

*Livre blanc des ^{ères} assises de la
Maladie de Hirschsprung*

Hôpital Robert Debré (AP-HP, Paris)

23 Novembre 2024

Programme de la journée	3
Liste des abréviations	5
Introduction	6
Définition et prise en charge initiale	7
1. Définition	7
2. Présentation clinique	8
3. Confirmation du diagnostic	8
a. Examens radiologiques	8
b. Histologie	9
4. Prise en charge chirurgicales initiale	10
5. Place de la génétique	11
a. Au diagnostic	11
b. Conseil génétique	11
c. Le diagnostic prénatal	12
6. État des lieux de la Recherche	12
a. Clinique	12
b. Fondamentale	13
Suivi : une prise en soins multi-disciplinaire	15
1. L'annonce diagnostique : accompagner les familles	15
2. Prise en soins médico-chirurgicale	16
a. Chirurgien	16
b. Pédiatre gastroentérologue :	17
c. Gastroentérologue adulte	19
d. L'entérocolite, une complication à ne pas méconnaître	20
e. Rôle de l'urologue	21
3. Prise en soins para-médicale	22
a. Référent(e)s en stomathérapie	22
b. Prise en charge psychologique le reflux vésico-urétéral	23
c. Assistant(e) de service social (ASS)	23
4. Le soutien familial et associatif	24
a. Les aidants	24
b. Les associations	27
c. Organisation et actions du réseau MAREP (Malformations Ano-Rectales et Pelviennes)	29
Synthèse de la journée	31
Remerciements	32

Programme de la journée

9h15-9h30 : Introduction

Dr Lengliné, Dr Montalva, Mme Chavel

1^{ère} partie : "Le point de vue des professionnels"

Modérateur : Louise Montalva

9h30 – 09h45 : Le conseil génétique dans la maladie de Hirschsprung (MH)

Dr Capri, Pr Amiel, Dr Grotto

09h45 – 10h00 : Où en est la recherche fondamentale dans la MH ?

Dr de Santa Barbara, Dr Bondurand

10h00 – 10h15 : Place de la recherche clinique dans la maladie de Hirschsprung en France

Pr Arnaud, Dr Dariel, Dr Duchesnes

10h15 – 10h30 : Problématiques transversales dans les différentes formes de la maladie de Hirschsprung : prise en charge psychologique des enfants et de leur famille.

Mme Bonneau, Mme Pascolini, Mme Rizet, Mme Disnan, Mme Guillemain, Mme Jouquand, Mme Gourdon, Mme Sonolet

10h30 – 10h45 : La maladie de Hirschsprung à l'adolescence : transition et « réannonce »

Pr Joly

10h45 – 11h00 : La zone transitionnelle dans la maladie de Hirschsprung : le point de vue du pathologiste.

Pr Berrebi, Dr Drabent

Modérateur : Carole Chavel

11h30 – 11h45 : Forme longue : est-ce que le grêle sain est sain ?

Dr Enaud, Pr Lamireau, Dr Dugelay, Dr Talbotec, Dr Lambe

11h45 – 12h00 : Harmonisation de la prise en charge chirurgicale : Où, quand, comment opérer ?

Dr Montalva, Pr Bonnard, Dr Dubois, Pr Podevin, Dr Guinot, Dr Grynberg, Dr Dariel, Pr Arnaud

12h00 – 12h15 : Troubles digestifs et fécaux chez les patients opérés : Pourquoi les patients ne consultent-ils pas ?

Pr Leroi, Pr Bonnard

12h15 – 12h30 : Maladie de Hirschsprung du point de vue de l'urologue pédiatre (CAKUT, TUBA)

Dr Peycelon, Dr Bidault, Dr Faure

12h30 – 12h45 : Le point de vue des référentes en stomathérapie

Mme Natio, Mme Sauques

12h45 – 13h00 : Retour sur les consultations pluridisciplinaires, l'exemple de MAREP

Dr Crétolle

2^{ème} partie : “Le point de vue des patients : Retour des associations”

Modérateur : Hélène Lengliné

14h00 – 14h20 : Association Francophone de la maladie de Hirschsprung (AFMAH)

Mme Chavel

14h20 – 14h40 : Rires et tapage chez les Hirschsprung

Mme Becerra

14h40 - 15h00 : Un sourire pour Hirschsprung

Mme Salembier

3^{ème} partie : “Quelles solutions proposer ?”

15h00 – 17h00 : Tables rondes

1. **Comment accompagner les premiers pas des familles après le diagnostic**

Modérateur : Mme Chmieliewski

Intervenants : Pr Bonnard, Mme Sauques, Mme Disnan

2. **Du symptôme à l'urgence : prévention, diagnostics et traitements**

Modérateur : Pr Arnaud

Intervenants : Dr Enaud, Mme Pulcini, Dr Grynberg

3. **Bien grandir et bien vieillir avec une maladie de Hirschsprung**

Modérateurs / Intervenants : équipe du Dr Crétolle

17h00-17h30 : Synthèse et clôture de la journée

Vous pouvez retrouver l'intégralité des Assises en vidéo sur la page YouTube du CRMR

MaRDi : <https://www.youtube.com/@MardisFr>

Liste des abréviations

AAH : Allocation aux Adultes Handicapés

AESH : Accompagnant des Élèves en Situation de handicap

AFMAH : Association Francophone de la Maladie de Hirschsprung

ASS : Assistant(e) de Service Social(e)

AVS : Auxiliaire de Vie Scolaire

BNDMR : Banque Nationale de Données Maladies Rares

CPDPN : Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal

CRM : Centre de Référence Maladie Rare

DPN : Diagnostic Prénatal

ETP : Éducation Thérapeutique du Patient

HAD : Hospitalisation à Domicile

HAEC : Entérocolite associée à la maladie de Hirschsprung

iPS : cellules souches pluripotentes induites

MaRDi : Maladies Rares Digestives

MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées

MAREP : Malformations Ano-Rectales Et Pelviennes

MH : Maladie de Hirschsprung

NEM2A : Néoplasies Endocriniennes Multiples type 2A

PAI : Plan d'Accueil Individualisé

SSR : Soins de Suite et de Réadaptation

Introduction

Les 1^{ères} Assises de la maladie de Hirschsprung (MH) se sont tenues à l'hôpital universitaire Robert Debré (AP-HP, Paris), à l'initiative du Centre de référence des Maladies Rares Digestives (CRM MaRDi), en collaboration avec une association de patients, l'AFMAH.

Pour la première fois, les personnels médicaux et para-médicaux, les chercheurs et les associations en lien avec cette pathologie se sont réunis pour échanger et faire un état des lieux sur la MH.

L'objectif était de faire une synthèse sur les connaissances actuelles et la prise en charge de la MH sur le territoire national. Cette démarche collaborative visait à identifier les difficultés rencontrées au quotidien par les patients et leur famille ou aidants, ainsi que par les professionnels de santé impliqués à tous les niveaux du parcours de soins.

Les assises ont pu avoir lieu grâce à la collaboration entre le Dr Hélène Lengliné (CRM MaRDi, Gastroentérologie Pédiatrique Hôpital Robert Debré), le Dr Louise Montalva (Chirurgie viscérale et urologie pédiatriques) et Mme Carole Chavel (Association Francophone de la Maladie de Hirschsprung, AFMAH).

Nous restituons ici par le biais de ce livre blanc les principaux éléments discutés au cours de cette journée, et faisons quelques propositions de pistes d'amélioration de la prise en soins des patients, qui ont découlé des échanges entre patients et professionnels.

Au 1er juin 2025, **2 348 patients** atteints de la maladie de Hirschsprung de forme isolée ou ayant une forme syndromique sont recensés dans les centres de référence maladies rares, selon les données de la BNDMR¹.

Sur ces 2 348 patients :

- 72% sont de sexe masculin.
- 16 % ont moins de 5 ans, 54% ont entre 5 et 18 ans, 16% ont entre 18 et 25 ans, 14% ont plus de 25 ans

¹ Liste des code ORPHA pour la maladie de Hirschsprung : ORPHA:388 (Pathologie) Maladie de Hirschsprung; ORPHA:557866 (Groupe de pathologies) Maladie rare avec maladie de Hirschsprung comme manifestation majeure; ORPHA:99803 (Pathologie) Syndrome de Haddad; ORPHA:2150 (Pathologie) Syndrome de maladie de Hirschsprung-brachydactylie type D; ORPHA:2153 (Pathologie) Syndrome de maladie de Hirschsprung-hypoplasie des ongles-dysmorphie; ORPHA:2155 (Pathologie) Syndrome de maladie de Hirschsprung-polydactylie-surdité; ORPHA:2152 (Pathologie) Syndrome de Mowat-Wilson; ORPHA:261537 (Sous-type d'une pathologie) Syndrome de Mowat-Wilson dû à une monosomie 2q22; ORPHA:261552 (Sous-type d'une pathologie) Syndrome de Mowat-Wilson dû à une mutation ponctuelle de ZEB2; ORPHA:163746 (Pathologie) Syndrome de neuropathie périphérique-leucodystrophie centrale dysmyélinisante-syndrome de Waardenburg-maladie de Hirschsprung; ORPHA:897 (Pathologie) Syndrome de Waardenburg-Shah

Définition et prise en charge initiale

1. Définition

La maladie de Hirschsprung, également désignée sous le terme d'aganglionose colique congénitale, est une pathologie neuro-intestinale rare qui se manifeste dès la période néonatale. Elle est caractérisée par l'absence congénitale de cellules nerveuses spécialisées, appelées cellules ganglionnaires, au sein des plexus myentérique (d'Auerbach) et sous-muqueux (de Meissner) dans un segment variable du gros intestin (côlon), s'étendant toujours de manière continue à partir de l'anus. Ces cellules ganglionnaires constituent le système nerveux entérique (SNE), un réseau complexe et autonome qui innerve la paroi intestinale et orchestre la motricité digestive, notamment les contractions péristaltiques essentielles à la progression des matières fécales à travers le côlon. Dans le contexte de la MH, l'absence de ces cellules ganglionnaires dans un segment du côlon entraîne une perturbation majeure de la fonction motrice intestinale au niveau de cette zone.

La maladie de Hirschsprung peut se définir par sa longueur et sa forme, et l'histoire familiale.

Formes selon la longueur (Figure 1) :

1. **Courte** : Aganglionose rectosigmoïdienne, la plus fréquente (72%).
2. **Colique étendue** : L'aganglionose s'étend au-delà du côlon sigmoïde, parfois jusqu'au côlon droit (23%).
3. **Colique totale** : Rare, absence de cellules ganglionnaires sur l'ensemble du côlon, parfois jusqu'au grêle distal (<5cm).
4. **Étendue au grêle** : aganglionose de l'ensemble du colon, jusqu'au grêle (>5cm de grêle aganglionnaire) (5%).
5. **Intestinale totale** : atteinte de l'ensemble du côlon et grêle, pouvant remonter jusqu'au duodénum.

