الجمهورية الجزائرية الديمقراطية الشعبية
République Algérienne Démocratique et Populaire
Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche Scientifique

UNIVERSITÉ BADJI MOKHTAR – ANNABA
Faculté de Médecine
Département de Médecine

MÉMOIRE DE FIN D'ÉTUDES

En vue de l'obtention du diplôme de Docteur en Médecine

Maladie d'Hirschsprung : Aspects épidémiologiques et défis diagnostiques

Présenté par :

Dr SEHAILIA Zineb
Dr Asha ITESHA Scolastique

Encadré par :

Pr. KERRIS

Année Académique : 2025 – 2026


بسم الله الرحمن الرحيم
إبراهيم أوطوق
١٤٢٩



Dédicaces

Je dédie ce travail, fruit de plusieurs années d'efforts, de sacrifices et de persévérance :

À la mémoire de mon cher père, ITESHA Dunia Andy, parti trop tôt, *Toi qui aurais été si fier de me voir accomplir cette étape. Même si ton absence laisse un vide immense, ton exemple, tes valeurs et ton amour continuent de guider chacun de mes pas. Ce mémoire est le couronnement des sacrifices que tu as faits pour moi. Que ton âme repose en paix.*

À ma chère mère, Kimanga SIMPI Adolphine, source inépuisable de tendresse. *Pour ta force admirable, tes prières bienveillantes et ton amour inconditionnel. Merci d'avoir été mon pilier, particulièrement à travers les épreuves les plus difficiles. Que ce travail soit un hommage à ton dévouement infini.*

À mes sœurs, *Pour votre présence chaleureuse, vos encouragements constants et le soutien indéfectible que vous m'avez apporté tout au long de mon parcours. Vos conseils précieux et votre foi en moi ont été mon plus grand moteur*

.

À notre encadrante de mémoire, Docteure KERRIS Amira Nour Elhouda, *Pour sa disponibilité, sa patience, son encadrement précieux et ses compétences humaines et scientifiques. Vos conseils avisés et vos exigences de rigueur ont été déterminants dans la concrétisation de ce travail. Veuillez trouver ici le témoignage de notre profonde gratitude et de notre grand respect.*

À mes enseignants, maîtres et mentors, *Pour la transmission du savoir, la rigueur scientifique et les précieux conseils qui ont façonné ma formation.*

À mes ami(e)s et compagnons de route, *Pour votre écoute, votre solidarité et tous les moments partagés durant ces années d'études.*



Dédicaces

À mes parents,

On dit souvent que l'amour est inconditionnel. Je reste sceptique face aux absolus. Mais ce que je sais avec certitude, c'est que le vôtre s'est manifesté précisément quand j'en avais le plus besoin, quand les certitudes s'effritaient et que le doute prenait toute la place. Et c'est peut-être cela, la vraie définition de l'amour : non pas une promesse abstraite, mais une présence concrète, répétée, prouvée.

Vous n'avez pas seulement financé des études. Vous avez soutenu une personne dans sa totalité, ses forces, ses fragilités, ses silences et ses tempêtes intérieures. Il y a des moments dans la vie où l'on réalise, avec une clarté bouleversante, la chance que l'on a d'avoir les parents que l'on a. J'ai vécu ces moments. Et ils m'ont appris que certaines dettes ne se remboursent pas, elles se portent, avec gratitude, pour le reste de sa vie.

Ce mémoire est le vôtre autant qu'il est le mien.

À mes frères,

Nous avons grandi ensemble, et grandir ensemble, c'est partager bien plus que des souvenirs. C'est traverser les mêmes tempêtes, rire des mêmes absurdités, se tenir sans forcément se le dire. Il y a entre nous un lien qui n'a pas besoin de se nommer pour exister, un lien qui s'est forgé dans les moments difficiles autant que dans ceux de légèreté.

Vous faites partie de ce que je suis. Et donc, inévitablement, de ce que j'accomplis.

À ma famille,

Pour n'avoir jamais cessé d'être fiers de ce que je construisais.

