**MALADIE DE HISCHPRUNG**

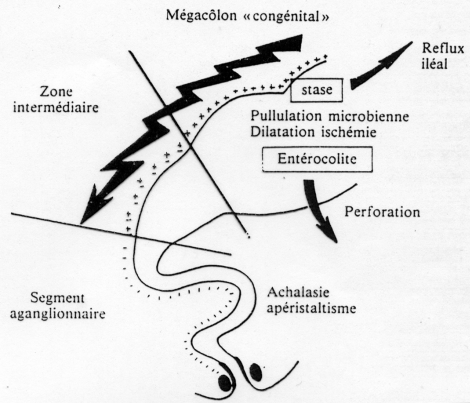
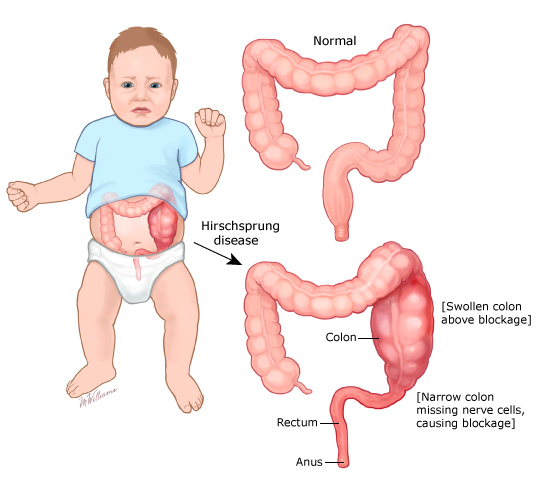
*EMC gastroentérologie 2007*

**EPIDEMIOLOGIE**

* 1/5’000 naissances
* Autosomique dominant avec pénétrance variable🡪 risque pour frère et sœur de 4% soir 200 x le risque de la population normale !
* **80% garçons** pour la forme classique
* 40% des enfants sont diagnostiqués à 3 mois de vie et 60% à 12 mois
* Localisation :
  + **80% Recto-sigmoïde**
  + 10% pan colique
  + 8 % rectale courte
  + 1% étendue

**MECANISME**

* Anomalie dans la migration des neuroblastes intestinaux qui partent de l’œsophage et migre entre la 6-12ème fœtale jusqu’au rectum en formant des plexus mésentériques d’Auerbach entre les 2 couches musculaires circulaires et longitudinales. NB : la zone du sphincter anal n’ayant pas de cellules ganglionnaire il est important que les biopsies soient réalisées entre 2 cm (nné) et 3 cm (enfant) au-dessus de la ligne pectinée qui correspond au changement de type de muqueuse).
* L’incapacité à vidanger l’intestin distal qui ne se relaxe pas va entraîner **dilatation avec pullulation bactérienne** puis une ischémie de la muqueuse en amont de la zone aganglionnaire qui va nécroser puis perforer avec péritonite et sepsis.

****

**ASSOCIATION DU HISCHRUNG A MALFORMATIONS OU ANOMALIES CHROMOSOMIQUE AD 30% DES CAS**

🡪 Rechercher un anamnèse familiale positive de Hirschprung

🡪 Rechercher d’autres anomalies associées labio-palatines, membres, cardiaques ou rénales

* **Trisomie 21** = la plus fréquente (90% des cas)
* **Sd Waardenburg** type IV  ou Waardenburg-Shah, surdité, anomalie de la couleur des cheveux et des yeux et Hirschprung. En général autosomal dominant.
* Syndrome de **Yemenite**: surdité, troubles de la vision et hypopigmentation
* Sd **Ondine**🡪absence congénitale du contrôle respiratoire et du SNA. 1 pour 200 000 naissances, autosomique dominante. Une maladie de Hirschsprung est associée dans 16% des cas. Dépendance à la ventilation mécanique nocturne à vie.
* **MEN** (Multiple Endorine neoplasia) type IIA
* Syndrome de **Smith-Lemli-Opitz**: anomalies congénitales multiples, déficit intellectuel et troubles comportementaux.
* **Dysplasie mésomélique de** **Werner**: absence des tibias et pré axial poly syndactyly des mains et des pieds +/- pouces triphalangeal, absence de rotule et péroné disloqué. Autosomale dominant avec l'expressivité variable.

**SYMPTOMES**

1. Occlusion basse
   * + **Retard d’émission des selles à > 24h de vie (>P99)**
     + **Abdomen distendu**, luisant et douloureux et luisant précoce avec ventre tendu, tympanique et douloureux, masse fécale palpable (fécalome).
     + Explosion/débâcle de selles au toucher rectal/thermomètre/sonde rectale
     + **Vomissements** en augmentation **clairs puis biliaires** en général après 48h de vie
     + Déshydratation et choc
2. Entérocolite possiblement quelques heures après la naissance

* Ballonnement abdominal et abdomen d’aspect inflammatoire
* Intolérance alimentaire
* Selles liquides vertes, nauséabondes puis sanglantes
* Abcès, profond, sepsis

1. Perforation spontanée dans 3-5% des cas
2. Constipation opiniâtre du nourrisson possiblement avec retard de croissance, anémie et perte de protéines GI