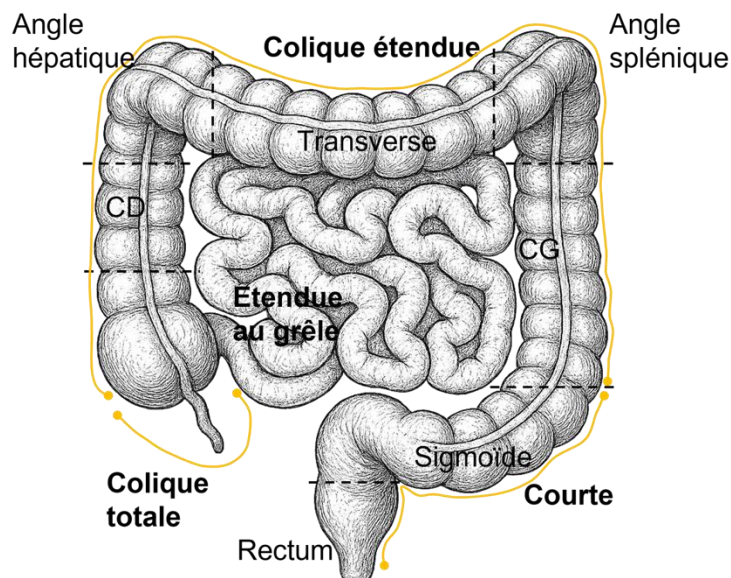


Figure 1 : Différentes formes de la maladie de Hirschsprung selon la longueur du segment atteint

Formes selon le contexte génétique :

1. **Forme isolée** : La plus fréquente, elle concerne environ 70-80% des cas. La maladie de Hirschsprung n'est pas associée à d'autres malformations et n'entre pas dans le cadre d'un syndrome.
2. **Forme syndromique** : Elle s'associe à des anomalies génétiques ou syndromiques comme la trisomie 21, le syndrome de Waardenburg-Shah (mutation *SOX10*), le syndrome de Mowat-Wilson (*ZEB2*) ou le syndrome de Haddad (associant maladie de Hirschsprung et syndrome d'Ondine) (*PHOX2B*).
3. **Forme familiale** : Elle désigne les cas où la maladie survient **au sein d'une même famille**, affectant **plusieurs membres apparentés**. Cela suggère une **transmission génétique**, bien qu'elle puisse être complexe, due à une hérédité incomplète (tous les porteurs ne sont pas forcément malades), une pénétrance variable, et une transmission polygénique. Elle représente environ 10% des cas.

2. Présentation clinique

La présentation dépend de l'âge de l'enfant et de l'étendue de l'aganglionose.

Âge	Présentation clinique typique
Nouveau-né	Retard à l'émission du méconium au-delà de 48 heures, distension abdominale, vomissements bilieux, signes d'occlusion ou d'entérocolite néonatale.
Nourrisson	Constipation chronique résistante, ballonnement, stagnation pondérale, épisodes d'entérocolite avec fièvre, diarrhée, douleurs voire choc septique.
Enfant	Constipation ancienne avec fécalome, incontinence fécale paradoxale (fuites malgré une constipation), retard staturo-pondéral.

Tableau 1 : Présentation clinique

Influence de la longueur

- Les formes longues ou totales se manifestent souvent plus précocement avec des symptômes plus graves, mais peuvent également être diagnostiquées tardivement, avec un nouveau-né présentant un transit conservé, sans ballonnement.
- Les formes courtes peuvent être diagnostiquées tardivement, parfois même à l'âge adulte, sur une constipation chronique.

3. Confirmation du diagnostic

a. Examens radiologiques

Devant un enfant avec une constipation ou une occlusion intestinale, plusieurs examens radiologiques permettent d'orienter vers une maladie de Hirschsprung, sans toutefois confirmer le diagnostic, qui est histologique.

Une radiographie simple de l'abdomen confirmera la présence d'une occlusion intestinale ou la présence d'une stase stercorale (accumulation de selles dans le côlon).

Le lavement opaque permet d'évaluer la morphologie du côlon, et sera évocateur d'une maladie de Hirschsprung s'il montre une différence de calibre entre un colon dilaté, sain, et un colon ou rectum

en aval de petite taille, atteint par la maladie de Hirschsprung. Cette différence de calibre est appelée la zone transitionnelle radiologique.

b. Histologie

Le diagnostic de maladie de Hirschsprung repose sur la confirmation histologique, par réalisation d'une biopsie rectale. Cette biopsie rectale peut être réalisée chez les nourrissons sans anesthésie générale à l'aide d'une pince spécifique (pince de Noblett) mais peut nécessiter une anesthésie générale chez l'enfant plus âgé, avec la réalisation d'une biopsie rectale chirurgicale (la biopsie à la pince de Noblett étant souvent trop superficielle chez l'enfant plus grand).

L'analyse histologique de la biopsie rectale contenant de la muqueuse et de la sous-muqueuse confirmera le diagnostic de maladie de Hirschsprung en cas d'absence de cellules ganglionnaires, souvent associée à une hypertrophie des fibres nerveuses schwanniennes.

Cette biopsie ne permet cependant pas de déterminer la longueur de l'atteinte de la maladie de Hirschsprung, impliquant la nécessité de réaliser des biopsies étagées chirurgicales sur le côlon lors de l'intervention chirurgicale définitive, dite chirurgie d'abaissement. Ces biopsies réalisées à différents endroits sur le côlon ou l'intestin grêle permettra d'identifier le côlon aganglionnaire (sans cellules ganglionnaires), le côlon sain (présence de cellules ganglionnaires en nombre normal, absence d'hyperplasie schwannienne), et entre les deux, la zone transitionnelle histologique, où l'innervation est encore anormale malgré la présence de cellules ganglionnaires. Lors du traitement chirurgical définitif, il est nécessaire de réséquer à la fois la zone aganglionnaire, mais également la zone transitionnelle, afin d'éviter le risque de syndrome occlusif ou sub-occlusif, et la persistance d'une constipation après l'intervention. Ceci implique que les biopsies soient envoyées en per-opératoire pour une analyse extemporanée des biopsies, permettant d'adapter en direct lors de la chirurgie la zone à réséquer aux résultats histologiques. L'abaissement du côlon en zone saine, et par conséquent la résection de l'ensemble du côlon aganglionnaire et de la zone transitionnelle, sont nécessaires pour maximiser les chances d'une bonne évolution au long cours.

Le passage de la zone transitionnelle à la zone saine n'est pas brutal, mais progressif sur la circonférence de l'intestin et en biais, ce qui nécessite une analyse circonférentielle "en collerette" de l'intestin, par un anatomopathologiste expérimenté. Pour les formes courtes de maladie de Hirschsprung, le diagnostic entre zone transitionnelle et zone saine est relativement aisé, avec une zone transitionnelle mesurant en général moins de 5 cm et présentant une hyperplasie schwannienne. Dans les formes plus étendues, différencier les 2 zones peut s'avérer plus complexe, avec une longueur de la zone transitionnelle souvent plus variable, et une hyperplasie schwannienne parfois absente. Au sein de la zone transitionnelle, on peut observer la présence de plexus myentériques ou de cellules ganglionnaires en nombre réduit et disposées de manière désorganisée au sein des plexus nerveux, ce qui correspond à une hypoganglionose myentérique modérée. Cette entité est difficile à identifier pour un anatomopathologiste peu expérimenté dans la maladie de Hirschsprung, notamment en l'absence d'hyperplasie schwannienne associée.

Le problème se pose donc de la disponibilité d'un anatomopathologiste expérimenté pendant l'intervention chirurgicale définitive, notamment en cas de forme colique totale ou étendue à l'intestin grêle.

L'élaboration d'un compte-rendu type anatomopathologique pourrait permettre d'assister les anatomopathologistes à identifier formellement la zone saine de la zone transitionnelle, et permettre une analyse rétrospective de ces résultats histologiques.

4. Prise en charge chirurgicale initiale

Une suspicion de maladie de Hirschsprung nécessite une prise en charge experte par un chirurgien pédiatrique. Or, en France comme dans d'autres pays, les pratiques opératoires sont encore marquées par une grande hétérogénéité : variété de techniques, différences dans le timing de l'intervention, dans la préparation et le suivi... Cette diversité est parfois justifiée par des contextes spécifiques, mais elle peut générer une inégalité d'accès aux soins optimaux, et rend complexe la recherche clinique multicentrique.

Le chirurgien intervient tout au long de la vie d'un enfant avec une maladie de Hirschsprung : dès la suspicion pour poser le diagnostic et lever l'occlusion intestinale, lors de la chirurgie d'abaissement dont l'objectif est de retirer le colon aganglionnaire et rétablir la continuité intestinale, et enfin lors du suivi ou de l'apparition d'éventuelles complications, telles qu'une entérocolite.

Plusieurs recommandations européennes ont été publiées sur la prise en charge chirurgicale d'enfants avec une MH, mais reposent sur un faible niveau de preuve des données publiées, et surtout sur des opinions d'experts. Il n'existe à ce jour aucune recommandation nationale. En vue de ces 1^{ères} assises de MH, il nous a semblé nécessaire de dresser un état des lieux des pratiques en France en 2024, en envoyant un questionnaire des pratiques aux chirurgiens pédiatres.

Nous avons recueilli des réponses auprès de 23 centres français, dont 30% prenaient en charge moins de 5 nouveaux-cas par an, 37% entre 5 et 10 nouveaux cas par an, et 30% plus de 10 nouveaux cas par an. Tandis que tous les centres comprenaient au moins un chirurgien pédiatrique, un service de réanimation pédiatrique et un pédiatre gastro-entérologue, certains éléments nécessaires à la prise en charge optimale d'un enfant avec une MH étaient moins fréquemment présents : la présence d'un pédiatre gastro-entérologue spécialisé en nutrition parentérale à domicile (50% des centres), un infirmier(ère) référent en stomathérapie (74%), une réunion pluridisciplinaire réunissant gastroentérologues et chirurgiens (77%), et une consultation de transition enfant-adulte spécialisée pour les pathologies colo-rectales (40%).

L'objectif de la prise en charge initiale, notamment chez les nouveau-nés, est de lever l'occlusion intestinale et ainsi éviter les complications en lien avec l'occlusion, qui sont l'entérocolite ou la perforation intestinale. Dans la majorité des cas, la levée de l'occlusion peut être obtenue à l'aide de la réalisation d'une montée de sonde rectale, qui permettra l'évacuation de gaz et selles chez les enfants atteints d'une forme courte de maladie de Hirschsprung. La chirurgie d'abaissement, dont le principe est de retirer la partie atteinte par la maladie de Hirschsprung et de rétablir la continuité intestinale, pourra alors être réalisée en dehors de la période néonatale, à un âge variable en fonction des centres (entre 1 et 6 mois). Dans 85% des centres français, une éducation des parents aux nursings est réalisée afin de permettre un retour à domicile avant la chirurgie. En France, la technique utilisée pour la chirurgie d'abaissement dans les formes courtes est le Yancey-Soave dans 54% des cas et le Swenson dans 38% des cas. Une chirurgie coelio-assistée est réalisée dans 50% des centres alors qu'un abord transanal pur est utilisé dans 46% des cas.

Lorsque les montées de sondes ne permettent pas de lever l'occlusion ou que l'enfant présente d'emblée une entérocolite ou une perforation, une intervention chirurgicale est nécessaire dès la naissance, avec la réalisation d'une dérivation intestinale de type iléostomie ou colostomie.

Lorsqu'une dérivation intestinale est nécessaire pour une non-efficacité des nursings, une forme étendue de maladie de Hirschsprung est alors suspectée. Pour les formes coliques totales, le timing de la chirurgie d'abaissement est beaucoup plus variable d'un centre à l'autre, avec une chirurgie réalisée entre 2 et 6 mois dans 40% des centres, entre 6 mois et 1 an dans 23% des centres, et après l'âge de 1 an dans 23%. La technique chirurgicale utilisée est un abaissement iléo-rectal selon Duhamel dans 52% des centres, une anastomose iléo-anale sans réservoir dans 41% et une anastomose iléo-anale avec

réservoir dans 7%. La voie d'abord préférentielle est la coelioscopie dans 70% des centres, la laparotomie dans 26% et la coelioscopie robot-assistée dans 4%.

5. Place de la génétique

a. Au diagnostic

Environ deux tiers des cas de maladie de Hirschsprung sont des formes isolées. Un tiers des patients a donc une forme syndromique, dans laquelle la maladie digestive est associée à d'autres anomalies congénitales, avec ou sans anomalie chromosomique.