À mes amis,

Le chemin académique a cette particularité de rassembler des personnes que la vie n'aurait peut-être pas réunies autrement. J'ai eu la chance de croiser, sur ce chemin, des personnes sincères et vraies. Des personnes trouvées dans les moments difficiles, et qui sont restées. Des personnes avec qui j'ai partagé le sérieux du travail et la légèreté des échappées, les révisions interminables et les moments où l'on décidait, ensemble, de tout laisser de côté pour respirer.

Merci d'avoir été là.

À Docteure Kerris,

Pour avoir accepté de diriger ce travail avec rigueur et bienveillance. Pour chaque correction, chaque remarque et chaque exigence qui nous ont poussés à aller plus loin que ce que nous pensions pouvoir accomplir. Votre encadrement a été bien plus qu'une direction académique, il a été une véritable école d'apprentissage. Nous vous exprimons notre profonde gratitude et notre sincère respect.

À tous ceux qui ont contribué à cette réussite, de près ou de loin,

Je leur dis simplement, du fond du cœur :

MERCI

Table des matières

Dédicaces 3

Dédicaces 4

Table des matières 5

Liste des figures 9

Liste des tableaux 12

Liste des abréviations 13

Introduction : **1**

Partie théorique 3

I. HISTORIQUE : **3**

1.Premières observations (XVIIe – XIXe siècle) : 3

2.Les observations de Harald Hirschsprung et la naissance du concept (1886–1916) : 3