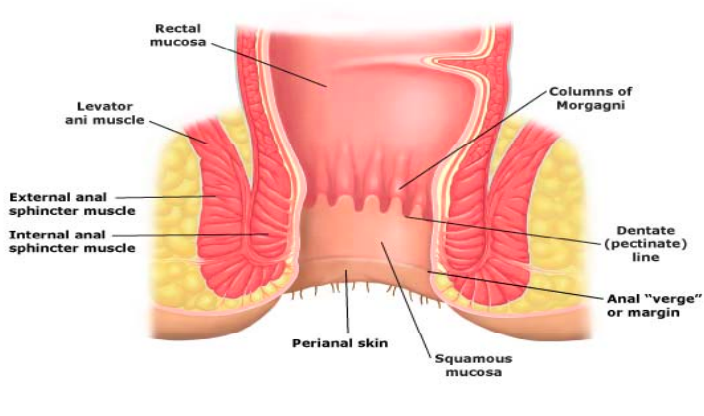
HD:Users:mz:Desktop:Capture d’écran 2018-07-04 à 19.53.01.png

**DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL**

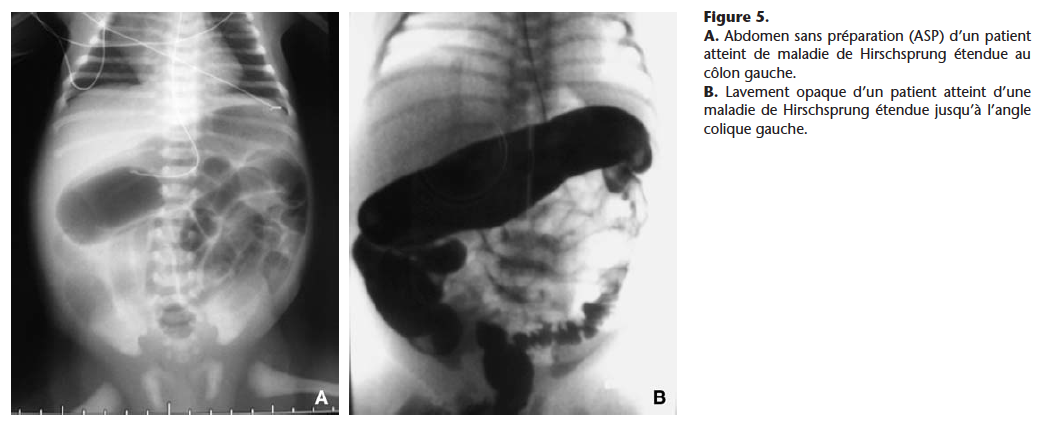
* Sepsis bactérien
* NEC
* Malrotation GI
* Imperforation anale, atrésie rectale, colique ou iléale
* Syndrome du petit colon gauche qui est le résultat d’une immaturité intestinale et pour qui le lavement opaque est normal (pas de bouchon)
* Iléus transitoire du nourrisson

**LABORATOIRE**

* Rx abdomen **de face debout et couché**:
  + Dilatation en amont de la zone malade (« mega côlon)🡪 Attention car l’aspect peut être normal dans les formes longues !
  + Pneumatose intestinale si NEC
  + Pneumo péritoine si perforation
* FSC et CRP pour exclure un sepsis débutant +/-culture d’urines et hémocultures
* Bilan thyroïdien et surrénalien
* US cérébral pour exclure AVC
* Exclure toxiques maternels tels que BDZ et neuroleptiques ou diabète
* **Lavement opaque** (avec cliché de profil et en évacuation centré sur la région recto-sigmoidienne) hydrosoluble à la Gastrografine® (en raison du risque de perforation) pour évacuer le **bouchon méconial** **blanchâtre** qui confirme le diagnostic et lève l’obstruction
* **Biopsie rectale** = INDISPENSABLE pour le diagnostic définitif. NB : la zone du sphincter anal n’ayant pas de cellules ganglionnaire il est important que les biopsies soient réalisées entre 2 cm (nné) et 3 cm (enfant) au-dessus de la ligne pectinée qui correspond au changement de type de muqueuse) et parfois diagnostic difficile chez nné car muqueuse immature.



* **Manométrie rectale (dès 3 semaines de vie) :** On notera dans le Hirschprung une absence de relaxation du sphincter interne lors du gonflement de la sonde signant une hypertonie anormale. CAVE : Sens : 25% et Spec. 95% 🡪 bcp de faux négatifs !



**TRAITEMENT**

* Arrêt alimentation entérique 🡪 pose VVP et perfusion/alimentation parentérale
* SNG en aspiration
* « Nursing » à but de déballonnement et réalimentation :
  + Suppositoires
  + Touchers rectaux et lavement au NaCl 0,9%
  + Massages abdominaux
* Laparoscopie et dérivation en zone saine en urgence si signes septiques dans les 48h ou absence d’amélioration malgré nursing
* Chirurgie néonatale différée (anastomose colo-anale vers 4-5 kg) à discuter avec les chirurgiens si « nursing » efficace tout en surveillant dans l’intervalle les risque de NEC et sepsis.

**COMPLICATIONS POST OPERATOIRES**

* Infections/entérocolites sur fuite sur l’anastomose
* Constipation
* Strictures
* Incontinence