La transmission génétique de la maladie de Hirschsprung est complexe : les formes isolées de MH sont des formes à hérédité non-mendélienne, à pénétrance à la fois faible et dépendante du sexe, et à expressivité variable (longueur de l'atteinte). Il est donc primordial de faire intervenir un généticien dès le diagnostic, afin qu'il puisse examiner l'enfant, échanger avec la famille et éventuellement proposer la réalisation d'examens génétiques.

Le principal gène de susceptibilité identifié dans la MH isolée est le gène *RET*. Certaines variations de ce gène peuvent également causer une autre pathologie : les Néoplasies Endocriniennes Multiples type 2A (NEM2A) avec des mutations qui sont majoritairement différentes de celles entraînant une susceptibilité à développer une maladie de Hirschsprung.

12% des patients atteints de maladie de Hirschsprung ont une anomalie chromosomique, plus souvent dans des formes syndromiques ou associées. L'anomalie chromosomique la plus fréquemment associée à la maladie de Hirschsprung est la trisomie 21 (syndrome de Down). La prévalence de la MH est en effet très élevée chez ces patients, estimée entre 2 et 10%. On retrouve également dans les formes syndromiques le syndrome de Waardenburg, lié à des mutations des gènes *EDNRB*, *EDN3* et *SOX10*, le syndrome de Mowat-Wilson, associé à des mutations/délétion du gène *ZFHX1B*, le syndrome d'Ondine (mutation du gène *PHOX2B*) et le groupe des ciliopathies, au sein desquelles le syndrome de Bardet-Biedl. La reconnaissance de ces associations syndromiques est importante pour une prise en charge globale et multidisciplinaire du patient, ainsi que pour le conseil génétique aux familles.

Un bilan malformatif doit donc être systématiquement réalisé lors de la découverte d'une MH et la prescription d'une étude chromosomique est justifiée (FISH ciblée, caryotype ou analyse chromosomique sur puce à ADN (ACPA)) en cas de malformation(s) associée(s) ou si le patient développe par la suite un retard psychomoteur ou un retard de croissance.

b. Conseil génétique

L'objectif du conseil génétique est d'estimer le risque pour un individu de développer ou de transmettre une pathologie héréditaire, et de déterminer les moyens de prendre en charge précocement la maladie et/ou prévenir ses complications. Ce conseil est possible grâce à l'analyse de plusieurs paramètres, notamment le mode de transmission, le caractère récessif ou dominant de la mutation ou du remaniement génétique, ainsi que sa pénétrance. Dans la MH, la pénétrance incomplète complique considérablement l'évaluation du risque.

Dans les formes isolées de la MH, le risque de récurrence est globalement faible dans les formes à segment court et si l'individu atteint est de sexe masculin, mais peut être plus élevé dans les formes longues (Tableau 2).

Dans les formes familiales, liée à une variation pathogène de *RET*, un conseil génétique plus précis peut être formulé. Le risque de transmission autosomique dominante est alors de 50 %. Toutefois, la pénétrance incomplète et l'expression variable rend le conseil génétique difficile : le risque de développer la maladie lorsqu'un nouvel enfant reçoit la variation familiale dépend du sexe de cet enfant à naître et de la forme de la maladie ainsi que du sexe du parent porteur.

	Forme courte		Forme longue	
	Frère	Sœur	Frère	Sœur
Cas index masculin	5%	1%	17%	13%
Cas index féminin	5%	3%	33%	9%

Tableau 2 : Récurrence des formes isolées

Le Dr Capri a insisté sur le fait que la proposition d'un conseil génétique devrait être systématique dans la maladie de Hirschsprung, en raison de la complexité et de la variabilité de la transmission de cette maladie. Les familles sont libres d'accepter, mais une consultation avec un généticien doit systématiquement leur être proposée.

Un séquençage du gène *RET* doit au minimum être proposé dans les formes non syndromiques, le conseil génétique étant ensuite adapté à l'identification ou non d'une mutation de ce gène.

c. Le diagnostic prénatal

Le diagnostic prénatal (DPN) englobe l'ensemble des pratiques visant à accompagner et surveiller une grossesse à risque, notamment en cas de forme familiale de la maladie de Hirschsprung avec mutation génétique identifiée (ex. gène *RET*). Toutes les demandes de DPN sont examinées par un Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN) avant d'être validées.

Dans la très grande majorité des cas de maladie de Hirschsprung, aucun signe échographique n'est détectable chez le fœtus atteint.

Le DPN peut être discuté en cas de mutation génétique identifiée chez un précédent enfant du couple ou chez l'un des parents, le problème étant ensuite de savoir ce que l'on fait du résultat. Il n'existe à l'heure actuelle pas de consensus sur l'indication à réaliser un diagnostic prénatal dans la maladie de Hirschsprung. En effet, la pénétrance étant incomplète, et la maladie pouvant être de sévérité variable en fonction de la longueur de tube digestif atteint (longueur du côlon atteint, et +/- extension au grêle), la recevabilité d'une demande d'interruption médicale de grossesse est très difficile à juger. Chaque dossier devra être étudié au cas par cas.

Pour les grossesses à risque élevé de récurrence, l'organisation de l'accouchement dans une maternité pouvant assurer une prise en charge rapide du nouveau-né à risque est recommandée.

De manière générale, dès lors qu'une femme enceinte a un membre de sa famille atteint de maladie de Hirschsprung, il est important que l'équipe médicale qui suit la grossesse en soit informée, afin d'organiser au mieux le suivi.

6. État des lieux de la Recherche

a. Clinique

La recherche clinique sur la maladie de Hirschsprung en France demeure limitée mais en développement, malgré les nombreuses contraintes liées à la rareté de la maladie, la diversité des formes cliniques et le manque de ressources humaines et financières.

Une analyse bibliographique sur PubMed montre environ 74 publications en 10 ans associant la France et la maladie de Hirschsprung, dont la majorité sont des études monocentriques à impact limité. Peu d'études sont prospectives, et les projets translationnels restent rares. Néanmoins, plusieurs travaux en cours illustrent l'activité de recherche, avec une implication croissante de différentes équipes :

- À **Strasbourg**, une étude monocentrique examine l'impact du délai diagnostique, tardif contre précoce, sur l'évolution à long terme.

- À **Marseille**, une étude multicentrique rétrospective se concentre sur les formes coliques totales, pour voir s'il y a une différence entre les patients avec une abaissement de type Duhamel ou anastomose iléo-anale.
- À **Necker**, une série analyse les formes les plus étendues (jusqu'au grêle) depuis 2000.
- Une étude sur la **psychogenèse de l'orifice anal** est en cours (Necker, centre MAREP).
- Un projet de **design en santé** explore l'éducation thérapeutique (Necker).
- Une **étude infirmière** à Marseille examine l'impact du suivi en HAD sur le stress parental pour les soins de nursings.

Deux projets translationnels d'envergure sont en cours :

- **HAEC-O (Rennes)** : étude prospective multicentrique (16 CHU français) visant à comprendre le rôle du microbiote et de l'épithélium intestinal dans les entérocolites, via la création d'une bio-banque d'organoïdes et de selles.
- **ButyHirsch (Marseille)** : essai de phase 3 sur l'utilisation de butyrate en lavement rectal chez le nouveau-né pour réduire les troubles fonctionnels intestinaux et les entérocolites post-opératoires.

A l'heure actuelle, les principaux freins à la recherche relevés ont été les suivants :

- **La faible incidence de la maladie, entraînant un nombre restreint de patients par centre.**
- **L'hétérogénéité des pratiques cliniques, rendant complexes les comparaisons multicentriques.**
- **Le manque de moyens humains dédiés (chefs de projets, TEC, ARC) et la difficulté d'obtenir des financements pérennes.**
- **La complexité administrative.**

Enfin, des propositions de futures recherches ont été évoquées, suggérant une dynamique collective à encourager :

- La MH étant une neurocristopathie, est ce qu'il y aurait une atteinte de la moelle spinale détectable par échographie ?
- Quel est le devenir des enfants opérés en zone transitionnelle et qui n'ont pas eu de réintervention chirurgicale ? Présentent-ils un pronostic différent, davantage de symptômes ou un risque accru d'entérocolite par rapport aux autres patients ?
- Exploration de l'impact de l'allaitement sur les entérocolites. Une étude rétrospective récente² suggère un effet protecteur de l'allaitement maternel sur la survenue d'entérocolites.

b. Fondamentale

La recherche clinique ne permet pas, à elle seule, de répondre à toutes les questions nécessaires à une meilleure compréhension de la maladie de Hirschsprung. La recherche fondamentale joue un rôle complémentaire et essentiel, en explorant les mécanismes à l'origine de la maladie et en ouvrant de nouvelles pistes thérapeutiques. Elle s'organise principalement autour de trois axes : la génétique, la biologie du développement et la thérapie cellulaire.

De nombreux gènes sont impliqués dans la maladie de Hirschsprung, qu'elle soit isolée ou syndromique. Les chercheurs ont contribué à leur découverte par différentes approches. L'étude de modèles animaux comme la souris a permis la découverte des mutations dans le gène *SOX10*, et

² Chantakhow S, Tepmalai K, Tantraworasin A, Khorana J. Development of Prediction Model for Hirschsprung-Associated Enterocolitis (HAEC) in Postoperative Hirschsprung Patients. J Pediatr Surg. 2024 Dec;59(12):161696. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2024.161696. Epub 2024 Aug 20. PMID: 39266384.

l'utilisation du séquençage de l'exome en trio a permis d'identifier des mutations dans des gènes comme *ERBB2* et *ERBB3*, associés à des formes complexes de la maladie.

Chaque mutation candidate nécessite ensuite une validation fonctionnelle, pour déterminer si elle est réellement impliquée dans la maladie. Cette validation repose sur des tests biologiques (analyse d'expression, localisation subcellulaire, activité de la protéine) réalisés sur des cellules de patients ou sur des systèmes de surexpression. De nouveaux modèles comme le poisson-zèbre ou les cellules souches pluripotentes induites (iPS) sont de plus en plus utilisés pour affiner ces analyses. Une fois validés, les nouveaux gènes sont intégrés dans les outils de diagnostic génétique.

La maladie de Hirschsprung résulte d'un défaut de développement du système nerveux entérique, en particulier d'une absence de cellules ganglionnaires dans une portion de l'intestin. Ces cellules dérivent de la crête neurale et migrent normalement le long du tube digestif pendant le développement embryonnaire. Dans la MH, les chercheurs étudient **la migration, la prolifération et la différenciation** de ces cellules grâce à divers modèles (souris, poisson-zèbre, poulet) et à des techniques avancées comme la vidéo-microscopie ou l'imagerie 3D. Ces travaux ont permis de révéler, par exemple, l'importance des voies de signalisation impliquant les gènes *RET*, *GDNF* et *EDN3*. Ils ont aussi mis en évidence des voies de migration jusque-là peu décrites, comme la migration trans-mésentérique ou l'apport de neurones dérivés de cellules de Schwann ou de crête sacrée.

Parallèlement, les techniques de séquençage à haut débit (single-cell RNA-seq, single-nucleus RNA-seq) permettent aujourd'hui de cartographier précisément les profils d'expression des gènes dans chaque cellule du système nerveux entérique en développement.

L'absence de cellules ganglionnaires dans l'intestin des patients a conduit à explorer des approches de thérapie cellulaire. Deux stratégies sont à l'étude :

- **L'utilisation de cellules de Schwann** : retrouvées dans les nerfs extrinsèques hypertrophiés chez les patients, ces cellules peuvent être cultivées en laboratoire et induites à se différencier en neurones et cellules gliales. Implantées dans un côlon aganglionnaire de souris, elles ont montré une capacité limitée de migration et de réinnervation.
- **L'utilisation de cellules souches induites (iPS)** : à partir de fibroblastes humains, il est possible de générer des cellules capables de produire des neurones entériques. Implantées dans des tissus digestifs ex vivo, elles ont montré une certaine capacité à restaurer une activité contractile. Toutefois, leur efficacité reste variable et localisée.