3.Avancées histologiques et physiopathologiques (début → milieu XXe siècle) : 4

4.Révolution chirurgicale — Swenson et les pull-through (fin 1940s → 1960s) : 4

II. ÉPIDEMIOLOGIE : **5**

1. Incidence et fréquence : 5

2. Répartition selon le sexe : 5

3. Répartition selon l'âge : 5

4. Répartition géographique : 6

III. EMBRYOLOGIE : **6**

1.Développement embryonnaire du côlon : 6

2.Développement de l'innervation colique : 7

3.Contrôle moléculaire du développement entérique : 8

IV. ANATOMIE DU COLON : **9**

1.Anatomie générale : 10

2.Description des principaux segments : 12

3.Vascularisation : 13

V. PHYSIOPATHOLOGIE : 18

1.mecanismes causaux: 18

1.1. Anomalies de migration des cellules de la crête neurale : 18

1.2. Défaillance de prolifération et de différenciation 19

1.3. Anomalies génétiques et moléculaires : 19

2.Consequences physiopathologiques : 20

2.1. Abolition du péristaltisme dans le segment aganglionnaire : 20

3.Genetique : 21

3.1. Nature génétique de la maladie de Hirschsprung : 21

3.2. Principaux gènes impliqués : 21

VI. ANATOMIE PATHOLOGIQUE : 23

1.Macroscopie : 25

1.1. Segment aganglionnaire (zone distale pathologique) : 25

1.2. Zone de transition : 25

1.3. Segment ganglionné proximal (côlon d'amont) : 26

1.4. Aspect global du côlon dans les formes classiques : 26

2.Microscopie : 27

2.1. Aganglionose (lésion fondamentale) : 27

2.2. Hypertrophie des fibres nerveuses (signe caractéristique) : 27

2.3. Hyperactivité de l'acétylcholinestérase (ACE) : 27

2.4. Altérations de la musculeuse : 27

2.5. Modifications muqueuses et sous-muqueuses (lésions secondaires) : 28

2.6. Entérocolite associée à Hirschsprung (HAEC) : 28

3. Immunohistochimie : 28

1.Objectifs de l'immunohistochimie : 29

2.Principaux marqueurs immunohistochimiques utilisés : 29

2.1.Calrétinine : 29

2.2.Acétylcholinestérase (ACE) : 29
2.3.Protéine S100 : 30
2.4.PGP9.5 : 30
2.5.HuC/HuD : 30
2.6.SOX10 (marqueur complémentaire) : 30
3.Profil immunohistochimique typique et apport diagnostique : 31
4.Pièges diagnostiques et limites : 31
4.Biopsie rectale : apport anatomopathologique : 32
4.1. Types de biopsie : 32
4.2. Critères diagnostiques recherchés : 32
VIII. DIAGNOSTIC : 33
1.Diagnostic anténatal : 33
2.Diagnostic postnatal : 34
2.1. Diagnostic clinique : 34
2.2. Diagnostic paraclinique : 35
3.Diagnostics différentiels 41
IX. FORMES CLINIQUES : 43
1.Formes topographiques : 43
1.1. Forme ultracourte : 43
1.2. Forme courte ou classique : 43
1.3. Forme longue : 44
1.4. Forme totale ou aganglionose colique étendue : 44
1.4. Formes segmentaires multiples ou skip segments : 44
2.Formes associées : 45
3.Formes compliquées : 46
X. Traitement 48
1-Principes généraux : 48

2-BUT : 48
3-METHODES : 49
Préparation médicale : 49
Traitement palliatif : 49
Nursing 49
Colostomie 50
TRAITEMENT CURATIF 50
Installation : 51
4-Abord laparoscopique et transanal: 55
5-Les suites postopératoires : 59
6-complications : 59
7-Indications Opératoires: 65
8-Résultats : 66
Partie Pratique 67
I. Matériels et Méthodes : 68
II. Résultats : 70
Analyses & discussion 101
III. Discussion : 101
IV. Perspectives et recommandations : 118
Conclusion 120
ANNEXES 122
Résumés 127
Abstract 129
ملخص 131
Références bibliographiques 132

Liste des figures

Figure 1.*Harald Hirschsprung* 5
Figure 2. Migration des cellules ganglionnaires au cours du développement embryonnaire ... 9
Figure 3. Différentes parties du côlon humain 10
Figure 4. Configuration interne et structure du côlon 11
Figure 5. Vascularisation artérielle du côlon 14
Figure 6. Vascularisation veineuse du côlon 15
Figure 7. Vascularisation lymphatique 16
Figure 8. Innervation colique 17
Figure 9. Plexus entérique 18
Figure 10.Photographies(A,B) montrant des nouveau-nés atteints d'aganglionose colique totale. Sur chaque image, la flèche pleine indique l'iléon terminal aganglionnaire contracté, tandis que la zone de transition vers l'iléon ganglionnaire est indiquée par la flèche en pointillés. En(B), l'intestin grêle situé en amont de la zone de transition est particulièrement dilaté. (Holcomb and Ashcraft's pediatric surgery, 2020). 26
Figure 11. ASP d'un nourrisson montrant des niveaux hydro-aériques sur un côlon distendu 36
Figure 12. Aspect typique au lavement baryté de la maladie de Hirschsprung avec mise en évidence de la zone de transition..... 37
Figure 13. (A) et (B)Présentent des lavements barytés réalisés chez différents nourrissons atteints de la Maladie de Hirschsprung. Le rectum aganglionnaire, indiqué par des flèches sur les deux clichés est étroit et contracté. Le côlon proximal est dilaté. Une zone de transition entre le côlon aganglionnaire et le côlon ganglionnaire est bien visible sur les deux clichés. (Holcomb and ashcraft's pediatric surgery, 2020). 37
Figure 14. Ballonnet de distension rectale utilisée lors de la manométrie ano-rectale pour l'évaluation du réflexe recto-anal inhibiteur 39
Figure 15. Aspects histologiques chez des enfants atteints de la maladie de Hirschsprung. (A)Absence de cellules ganglionnaires dans le plexus myentérique.(B)Troncs nerveux hypertrophiés indiqués par des flèches.(Holcomb and Ashcraft's pediatric surgery, 2020)..... 40
Figure 16. Un marquage à la calrétinine est observé dans le côlon normal(A), mais pas dans le côlon atteint de la maladie de Hirschsprung(B). (Holcomb and Ashcraft's pediatric surgery, 2020)..... 40
Figure 17. Pince de Yeoman pour biopsie rectale chirurgicale, mors rond. 41

