identifier un référent.
- Transition : Chirurgien + Gastroentérologue



Structurer la transition vers les services adultes.



Prise en Charge Entérocolite



Actions Immédiates :

- Créer une **Fiche d'Urgence**
- **Formation** des parents et soignants (hôpitaux de proximité)



Recherche & Développement :

- Pistes de traitement **préventif/curatif** (recherche fondamentale /clinique)

Propositions pour l'avenir

- **Suivi pluri-disciplinaire**
 - **Optimisation des réseaux de soins** intra-hospitaliers et ville-hôpital
 - **Formation** des soignants (kiné, stomathérapeutes, gastroentérologues adultes...)
- **Améliorer la communication**
 - Entre les différentes catégories professionnelles impliquées dans la prise en soins des patients
 - Avec les différents intervenants gravitant autour de l'enfant : école, famille
 - Parler des **associations** de patients dès le diagnostic, et durant le suivi
- **Améliorer la diffusion des supports d'information existants**
 - Utilisation des filières, des DAC (Dispositifs d'Appui à la Coordination), des Associations de patients
- **Renforcer/favoriser les projets de recherche multicentriques**

Conclusion

- **Retour positif des participants (questionnaire de satisfaction)**
- **Diffusion d'un livre blanc (en cours de rédaction) :**
Synthèse de l'état des lieux actuel et proposition d'actions à prioriser
- **Organisation des deuxièmes Assises en 2026 : programme à élaborer à partir des propositions des questionnaires d'évaluation.**
 - Prévoir un temps plus important pour les **tables rondes**
 - **Thématiques à approfondir**
 - Rôle de l'assistant(e) social(e)
 - Annonce à la fratrie
 - Intervention des diététicien(ne)s
 - Suivi à l'âge adulte : aspects urinaires, gynécologiques et sexologiques

Merci de votre attention