Ces approches sont en développement et nécessitent d'être optimisées pour espérer une application clinique à long terme.

La recherche évolue rapidement, et de nombreux dogmes sont remis en question :

- **La contribution des cellules de crête sacrée, qui migrent dans le sens opposé à la migration vagale, est aujourd'hui reconnue mais encore mal comprise.**
- **Le rôle du microbiote intestinal et son interaction avec le système nerveux entérique est un nouveau champ d'étude transversal, en lien avec des équipes de microbiologie.**
- **La diversité cellulaire au sein des ganglions entériques, y compris l'origine des neurones, fait encore l'objet de nombreuses recherches. Des anomalies ponctuelles observées en pathologie pourraient s'expliquer par des défauts de migration ou de différenciation encore mal identifiés.**

Suivi : une prise en soins multi-disciplinaire

1. L'annonce diagnostique : accompagner les familles

L'annonce de la maladie de Hirschsprung constitue une étape charnière, souvent marquée par **plusieurs traumatismes successifs** :

1. **Une séparation brutale mère-enfant**, fréquente dans les premiers jours de vie, quand le nouveau-né est transféré pour un syndrome occlusif ;
2. **Un délai d'annonce du diagnostic** parfois anxiogène, devant donc être réduit autant que possible (idéalement < 48h) ;
3. **L'incertitude sur la longueur d'atteinte intestinale**, qui conditionne en partie le pronostic.

Pour ces raisons, une **annonce réussie implique une progressivité**, avec des informations délivrées en plusieurs temps, en fonction de l'état de l'enfant et de l'avancée des examens. Il est essentiel d'**ajuster la communication aux parents** : poser des questions pour mieux comprendre leurs inquiétudes, leurs représentations et leur niveau de connaissance, et ainsi adapter le discours. Certains mots ou formulations peuvent laisser une **empreinte durable** — chaque mot compte.

De plus, comme dans toutes les annonces de maladies chroniques, la sidération induite chez les parents par l'annonce diagnostique d'une maladie grave entraîne une absence d'intégration de la plupart des informations données oralement lors de l'annonce. Il est donc nécessaire d'accompagner l'annonce à l'aide de supports écrits (livrets, liens internet, contacts des associations...) afin que chaque famille puisse, à son rythme, y revenir afin d'assimiler progressivement les différentes informations.

Une fois le diagnostic établi, l'accompagnement repose sur **plusieurs axes** :

- La **formation des familles aux soins** (notamment le **nursing** ou les **montées de sondes**), qui doivent être parfaitement maîtrisés avant la sortie. Il s'agit de gestes techniques, parfois vécus comme intrusifs, pour lesquels un **accompagnement par des infirmier(ère)s et/ou référent(e)s en stomathérapie** est indispensable, avec l'appui d'une **psychologue** si besoin.
- L'explication de la maladie à l'aide d'un **schéma visuel**, lorsque la longueur d'atteinte est connue, aide à mieux comprendre la situation de l'enfant.
- L'information claire sur les **signes d'alerte d'une entérocolite** (ballonnement, vomissements, fièvre, apathie, déshydratation) est essentielle, ainsi que les **réflexes à avoir** : savoir remonter une sonde, consulter sans délai le service référent ou, à défaut, l'hôpital le plus proche. Les parents doivent **toujours disposer du matériel** adéquat lors de leurs déplacements.

La mise à disposition de **fiches de conduite à tenir en cas d'urgence**, à insérer dans le carnet de santé de l'enfant, qui idéalement pourraient être créées et diffusées à l'échelle nationale (via les centres et filières maladies rares), représenterait un outil précieux, tant pour les familles que pour les différents soignants intervenant dans la prise en soins du patient (médecin traitant, services d'urgence...).

Enfin, un **suivi médical pluridisciplinaire** est essentiel dès le départ. Une **consultation conjointe pédiatre-chirurgien** devrait être systématiquement proposée pour tous les enfants atteints, y compris les formes courtes, afin de dépister précocement les troubles du transit afin qu'ils ne se chronicisent pas ou soient banalisés, de surveiller l'alimentation et la croissance, et de prévenir les difficultés et complications le plus tôt possible. Cette consultation initiale pourrait ensuite être renouvelée en fonction des symptômes ou des besoins familiaux, ou survenir à des étapes-clés de vie de l'enfant, comme par exemple la diversification alimentaire, l'entrée à l'école, le début de l'adolescence, et la transition vers l'âge adulte.

En résumé, l'accompagnement après le diagnostic repose sur :

- Une **annonce progressive**, humaine et contextualisée ;
- Une **formation concrète et adaptée aux soins à domicile** ;
- Une **communication renforcée** sur les risques et les conduites à tenir ;
- Une **prise en charge pluridisciplinaire**, coordonnée et accessible, même à distance.

2. Prise en soins médico-chirurgicale

a. Chirurgien

Après la prise en charge initiale, le chirurgien continue d'intervenir tout au long de la vie d'un enfant avec une maladie de Hirschsprung, lors du suivi ou de l'apparition d'éventuelles complications, telles qu'une entérocolite. Le suivi et la prise en charge des complications liées à la MH est variable d'un centre à l'autre en France.

Bien que le suivi ne soit pas standardisé en France, comme au niveau international, un suivi régulier par un chirurgien pédiatre est nécessaire en post-opératoire. Ce suivi sera initialement régulier les 3 premières années, jusqu'à l'apprentissage de la propreté, puis pourra être espacé en l'absence de complications. Dans les formes classiques, l'objectif de ce suivi est de vérifier l'absence de symptomatologie obstructive, de type ballonnement ou constipation et surveiller la croissance staturo-pondérale, afin de déceler précocement la survenue de complications, telles qu'une hypertonie sphinctérienne, qui pourra prédisposer au développement d'une entérocolite.

Le suivi est donc essentiellement clinique, et aucun examen complémentaire n'est proposé à titre systématique au cours du suivi. Les examens complémentaires, radiologiques, tels qu'un lavement opaque, ou biologiques, seront réalisés au cas par cas en fonction des symptômes.

De même, après la chirurgie d'abaissement, aucun traitement systématique n'est nécessaire.

En cas de constipation, un traitement laxatif ou des lavements évacuateurs peuvent être nécessaires.

Devant une suspicion d'une hypertonie du sphincter anal, avec des épisodes de ballonnements ou d'entérocolite à répétition, une injection de Botox® intra-sphinctérienne est proposée dans 82% des centres.

Concernant la complication la plus fréquente, l'entérocolite, seulement 63% des centres bénéficient d'un protocole spécifique pour le diagnostic et la prise en charge.

Enfin, certaines complications peuvent être liées à l'intervention chirurgicale initiale et peuvent exceptionnellement nécessiter une prise en charge chirurgicale :

- Abaissement en zone transitionnelle (absence d'exérèse de l'ensemble de l'intestin pathologique) : nécessité d'une reprise d'abaissement afin de retirer l'ensemble de l'intestin pathologique.
- Sténose de l'anastomose : nécessité de dilatations de l'anastomose ou reprise chirurgicale pour retirer la sténose.
- Apparition d'un éperon sur un montage de Duhamel : recoupe par voie transanale de l'éperon.

Actuellement, il persiste donc en France une grande variabilité des pratiques. La standardisation de certains aspects de la prise en charge, tels que le suivi ou la prise en charge des entérocolites, pourraient améliorer la qualité de soins.

Pour répondre à ces enjeux, plusieurs actions pourraient être mises en œuvre au niveau national :

- Création d'un groupe de travail inter-centres chargé d'élaborer des recommandations nationales (type PNDS).
- Développement d'un registre national des cas opérés, permettant d'analyser les résultats et les complications en fonction des techniques utilisées.
- Mise en place de formations croisées entre centres (ateliers pratiques, vidéos opératoires commentées, compagnonnage).
- Élaboration d'un parcours de soins coordonné, allant du diagnostic jusqu'à l'âge adulte.
- Nécessité d'orienter les formes longues vers centre de référence avec une expertise en nutrition parentérale à domicile, en éducation thérapeutique et stomathérapie (ETP)

b. Pédiatre gastroentérologue :

i. Rôle dans la forme longue

L'intestin grêle joue un rôle central dans l'absorption des nutriments, des vitamines, de l'eau et des électrolytes. L'iléon terminal, en particulier, est essentiel pour l'absorption de la vitamine B12, des sels biliaires, et la sécrétion de l'hormone GLP-2 impliquée dans la trophicité et la croissance de la muqueuse intestinale (voir Figure 2). Les formes longues de la maladie de Hirschsprung (environ 10 % des cas) sont donc associées à un risque d'insuffisance intestinale. Les pédiatres gastro-entérologues interviennent plus spécifiquement dans ces formes pour la mise en place et le suivi de la nutrition parentérale.

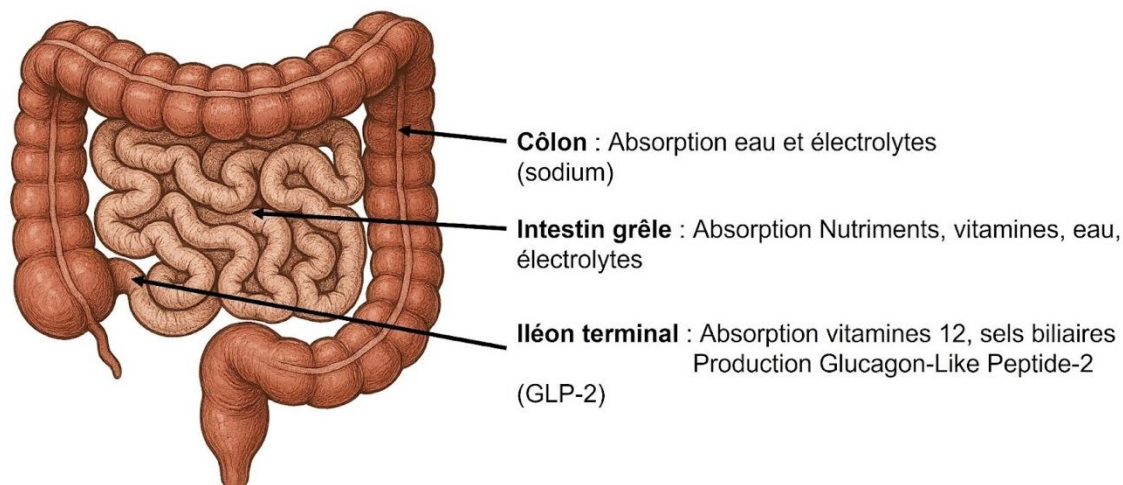


Figure 2 : Rôle de l'intestin

Parmi les particularités de prise en charge liées à ces formes longues, deux questions ont été soulignées par les pédiatres gastro-entérologues : le moment optimal pour réaliser la seconde intervention chirurgicale (entérectomie avec abaissement) et les facteurs influençant la dépendance à la nutrition parentérale.

Historiquement, une réalisation tardive (après l'acquisition de la propreté) de la seconde intervention était préconisée pour réduire le risque de dermite du siège ou encore de préserver une cavité abdominale d'un volume suffisant pour une transplantation intestinale ultérieure. Toutefois, ce choix semble accroître le risque d'entérocolite du segment exclu. Le consensus d'experts ERNICA 2024 préconise donc une résection du segment exclu plus précoce (entre 6 et 18 mois), pour diminuer le risque d'entérocolite.