Figure 18. Principe de l'intervention de Swenson.(A)Saisie du côlon ganglionnaire proximal à travers une incision dans le moignon recto-sigmoïdien prolabé.(B)Anastomose du côlon ganglionnaire à l'anus. (Holcomb and Ashcraft's pediatric surgery, 2020) 53
Figure 19. Principe de l'intervention de soave.(A) Dissection extramuqueuse du rectum après incision circonférencielle de la muqueuse réctale.(B) Abaissement du côlon ganglionnaire à travers le manchon rectal ganglionnaire et réalisation de l'anastomose coloanale 54
Figure 20. Principe de l'intervention de Duhamel: Abaissement du retrorectal du segment colique ganglionnaire,anastomose à l'anus et section du septum entre côlon abaissé et rectum natif aganglionnaire à l'aide d'une pince mécanique. 55
Figure 21. (A) Mise en place de fils tracteurs circonférentiels au niveau de la ligne pectinée. (B,C)Incision circonférentielle de la muqueuse rectale à l'électrocautère environ 5mm en amont de la ligne pectinée.(Holcomb and Ashcraft's pediatric surgery,2020) 57
Figure 22. (A) Extériorisation du côlon ganglionnaire à travers le canal anal.(B) Section complète du côlon au-dessus du site de biopsie.(C) Réalisation de l'anastomose coloanale par des points séparés résorbables.(Holcomb and Ashcraft's pediatric surgery,2020) 57
Figure 23. Répartitions des patients selon l'âge..... 70
Figure 24. Répartition des patients selon le sexe 71
Figure 25. Répartitions des patients selon la wilaya 72
Figure 26. Répartition des patients selon le motif de consultation..... 75
Figure 27. Répartition des patients selon le délai d'apparition des symptômes 76
Figure 28. La consanguinité 77
Figure 29. Répartition des patients selon l'émission du méconium..... 78
Figure 30. Distribution des températures enregistrées chez les patients 79
Figure 31. Répartition des patients selon l'état général à l'admission 80
Figure 32. Répartition des patients selon les signes cliniques..... 82
Figure 33. Répartition des patients selon les données de l'examen physique 83
Figure 34. Résultats du test à la sonde 84
Figure 35. Profil de l'hémoglobine 85
Figure 36. Répartition des patients selon le taux de leucocytes 86
Figure 37. Répartition des patients selon la natrémie..... 87
Figure 38.Répartition des patients selon la kaliémie..... 88
Figure 39. Répartition des patients selon la CRP 89
Figure 40: Répartition des patients selon la fonction rénale 90
Figure 41: Répartition des patients selon la bilirubine conjuguée 91

Figure 42. Répartition des patients en fonction du taux de l'albumine 92
Figure 43. Répartition des patients selon le taux de protides totaux 93
Figure 44. Répartition des patients selon les résultats de l'ASP 94
Figure 45. Répartition des patients selon les résultats de l'échographie abdomino-pelvienne 95
Figure 46. Répartition des patients selon les résultats du lavement baryté 96
Figure 47. Répartition des patients selon le type de biopsie réalisée 97
Figure 48. Répartition des patients selon les résultats anatomopathologiques 98
Figure 49. Répartition des patients selon le traitement reçu 99
Figure 50. Répartition des patients selon les complications post-opératoires 100

Liste des tableaux

Tableau 1. Répartition des patients selon les antécédents personnels 73
Tableau 2. Répartition des patients selon les antécédents familiaux 74
Tableau 3. Statistiques descriptives selon le poids 81