Si le consensus actuel privilégie une résection plus précoce pour limiter le risque d'entérocolite, d'autres paramètres biologiques pourraient, à l'avenir, affiner encore le choix du moment opératoire. Parmi eux, la préservation de l'iléon terminal, en lien avec la sécrétion de GLP-2, pourrait être aussi un critère décisif dans le choix du timing opératoire. Il serait pertinent d'explorer cette piste en mesurant par exemple les taux plasmatiques de GLP-2 avant et après résection, afin de mieux comprendre la capacité des segments aganglionnaires exclus à produire cette hormone et leur rôle donc dans la croissance digestive des premières années. Une telle approche pourrait contribuer à personnaliser le moment de l'abaissement et à optimiser les résultats à long terme. Cependant, à l'heure actuelle, ce dosage n'est pas disponible en routine, et est uniquement réalisé dans certaines unités de recherche.

Concernant la dépendance à la nutrition parentérale, plusieurs facteurs doivent être pris en compte :

- La longueur de grêle restant,
- Sa motricité,
- Sa capacité d'absorption,
- L'intégrité de la barrière intestinale,
- L'existence d'une inflammation chronique.

Ces éléments doivent être systématiquement évalués, car le grêle résiduel, souvent considéré comme fonctionnel, peut présenter des anomalies physiopathologiques : altérations de la perméabilité, troubles moteurs, déséquilibres du microbiote ou phénomènes inflammatoires. Une étude de 2020³ a notamment mis en évidence des anomalies au sein de segments coliques considérés comme "sains", avec une surexpression des protéases PARS 1 et 2, impliquées dans l'inflammation, la perméabilité intestinale et la motilité.

Une étude multi-omique de 2020⁴, menée chez des patients porteurs de formes rectosigmoïdiennes, a confirmé ces observations. En combinant analyses immunohistochimiques, transcriptomiques et protéomiques, les chercheurs ont montré que le côlon résiduel présentait des altérations subtiles mais significatives. Ces modifications semblaient corrélées à certaines complications cliniques, comme les occlusions intestinales chroniques ou les épisodes d'entérocolite.

Enfin, **l'utilisation d'analogues du GLP-2, tel que le téduglutide, offre des perspectives thérapeutiques intéressantes.** Leur capacité à favoriser la croissance du grêle et à réduire la dépendance à la nutrition parentérale est particulièrement prometteuse dans les formes sévères. Cependant, leur place dans la stratégie thérapeutique pédiatrique reste à définir plus précisément, en particulier dans les premières années de vie.

ii. Dans la forme courte

Même après une chirurgie pour les formes courtes de la maladie de Hirschsprung, de nombreux patients continuent à présenter des troubles digestifs chroniques, notamment de la constipation (14%), une incontinence fécale (20%), un ballonnement ou des douleurs abdominales. Ces troubles peuvent résulter d'un montage chirurgical imparfait, d'une dysmotricité persistante du côlon, d'un

³ Tomuschat C, O'Donnell AM, Coyle D, Puri P. Increased protease activated receptors in the colon of patients with Hirschsprung's disease. J Pediatr Surg. 2020 Aug;55(8):1488-1494. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2019.11.009. Epub 2019 Nov 27. PMID: 31859043.

⁴ Dariel A, Grynberg L, Auger M, Lefèvre C, Durand T, Aubert P, Le Berre-Scoul C, Venara A, Suply E, Leclair MD, de Vries P, Levard G, Parmentier B, Podevin G, Schmitt F, Couvrat V, Irtan S, Hervieux E, Villemagne T, Lardy H, Capito C, Muller C, Sarnacki S, Mosnier JF, Galmiche L, Derkinderen P, Boudin H, Brochard C, Neunlist M. Analysis of enteric nervous system and intestinal epithelial barrier to predict complications in Hirschsprung's disease. Sci Rep. 2020 Dec 10;10(1):21725. doi: 10.1038/s41598-020-78340-z. PMID: 33303794; PMCID: PMC7729910.

trouble fonctionnel du sphincter anal, ou d'une combinaison de ces facteurs. Un suivi régulier avec un gastroentérologue permet de détecter précocement ces problèmes, d'ajuster les traitements de première ligne en collaboration avec le chirurgien digestif (laxatifs/anti-diarrhéiques/anti-spasmodiques, injections de botox, rééducation périnéale/biofeedback, irrigation, +/- anti-infectieux en cas de pullulation microbienne) et d'améliorer la qualité de vie au quotidien. En cas d'échec, le recours à une équipe spécialisée, et chez l'adulte, en lien avec l'équipe pédiatrique qui a pris en charge le patient, peut être nécessaire. Des explorations telles que la manométrie anorectale, l'endoscopie, une imagerie, le temps de transit, voire une manométrie colique peuvent s'avérer nécessaire pour mieux comprendre la physiopathologie des troubles observés et adapter le traitement (toxine botulique, irrigation antérograde, intervention chirurgicale)

Par ailleurs, l'évolution de ces symptômes varie dans le temps : certains enfants voient leur état s'améliorer avec l'âge, mais d'autres gardent des séquelles digestives à l'adolescence ou à l'âge adulte. Une transition vers une prise en charge adulte est donc indispensable pour assurer un suivi au long cours. Ce suivi permet aussi de dépister des troubles associés, comme des complications urinaires ou des conséquences psycho-sociales secondaires aux troubles digestifs et à l'incontinence éventuelle.

La maladie de Hirschsprung ne s'arrête donc pas à la chirurgie : le suivi médical gastroentérologique, est également une composante clé, et reste essentiel tout au long de la vie.

c. Gastroentérologue adulte

Actuellement, les gastroentérologues adultes ne prennent le plus souvent en charge que les formes complexes de la maladie de Hirschsprung, notamment les patients nécessitant une nutrition parentérale ou vivant avec une stomie. La Professeure Francisca Joly, gastroentérologue à l'hôpital Beaujon, souligne que, sur une cohorte de plus de 500 patients suivis pour nutrition parentérale, seuls 15 le sont pour une forme longue de la maladie de Hirschsprung. La Pre Joly indique par ailleurs suivre moins de 10 patients atteints de formes courtes.

Ce constat met en évidence une problématique de fond : **l'absence de relais médical adulte clairement défini pour une grande partie des patients**. Les formes moins sévères, bien qu'opérées en pédiatrie, demeurent souvent sans suivi spécifique à l'âge adulte, exposant ces individus à des complications tardives (troubles de la continence, douleurs abdominales, isolement psychologique) et à un sentiment d'abandon.

La transition de la pédiatrie vers la médecine adulte constitue un **moment critique du parcours de soins**, particulièrement dans le champ des maladies chroniques rares. Pour être effective, elle doit être **anticipée, progressive, partagée entre les équipes pédiatriques, adultes et les familles**.

Si des parcours de transition organisés existent désormais pour de nombreuses pathologies, et dans quelques centres prenant en charge les patients atteints de maladie de Hirschsprung même courte, ce n'est pas le cas partout. Le défaut de formation spécifique des gastroentérologues adultes, associé à une structuration hospitalière fragmentée, rend difficile la mise en place de parcours cohérents.

Les hôpitaux pour adultes souffrent de plus d'un **manque de multidisciplinarité** : à l'hôpital Beaujon la Professeure Joly souligne par exemple, l'absence d'unité de chirurgie urologique, de néphrologie et de génétique, gênant la prise en charge globale et multidisciplinaire des jeunes patients atteints de malformations complexes. Ainsi, la dispersion des soins entre différents établissements adultes contribue à la désorganisation du suivi.

La période adolescente est marquée par des enjeux propres à la construction de soi, à l'autonomisation, à l'adhésion aux soins et à la gestion des différences sociales. Ces facteurs sont exacerbés par la chronicité de la maladie et les antécédents chirurgicaux parfois lourds.

Le changement brutal de référents médicaux, la méconnaissance de la pathologie par les équipes adultes, ou encore l'environnement hospitalier moins adapté aux jeunes patients peuvent accentuer un **sentiment de rupture ou d'abandon**. De leur côté, les parents vivent eux aussi une transition difficile, souvent marquée par la crainte d'être exclus des décisions ou par la difficulté à laisser leur enfant accéder à une pleine autonomie.

Malgré ce tableau préoccupant, des expériences positives émergent. Des consultations de transition se mettent en place dans certains centres, parfois sur des effectifs très modestes, avec des binômes pédiatre/gastroentérologue adulte impliqués. Ces collaborations, bien que chronophages et exigeantes, permettent une **acculturation réciproque**, essentielle à la continuité et à la qualité du suivi.

Dans cette dynamique, le réseau MAREP (MAIformations Ano-Rectales et Pelviennes rares), en partenariat avec la filière de santé NeuroSphinx, a recensé par ville les spécialistes adultes susceptibles de prendre en charge les patients atteints de malformations pelviennes et médullaires rares avec atteintes sphinctériennes et/ou neurologiques. Ce [répertoire](#) constitue un outil pour orienter les familles et les professionnels de santé, et améliore la continuité des soins sur le territoire.

D'autres initiatives, notamment associatives, viennent renforcer l'autonomisation des jeunes patients grâce à des outils d'éducation thérapeutique, des plateformes numériques et des vidéos pédagogiques co-construites avec les usagers.

Enfin, un suivi structuré à long terme est nécessaire pour éviter les situations de rupture de soins, les retours tardifs dans le système de santé à l'âge adulte, et les complications cliniques ou psychologiques évitables. **La transition ne doit plus être perçue comme une césure, mais comme une continuité organisée et accompagnée.**

d. L'entérocolite, une complication à ne pas méconnaître

i. Définition

L'entérocolite associée à la maladie de Hirschsprung (HAEC) est une complication majeure de la maladie de Hirschsprung. L'HAEC se manifeste par une inflammation aiguë de l'intestin (principalement du côlon, parfois de l'intestin grêle) survenant chez des patients porteurs de la maladie de Hirschsprung — avant ou après chirurgie. Elle peut être sévère, voire mettre en jeu le pronostic.

La pathogénie n'est pas complètement élucidée, mais elle est liée à une stagnation fécale, à une distension, à une prolifération bactérienne, et à des phénomènes de perméabilité muqueuse.

Cette complication impose une vigilance accrue dès la suspicion ou le diagnostic de la maladie de Hirschsprung. Elle peut survenir avant la chirurgie, et également après la chirurgie d'abaissement. Elle constitue un facteur de morbidité important, car elle peut nécessiter une mise en place d'une stomie, mais également un facteur de risque de mortalité.

Plusieurs facteurs de risque d'entérocolite ont été identifiés :

- **Forme étendue** de la maladie de Hirschsprung.
- **Retard de diagnostic ou de prise en charge** chirurgicale.
- Présence d'une **dilatation importante**, mauvaise évacuation des selles et gaz avec les montées de sonde, ou présence d'une occlusion fonctionnelle ou anatomique.
- **Forme syndromique** avec présence d'une trisomie 21 associée.

ii. Diagnostic et prise en charge

La présentation clinique typique comprend une fièvre, une distension abdominale, une diarrhée parfois fétide, des vomissements, et/ou une altération de l'état général. L'ensemble des signes n'est

pas toujours présent, et toute présentation de gastro-entérite chez un enfant avec une maladie de Hirschsprung doit faire suspecter une entérocolite. La survenue d'une entérocolite est principalement fréquente les premières années de vie.

Il n'existe pas d'examen complémentaire pouvant confirmer ou exclure de manière certaine la présence d'une entérocolite : le diagnostic repose sur un faisceau d'arguments cliniques, biologiques, (syndrome inflammatoire), et radiologiques, avec des signes d'occlusion intestinale (niveaux hydro-aériques).

La prise en charge est urgente, médicale et chirurgicale, et nécessite l'avis d'un chirurgien pédiatre. Elle repose sur une réhydratation avec perfusion, la mise en place d'antibiotiques par voie intraveineuse ou orale en fonction de l'état général de l'enfant, et l'évacuation des selles et gaz par des lavements, voire par une chirurgie de dérivation intestinale (stomie) en cas d'inefficacité des lavements.

La prévention de l'entérocolite repose principalement sur un suivi rapproché, et un traitement précoce de la constipation et de l'hypertonie sphinctérienne. Le suivi proactif post-opératoire peut ainsi permettre d'éviter beaucoup d'épisodes d'HAEC. L'éducation des familles et de l'entourage de l'enfant est également primordiale, afin de repérer les signes précoces d'entérocolite, et connaître les premiers gestes à réaliser (montée de sonde rectale, paracétamol, hydratation).

Lors de la table-ronde, plusieurs pistes de progrès ont émergé :

- **Standardisation des protocoles d'HAEC** : nécessité d'un protocole national/consensus français (à l'image des recommandations internationales), incluant les signes d'alerte, gestion standardisée, contact urgent, plan de lavements, antibiothérapie.
- **Formation des équipes et des familles** : information sur les signes précoces d'HAEC, importance d'un « plan d'urgence » en cas de suspicion, élaboration d'une fiche d'urgence « que faire en cas de distension/fièvre/diarrhée » avec mesures et contacts.
- **Suivi à long terme des patients opérés** : les équipes doivent intégrer la vigilance pour l'HAEC non seulement en période néonatale, mais aussi chez l'adolescent et l'adulte.
- **Recherche et registre** : encouragement à la collecte de données (incidence, facteurs de risque, résultats à long terme) sur l'HAEC dans la maladie de Hirschsprung.

e. Rôle de l'urologue

La maladie de Hirschsprung est principalement abordée sous l'angle digestif, mais les troubles mictionnels constituent une comorbidité fréquente, bien que souvent sous-estimée. Les données disponibles font état d'une prévalence d'environ 22 %, avec des symptômes parfois discrets, mais ayant un retentissement notable sur la qualité de vie des patients. Ces troubles peuvent survenir précocement ou apparaître secondairement au cours de la croissance, en lien avec les modifications anatomiques et fonctionnelles du pelvis.

Les mécanismes impliqués sont multiples. D'une part, la chirurgie pelvienne, qu'elle soit trans-anale ou par voie abdominale, peut altérer l'innervation du sphincter et du détrusor, entraînant une dysfonction de la vidange vésicale. D'autre part, la pathologie elle-même peut s'associer à des malformations du tractus urinaire ou à une atteinte du plancher pelvien. L'interaction entre les fonctions digestive et urinaire est également centrale : une constipation chronique, fréquente chez ces patients, est un facteur aggravant bien reconnu des troubles mictionnels.

Sur le plan clinique, les patients peuvent présenter des symptômes de stockage (pollakiurie, impériosités, incontinence) ou de vidange (dysurie, mictions fractionnées, résidu post-mictionnel). Des complications telles que les infections urinaires récidivantes, le reflux vésico-urétéral ou même une

altération de la fonction rénale peuvent en découler. Chez l'adulte, des troubles de la fonction sexuelle sont parfois observés, notamment des dysfonctions érectiles chez l'homme ou des douleurs lors des rapports chez la femme.

Les principaux facteurs de risque identifiés dans la littérature incluent le genre féminin, la persistance d'une constipation non traitée, un âge avancé au moment de la chirurgie, ainsi que certains types d'interventions (comme la technique de Duhamel). Le niveau d'expertise du centre opérateur semble également jouer un rôle dans la prévention de ces complications.

Un dépistage structuré est essentiel. Dès la période néonatale, une échographie rénale et médullaire permet d'identifier des anomalies associées. À partir de 5 ans, l'interrogatoire, le score DVSS, le calendrier mictionnel, la débitmétrie et la mesure du résidu post-mictionnel sont des outils simples mais efficaces. À l'adolescence et à l'âge adulte, le suivi doit se poursuivre avec un bilan uro-gynécologique complet, notamment chez les jeunes femmes, chez qui des complications comme les hydrosalpinx ont été rapportées.

La prise en charge repose d'abord sur le traitement de la constipation, qui reste la pierre angulaire de toute démarche thérapeutique. L'éducation mictionnelle (posture, régularité, hygiène) améliore significativement les symptômes. En fonction de la sévérité, des traitements médicamenteux ou le recours au cathétérisme intermittent peuvent être nécessaires. Dans certains cas, des techniques de neuromodulation (tibiale ou sacrée) peuvent être envisagées.

En conclusion, les troubles mictionnels dans la maladie de Hirschsprung doivent faire l'objet d'un dépistage systématique et d'un suivi prolongé, au même titre que les troubles digestifs. Une approche multidisciplinaire et une transition bien organisée vers la médecine adulte sont indispensables pour prévenir les complications à long terme et préserver la qualité de vie de ces patients.

3. Prise en soins para-médicale

La prise en soins des enfants atteints de la maladie de Hirschsprung repose sur une équipe spécialisée, composée de nombreux professionnels paramédicaux en association à la prise en soins médicale.

a. Référent(e)s en stomathérapie

Les référent(e)s en stomathérapie travaillent en lien étroit avec les chirurgiens mais aussi avec d'autres professionnels, notamment psychologues, assistantes sociales, gastroentérologues et pédiatres, pour proposer un accompagnement global dès l'annonce diagnostique.

Leur rôle est centré sur la formation des parents aux soins de leur enfant (sondages, soins de stomie, lavements rétrogrades) et l'aide à la gestion du matériel, et sur l'apprentissage de la surveillance des signes d'alerte, tout cela dans une optique d'autonomisation des familles. L'objectif est de limiter le recours à l'intervention de professionnels à domicile, en garantissant que les parents soient le plus possible autonomes à la sortie. Des consultations spécifiques sont organisées en parallèle des hospitalisations pour permettre un accompagnement éducatif personnalisé tout au long du parcours.

Les référent(e)s en stomathérapie jouent également un rôle important dans l'accompagnement psychologique et social, en organisant des temps d'échange entre les familles, et aident à faciliter l'acceptation des soins. Leur rôle est en particulier fondamental à des moments charnière comme la première sortie de l'hôpital après l'annonce diagnostique, l'entrée en collectivité ou à l'école, au décours d'une intervention chirurgicale ou lors de la mise en place de nouveaux soins. Le suivi se

poursuit aussi théoriquement à l'adolescence, bien que cette période soit fréquemment marquée par une perte de lien avec certains patients. Une partie des patients rapporte une amélioration de leur continence et de leur qualité de vie, tandis que d'autres échappent au suivi. Les référent(e)s en stomathérapie accompagnent aussi les patients dans la transition vers la médecine adulte, lorsqu'ils ont pu continuer à être suivis pendant l'adolescence.

b. Prise en charge psychologique

La présentation synthétisant les réflexions du groupe de travail de huit psychologues a mis en lumière plusieurs problématiques transversales dans la prise en charge des enfants atteints de la maladie de Hirschsprung. Trois axes ont été particulièrement approfondis : la douleur chronique, la scolarité et l'adolescence.

La **douleur chronique**, souvent difficile à évaluer et à verbaliser par l'enfant, est un enjeu central. Elle peut avoir un impact sur les capacités cognitives, l'attention, et le vécu émotionnel. On observe une suradaptation de certains enfants et une dynamique familiale marquée par une hypervigilance parentale. Cette douleur met en tension la relation parents-enfants et confronte également les équipes soignantes à un sentiment d'impuissance. **Une meilleure articulation entre les dimensions physique, émotionnelle et relationnelle de la douleur, et un recours plus systématique aux approches pluridisciplinaires (psychomotricité, hypnose, activité physique adaptée, diététique etc.) sont identifiés comme des leviers d'amélioration.**

La **scolarisation** des enfants représente un autre défi, notamment autour des enjeux de continence et d'intégration sociale. Certaines étapes-clés comme l'entrée à l'école maternelle, puis à l'école élémentaire, et ensuite au collège, nécessitent un accompagnement spécifique pour les familles. Les aménagements mis en place, bien que nécessaires (Projet d'Accueil Individualisé, accès libre aux toilettes, soutien émotionnel) sont parfois mal vécus par les enfants, et peuvent être source de honte ou de repli sur soi. **Le lien entre l'école et l'équipe soignante, ainsi que la formation et la sensibilisation des professionnels de l'éducation apparaissent essentiels pour prévenir l'isolement ou le harcèlement.**

La mise en place d'ateliers, de groupes de parole, et la création de supports pédagogiques adaptés à destination du personnel de l'éducation nationale pourraient être proposés dans cette optique.

L'entrée du patient dans l'**adolescence** va de pair avec une réappropriation de la maladie par le jeune lui-même, à travers une nouvelle compréhension de son corps, de son histoire médicale, et de ses relations. La relation aux soignants évolue : les adolescents peuvent ressentir le besoin de pouvoir s'exprimer dans un espace tiers, extérieur à la relation construite dans l'enfance (notamment en dehors de la présence parentale).

Des dispositifs spécifiques (consultations spécifiques pour adolescents, groupes de parole, consultation de sexologie, rencontres avec des patients-experts) doivent être proposés pour favoriser l'autonomisation et la compréhension de la maladie par le patient, et pour aider à l'intégration de cette maladie dans la vie scolaire puis professionnelle, amicale et amoureuse du patient.

c. Assistant(e) de service social (ASS)

Lors de cette journée d'Assises, nous n'avons pas réussi à obtenir la présence d'un(e) assistant(e) de service social(e) impliqué(e) dans la prise en soins des patients ayant une MH. Certains services disposent d'un ASS connaissant la maladie de Hirschsprung et ses conséquences sur la vie quotidienne, et peuvent aider de manière efficace à la mise en place d'aménagements spécifiques facilitant

l'intégration dans la vie scolaire et professionnelle des patients, et à l'obtention de soutien financier. L'ASS évalue en effet la situation sociale, familiale, financière et administrative des patients et de leur famille, informe les familles sur les aides auxquelles elles ont droit, et les accompagne ensuite dans les démarches administratives à réaliser pour faciliter leur vie quotidienne.

Il peut s'agir par exemple des demandes d'accompagnement par une AESH (Accompagnant d'Élève en Situation de Handicap) auprès de la MDPH (Maison Départementale pour les Personnes Handicapées), de la mise en place d'un PAI (Projet d'Accueil Individualisé) à l'école, de la demande d'une AAH (Allocation Adulte Handicapé) etc.

Le rôle de l'ASS est donc fondamental dans la prise en charge pluridisciplinaire du patient, dans la MH comme dans les autres pathologies chroniques, pour favoriser l'intégration et l'épanouissement du patient dans sa vie sociale et professionnelle et pour limiter les conséquences financières de la maladie.

4. Le soutien familial et associatif

a. Les aidants

L'annonce de la maladie de Hirschsprung représente bien souvent un choc pour les familles, d'autant plus qu'elle survient fréquemment à la naissance, à un moment où l'on s'attend à vivre des instants heureux avec son enfant. Cette annonce, plus ou moins bien accompagnée selon les situations, conditionne fortement la suite du parcours, tant sur le plan psychologique que médical. Elle influence la relation de confiance avec l'équipe soignante, l'adhésion à la prise en charge et le ressenti global des aidants. Face à une maladie rare, les familles se sentent à la fois isolées — par la méconnaissance générale de la pathologie — et submergées par un flot d'informations complexes, de démarches à accomplir, et par la découverte soudaine du monde médical. À cela s'ajoutent des inquiétudes lourdes : culpabilité liée à la dimension génétique de la maladie, doutes sur la qualité de la prise en charge, peur que leur enfant ne bénéficie pas des soins ou des expertises les plus adaptés.

Quand l'enfant grandit, les aidants peuvent continuer à se sentir isolés et parfois démunis. En dehors du cadre hospitalier, il est souvent difficile d'identifier les bons professionnels — kinésithérapeutes, psychologues, assistants sociaux — ayant une connaissance suffisante de la maladie. Les programmes d'éducation thérapeutique du patient (ETP), pourtant utiles pour soutenir familles et enfants dans la gestion au quotidien, restent trop peu connus et insuffisamment accessibles. La diversité des formes de la maladie de Hirschsprung empêche toute prise en charge standardisée : chaque situation demande une attention particulière, une écoute et du temps pour proposer un accompagnement adapté. Or, face à la récurrence de certains symptômes, comme la constipation persistante ou, à l'inverse, les pertes fécales difficiles à maîtriser avec l'âge, les familles se retrouvent parfois sans solutions claires ni ressources suffisantes pour faire face.

Une enquête a été réalisée en septembre 2024 à l'occasion des Assises auprès des familles en contact avec les associations. 72 réponses ont été reçues. 6 grands thèmes étaient abordés :

La prise en soins médicale

Constats :

- Difficultés de prise en charge en hôpitaux de proximité : retard de diagnostic, manque d'informations auprès des familles, manque de communication avec les centres spécialisés, peu ou pas de lien avec le centre de référence de proximité.
- Déficit des réseaux de ville pour le suivi des patients sortant des réseaux hospitaliers spécialisés dans la maladie de Hirschsprung.
- Défaut de personnel pour assurer la coordination des soins pluridisciplinaires à l'hôpital et surtout en ville "une fois sorti de l'hôpital, c'est le parcours du combattant qui commence".

- Disparition des modules de formation en pédiatrie dans le cursus infirmier avec perte de l'expertise des infirmier(e)s dans les soins hospitaliers.
- Insuffisance de l'enseignement des maladies rares pendant le cursus de formation des étudiants en médecine, qui est actuellement optionnel dans la plupart des facultés.
- Retour des familles : sentiment d'abandon, angoisses.

Propositions :

- Création de double cursus pendant l'internat de chirurgie digestive adulte
- Création de postes de coordonnateurs de parcours de soins à l'hôpital mais aussi en ville
- Instauration de modules obligatoires de formation en pédiatrie pendant le cursus de formation des infirmier(e)s dans les IFSI.
- Systématisation de l'enseignement des maladies rares pendant le cursus de formation des médecins (modules qui deviendraient obligatoires)

La prise en soins paramédicale

Constats :

- Pas d'intervention d'infirmier(ère)s à domicile à la sortie de l'hôpital : les soins tels que les montées de sondes, dilatations, soins de stomies sont délégués aux parents après une courte formation, constituant un traumatisme pour certains
- Suivi pluridisciplinaire non systématique à la sortie de l'hôpital : Psychologue, psychomotricité, kinésithérapie, ostéopathie diététique.
- Retour des familles : manque d'informations + déficit des réseaux en ville.
- La scolarité : les parents se retrouvent seuls à organiser la rentrée, pas ou peu d'AESH dès la maternelle.

Propositions :

- Revoir le codage au niveau des actes infirmiers pour les interventions à domicile.
- Formation des paramédicaux : Contact avec leurs syndicats
- Les ARS : intervention sur les réseaux de ville
- Projet en cours (Dr Célia CRETOLLE) présentation et mise en relation avec les médecins scolaires et PMI d'île de France. 1ère session : 06/12/24

Les soins

Constats :

- Difficultés d'accessibilité aux structures de soin : la moitié des familles jugent les structures de soins géographiquement peu accessibles. Cela génère des problématiques avec les déplacements à gérer en plus de la maladie.
- Disparité des soins à domicile : beaucoup de parents se sentent peu ou mal formés aux soins après hospitalisation, ils éprouvent le sentiment d'être "lâchés dans la nature". À cela s'ajoute parfois le manque de compétences des IDE pour les soins spécifiques (stomies, sondes).
- Difficultés d'approvisionnement en matériel adapté, parfois non remboursé.
- Manque de référent(e)s en stomathérapie et kiné, faible connaissance des pharmaciens.
- Les formes totales avec nutrition parentérale bénéficient généralement d'une meilleure prise en charge car les enjeux ne sont pas les mêmes.

Propositions :

- Formation plus complète avant retour à domicile (ETP généralisée)
- Référents soins en HAD.
- Accès systématique à un référent(e) en stomathérapie.
- Meilleure formation et diffusion des coordonnées des kinésithérapeutes.
- Vidéos explicatives officielles.

- Sensibilisation des pharmaciens aux spécificités de la maladie.

Les démarches administratives

Constats :

- Démarches longues, complexes et mal expliquées.
- Faible soutien social à l'hôpital.
- Délais MDPH entre 4 à 12 mois.
- Remboursements mal connus ou mal proposés (ex : transports).
- Nécessité de se battre pour faire reconnaître les droits.

Propositions :

- Visite d'une assistante sociale dès l'hospitalisation.
- Mise à disposition du guide complet sur les aides disponibles édité par Orphanet.
- Formation des organismes administratifs à la maladie.

Vie quotidienne

Constats :

École

- Accueil possible en milieu scolaire mais compliqué en périscolaire.
- PAI largement utilisés mais peu respectés.
- Refus de soins par le personnel, difficultés pour obtenir une AVS.

Loisirs :

- Accès compliqué, fort investissement parental requis.
- Les centres référents facilitent les choses avec NPAD sous conditions.

Emploi :

- Un des parents cesse ou réduit son activité (soins, RDV...).

Vie familiale et sociale :

- Impact important sur le couple, la fratrie, la vie sociale.
- Sentiments : stress, isolement, culpabilité.
- Moqueries, repli, perte de confiance pour l'enfant.

Propositions :

- Soutien psychologique familial.
- Échanges avec d'autres familles.
- Livret explicatif pour l'école, carte de priorité toilettes.
- Aide pour modes de garde adaptés

L'adolescence

- Les ados parlent peu de leur maladie (tabou, honte, isolement).
- Ils connaissent leur maladie mais veulent plus d'explications.
- Tous bénéficient d'un suivi médical, 4 ados sur 5 suivent un traitement, mais aucun ne suit un régime alimentaire particulier. Ils ont tous des maux de ventre. Il y a sans doute un axe d'amélioration au niveau de l'alimentation.

Vie quotidienne :

- Seul 1 adolescent sur 5 considère avoir acquis la propreté jour et nuit.
- 2 adolescents sur 5 bénéficient d'un PAI, qu'ils estiment utile et rassurant.
- Certains perçoivent leur quotidien comme « handicapant », « pesant », « nul ».

- Ils notent un impact sur leur scolarité, leur vie sociale, les loisirs, avec des moqueries et un isolement.

Attentes :

- Plus d'échanges avec d'autres jeunes malades.
- Des solutions concrètes pour la propreté, le suivi, le quotidien.

b. Les associations

Les associations jouent un rôle essentiel dans le parcours des familles touchées par la maladie de Hirschsprung. Elles apportent avant tout un soutien humain, en rassurant les parents sur le fait qu'ils ne sont pas seuls, qu'un réseau existe, composé de personnes ayant vécu des situations similaires. Ces familles peuvent partager leur expérience, offrir des conseils pratiques et montrer qu'il est possible de surmonter les difficultés liées à la maladie. Cette mise en relation rompt l'isolement souvent ressenti face à une maladie rare.

Pour les professionnels de santé, il est important de reconnaître la légitimité des associations. Celles-ci ne se substituent en aucun cas aux médecins : elles ne donnent pas d'avis médical ni d'orientation thérapeutique, mais renvoient systématiquement vers les professionnels de santé compétents.

Lors des Assises, 3 associations de patients étaient représentées.

AFMAH

L'association était représentée par son Bureau : Carole CHAVEL (Présidente), Laure CHMIELIEWSKI (Secrétaire), Bastien MARMONIER (Trésorier), et Fanny BERGER et Baptiste LINAY (Vice-Présidents). Amandine JEUNE (Secrétaire adjointe) était excusée, n'ayant malheureusement pas pu participer à la journée.

Tous les participants ci-dessus sont concernés par la maladie de Hirschsprung, soit en tant que patient soit en tant que parent.

L'association a été créée en 2000 par Carole CHAVEL et Pr Dominique JAN, rapidement rejoints par le Pr Stanislas LYONNET et le Pr Olivier GOULET. Carole est restée présidente jusqu'en 2013, puis vient de reprendre la présidence début 2024. Le Bureau a été intégralement renouvelé en septembre 2024.

Les missions de l'association sont multiples. Tout d'abord, **elle favorise les échanges** entre familles et soutient l'investissement personnel, qu'il s'agisse de s'impliquer dans la vie associative, de contribuer à la recherche ou d'accompagner d'autres patients ou aidants. Ensuite, **elle diffuse une information pédagogique et accessible**, à travers des outils variés : site Internet régulièrement mis à jour, publications papier, réseaux sociaux, ouvrages destinés aux enfants comme *Siméon et la grenouille* ou *Victor*. Enfin, **elle assure un rôle de relais et de représentation**, en faisant remonter les problématiques du terrain, en identifiant les besoins, et en les partageant avec le comité scientifique, les instances représentatives et les professionnels concernés. Ce rôle de capteur de signaux faibles est précieux dans une pathologie encore méconnue et évolutive. A l'inverse, l'association est sollicitée par les professionnels pour faire entendre la voix des malades que ce soit dans des programmes de recherche ou d'ETP par exemple.

Enfin l'AFMAH a développé **un réseau de référents locaux**, présents dans la plupart des régions. Ces relais facilitent les liens avec les centres de référence, les hôpitaux, les professionnels de santé et les familles, permettant ainsi une plus grande proximité et une meilleure réactivité, notamment dans les situations urgentes où les réponses adaptées peuvent être difficiles à obtenir rapidement.

Depuis sa création il y a 25 ans, l'AFMAH dispose d'un comité scientifique composé d'experts reconnus à l'échelle nationale, et ne diffuse aucune information médicale sans validation préalable. Les médecins peuvent donc orienter en toute confiance les familles vers cette structure fiable, qui agit en complémentarité du suivi médical.

Les membres du Comité Scientifique de l'AFMAH sont listés ci-dessous :

Pre Jeanne Amiel	généticien clinique	Paris - Necker
Pr Alexis Arnaud	chirurgien pédiatrique viscéral	Rennes
Dr Célia Crétolle	chirurgien pédiatrique viscéral	Paris - Necker
Dr Anne Dariel	chirurgien pédiatrique viscéral	Marseille
Dr Rémi Dubois	chirurgien pédiatrique viscéral	Lyon
Dr Julie Duclos	chirurgien viscéral adulte	Marseille
Pr Thierry Lamireau	pédiatre gastroentérologue	Bordeaux
Dr Louise Montalva	chirurgien pédiatrique viscéral	Paris - Debré

L'AFMAH est également partenaire actif des centres de référence MaRDi et MAREP, membre du collectif Alliance Maladies Rares et membre du groupe European Patient Advocacy Group (ePAG) d'ERNICA (European Reference Network for rare Inherited and Congenital (digestive and gastrointestinal) Anomalies).

Rires et tapage chez les Hirschsprung

L'association est représentée par Florie BECERRA et Marie PUCCINI, qui se préparaient à devenir prochainement membres du Bureau au moment de la journée des Assises (le bureau était en effet en cours de renouvellement en novembre 2024). Florie a elle-même la maladie de Hirschsprung, ainsi que ses deux enfants. Marie est la maman de Louis, 9 ans, qui est atteint de la maladie.

L'association a été fondée en juillet 2015 par Sylvie Touzet et a édité un recueil de témoignages publié en septembre 2015.

Ses objectifs sont :

- D'accompagner les familles touchées par la maladie de Hirschsprung,
- De sensibiliser et faire connaître la maladie sur l'ensemble du territoire : "faire du bruit partout en France"
- De soutenir financièrement la recherche dédiée à cette pathologie,
- De couvrir le territoire pour favoriser un dépistage plus rapide.

Actions concrètes :

- Animation de groupes sur Facebook : familles, adolescents, adultes (environ 450 membres),
- Organisation de rencontres régionales entre familles,
- Soutien financier à la recherche
- Réalisation d'une enquête auprès des familles en contact avec les associations, dont les résultats ont été partagés à l'occasion des Assises (cf ci-dessus).

Un sourire pour Hirschsprung

L'association est représentée par Stéphanie SALEMBIER, Présidente, maman d'Illoris qui a 12 ans et est atteint de la Maladie de Hirschsprung.

Elle a été créée en 2015, elle est très active au sein de l'hôpital Necker. Son objectif est d'apporter du confort, du soutien moral, une aide aux familles.

Actions régulières :

- Animation d'un groupe Facebook
- Organisation et financement d'animations, notamment le spectacle d'un musicien chaque année dans le service de gastroentérologie, participation à l'événement après-midi "Noël" à l'hôpital

Faits marquants :

- Signature d'une convention de partenariat et d'intervention avec l'hôpital Necker Enfants Malades le 21 février 2019.
- Rencontre en juillet 2023 avec le député des Yvelines, Karl Olive, à l'Assemblée nationale.
- Remise d'un plaidoyer et de propositions d'amélioration (en collaboration avec le Dr C. Crétolle) au ministre de la Santé.

c. Organisation et actions du réseau MAREP (Malformations Ano-Rectales et Pelviennes)

Les patients atteints de la maladie de Hirschsprung sont généralement suivis dans les centres du réseau MAREP (Malformations Ano-Rectales et Pelviennes rares), qui appartiennent à la filière nationale de santé NeuroSphinx. Celle-ci fédère les centres experts, les professionnels de santé et les associations autour des malformations pelviennes et médullaires rares. Pour les formes longues de la maladie, les centres du réseau MaRD (Maladies Rares Digestives), intégré au sein de la filière de santé FIMATHO (Maladies rares Abdominales et Thoraciques), interviennent également dans la prise en soins.

Le centre de référence coordonnateur MAREP, situé à l'hôpital Necker organise depuis 2008 des parcours de soins pluridisciplinaires "à la carte" en fonction des besoins de chaque patient. Grâce aux financements des Plans National Maladies Rares successifs (PNMR), une équipe pédiatrique pluridisciplinaire a été constituée, incluant chirurgiens, gastroentérologues, référent(e)s en stomathérapie, psychologues, kinésithérapeutes, diététiciens, assistantes sociales et infirmières de coordination. La file active de patients atteints de la maladie de Hirschsprung pris en charge chaque année à Necker est estimée entre 100 et 120 patients, au sein de parcours de soins organisés et valorisés en HDJ.

Le centre MAREP Necker a également développé des consultations spécialisées en santé sexuelle et dédiées à la préparation au transfert en services pour adultes, ainsi que deux programmes d'éducation thérapeutique des patients (ETP), validés par l'ARS IDF depuis 2011. Un de ces deux programmes est composé de plus de 30 ateliers pour accompagner les enfants et leurs familles tout au long du parcours de soins avec pour objectif l'acquisition d'une propreté socialement acceptable, et une attention particulière portée à la transition, période charnière à l'adolescence. Ce programme d'ETP a inspiré le développement d'autres programmes dans différents centres du réseau MAREP sur le territoire national.

Au-delà de l'hospitalisation, et avec pour objectif le renforcement du réseau Ville-Hôpital et l'amélioration de la communication entre les différents intervenants gravitant autour des patients, des initiatives ont été mises en place : interventions ponctuelles dans les établissements scolaires, formations ciblées (kinésithérapeutes, référent(e)s en stomathérapie), partenariats avec des SSR (Soins de Suite et de Réadaptation), et collaborations avec des prestataires privés pour les soins à domicile.

L'implication du centre dans la collecte de données via la base nationale BaMaRa est également notable : plus de 1 000 dossiers de maladie de Hirschsprung y sont désormais enregistrés dans les 30

centres du réseau, et le nombre de dossiers enregistrés annuellement dans la base est proche de l'incidence annuelle de la maladie.

Enfin, des outils numériques comme l'application Poop&Pee (2 000 téléchargements), et son futur rapprochement avec la plateforme PEACH, témoignent d'un effort constant de modernisation et de développement de nouveaux outils pour coordonner des parcours de soins.

Cette organisation, permettant l'implication coordonnée de différents professionnels de santé auprès du patient, est possible dans les centres de référence grâce aux moyens financiers alloués par les PNMR successifs, mais plus complexe à organiser dans les plus petites structures (centre de compétence) en raison de l'absence de moyens financiers spécifiquement dédiés.

Synthèse de la journée

La journée des Assises de la maladie de Hirschsprung a permis de dégager des priorités claires, exprimées par les familles, les professionnels de santé et les associations.

Un élément fondamental soulevé lors de cette journée est l'importance de la **communication** :

- Communication auprès des familles d'abord au moment du diagnostic, avec une annonce qui se doit d'être progressive, accompagnée, et renforcée par des supports écrits (livret ou fiche explicative).
- Communication ensuite entre les structures : entre centres experts et hôpitaux de proximité, en cas d'urgence comme l'entérocolite, pour laquelle une **fiche d'urgence standardisée et accessible** est essentielle.
- Communication aussi entre professionnels de spécialités différentes — chirurgiens, pédiatres, gastroentérologues, référent(e)s en stomathérapie, psychologues, assistants sociaux — qui doivent intervenir de manière **coordonnée et multidisciplinaire**, dès le retour à domicile, en incluant systématiquement les enfants atteints de formes même courtes.

La **formation complète des parents** avant le retour à domicile de leur enfant est un préalable indispensable à une prise en charge sécurisée. L'information sur les **ressources disponibles**, les **associations** et les **supports d'accompagnement** doit être diffusée activement.

Au-delà, il serait idéalement souhaitable d'atteindre une **harmonisation nationale de la prise en charge**, incluant la mise en place de consultations de suivi systématiques, notamment à l'adolescence.

De plus, la **transition vers les soins adultes** ne doit plus être un point de rupture : elle doit s'appuyer sur des parcours organisés, des fiches de synthèse, le maintien d'un médecin référent, des consultations spécifiques, et une **réannonce adaptée à l'adolescent**, sans banalisation des symptômes persistants (incontinence, constipation, douleurs).

Enfin, il est indispensable de reconnaître l'impact global de la maladie de Hirschsprung, au-delà du plan digestif : **handicap social, retentissement scolaire, isolement**... Autant de dimensions qui doivent être prises en compte dans une approche globale du soin, fondée sur la **continuité, l'écoute et la coordination**.

Ce livre blanc trace ainsi une feuille de route concrète pour améliorer les parcours, renforcer le lien entre les acteurs, et faire entendre les besoins des personnes concernées, à chaque étape de la vie.

Remerciements

Cette journée n'aurait pas pu avoir lieu sans la présence des professionnels de santé, ainsi que des patients et de leurs familles.

Comité d'Organisation

Dr Hélène Lengliné
Dr Louise Montalva
Mme Carole Chavel
Mme Servane Alirol
M. Denis Drid

Modérateurs (trices) des Sessions

Pr Alexis Arnaud
Mme Carole Chavel
Mme Laure Chmieliewski
Dr Célia Crétolle
Dr Hélène Lengliné
Dr Louise Montalva

Intervenant(e)s

Pr Alexis Arnaud
Mme Florie Becerra
Mme Fanny Berger
Pr Dominique Berrebi
Dr Valeska Bidault
Dr Nadège Bondurand
Pr Arnaud Bonnard
Mme Mathilde Bonneau
Dr Yline Capri
Mme Carole Chavel

Mme Laure Chmieliewski
Dr Célia Crétolle
Dr Anne Dariel
Dr Pascal de Santa Barbara
M. David Doussot
Dr Camille Duchesne
Dr Raphaël Enaud
Dr Lucie Grynberg
Pr Francisca Joly
Pr Dominique Lamarque

Dr Hélène Lengliné
M. Baptiste Linay
M. Bastien Marmonier
Dr Louise Montalva
Mme Ségolène Okoko
Mme Marie Pulcini
Mme Agathe Rizet
Mme Stéphanie Salembier
Mme Capucine Sauques

Présent(e)s

M. Anthony Althey
Dr Jean-Paul Bonnet
Mme Axelle Bouverne
Mme Aline Cazenave-Givelet
Mme Ariane David
Mme Jessie Derycke
Mme Justine Destin
Dr Rémi Dubois
Dr Emmanuelle Dugelay

Mr Franck Eberlé
Dr Sandrine Faure
Dr Sarah Grotto
Mme Aurelia Guillemain
Dr Dominique Guimber
Dr Audrey Guinot
Mme Valérie Joubert
Dr Cécile Lambe
Mme Victoria Lenormand

Mme Alexandra Macouin
M. Rafik Mansouri
Dr Mona Negrea
Dr Mathieu Peycelon
Mme Tiphaine Piron
Pr Guillaume Podevin
Mme Salomé Ruiz-Demoulin
Dr Cécile Talbotec

Participant(e)s aux groupes de travail

M. Anthony Althey
Pr Jeanne Amiel
Pr Alexis Arnaud
Mme Florie Becerra
Mme Fanny Berger
Pr Dominique Berrebi
Dr Valeska Bidault
Dr Lore Billiauws
Dr Nadège Bondurand

M. David Doussot
Dr Philippe Drabent
Dr Rémi Dubois
Dr Camille Duchesne
Dr Emmanuelle Dugelay
M. Franck Eberlé
Dr Raphaël Enaud
Dr Alice Faure
Mme Bénédicte Gourdon

Mme Victoria Lenormand
Pr Anne-Marie Leroi
M. Baptiste Linay
Mme Alexandra Macouin
M. Rafik Mansouri
M. Bastien Marmonier
Dr Louise Montalva
Mme Lise Natio
Dr Mona Negrea

Pr Arnaud Bonnard
Mme Mathilde Bonneau
Mme Axelle Bouverne
Dr Yline Capri
Mme Aline Cazenave-Givelet
Mme Carole Chavel
Mme Laure Chmieliewski
Dr Célia Crétolle
Dr Anne Dariel
Dr Pascal de Santa Barbara
Mme Justine Destin
Mme Giulia Disnan

Dr Sarah Grotto
Dr Lucie Grynberg
Mme Maud Guiberteau
Mme Aurelia Guillemin
Dr Audrey Guinot
Pr Francisca Joly
Mme Valérie Joubert
Mme Gwenaëlle Jouquand
Dr Dominique Lamarque
Dr Cécile Lambe
Pr Thierry Lamireau

Mme Ségolène Okoko
Mme Mathilde Pascolini
Dr Mathieu Peycelon
Mme Tiphaine Piron
Pr Guillaume Podevin
Mme Marie Pulcini
Mme Agathe Rizet
Mme Stéphanie Salembier
Mme Capucine Sauques
Mme Alix Sonolet
Dr Cécile Talbotec

Remerciements

Pr Jean-Pierre Hugot
M. Francisco Batista
Mme Isabelle Ben-Belkacem
Hôpital Robert Debré
Assistance Publique – Hôpitaux de Paris
FIMATHO
Les Productions de Michel

Associations Partenaires

Association Francophone de la maladie de
Hirschsprung
Rires et tapage chez les Hirschsprung
Un sourire pour Hirschsprung