Liste des abréviations

SNE : Système Nerveux Entérique

GDNF : Glial cell line-Derived Neurotrophic Factor

RET : Rearranged during Transfection

EDNRB : Endothelin Receptor Type B

SOX10 : SRY-Box Transcription Factor 10

AMS : Artère Mésentérique Supérieure

AMI : Artère Mésentérique Inférieure

EDN3 : Endothéline 3

PHOX2B : Paired-Like Homeobox 2B

ECE1: Endothelin-Converting Enzyme 1

NRTN: Nurturin

GFRα: GDNF Family Receptor Alpha

MH: Maladie de Hirschsprung

GFRA1: GDNF Family Receptor Alpha 1

ZFHX1B: Zinc Finger Homeobox 1

L1CAM: L1 Cell Adhesion Molecule

NTRK1: Neurotrophic Receptor Tyrosine Kinase 1

GATA2: Guanine Adenine Thymine Adenine Binding Protein 2

ACE: Acétylcholinestérase

HAEC: Hirschsprung-Associated Enterocolitis

HE: Hématoxyline-éosine

PGP 9.5: Protein Gene Product 9.5

HuC: Hu antigen C

HuD: Hu antigen D

S100 : Soluble 100

ASP : Abdomen Sans Préparation

RIAR : Réflexe Inhibiteur Anorectal

IRM : Imagerie par Résonance Magnétique

MAR : Malformations Ano-Rectales

POIC : Pseudo-Obstruction Intestinale Chronique

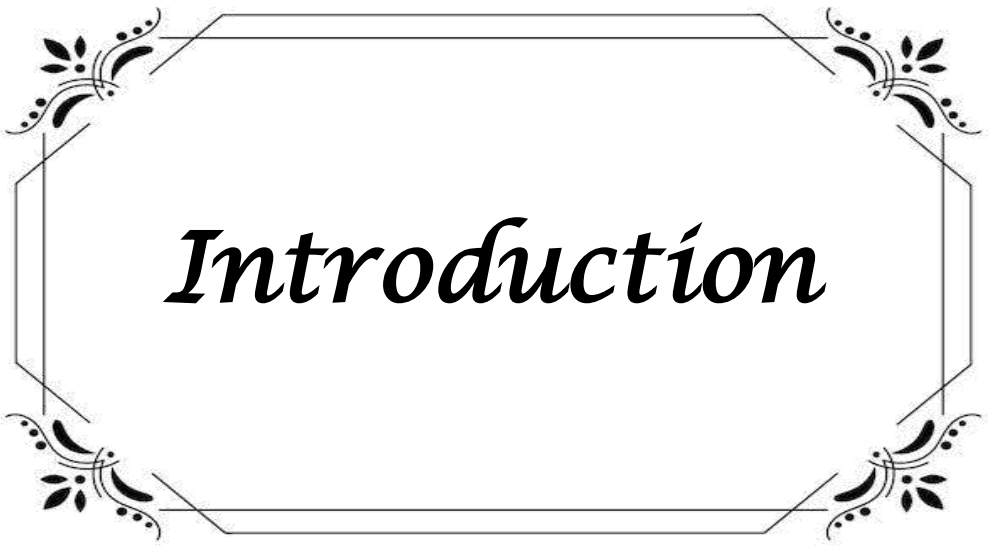
CAKUT: Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract

ORL : Oto-Rhino-Laryngologie

STEP: Serial Transverse Enteroplasty

ERNICA: European Reference Network for rare Inherited and Congenital Anomalies

CHU : Centre Hospitalo-Universitaire



Introduction

Introduction :

Les malformations congénitales du tube digestif constituent un enjeu majeur de la pédiatrie moderne en raison de leur retentissement fonctionnel, nutritionnel et vital dès les premiers jours de vie. Parmi celles-ci, la maladie de Hirschsprung occupe une place particulière du fait de sa complexité physiopathologique, de la diversité de ses manifestations cliniques et des difficultés diagnostiques et thérapeutiques qu'elle continue de soulever malgré les progrès considérables de la médecine contemporaine.

Décrite pour la première fois en 1886 par le pédiatre danois Harald Hirschsprung, cette affection correspond à une aganglionose congénitale du système nerveux entérique, responsable d'une obstruction fonctionnelle intestinale dont la sévérité varie selon l'étendue du segment atteint.

Cette pathologie représente l'une des principales causes d'occlusion intestinale néonatale basse et constitue, à ce titre, un problème majeur en chirurgie pédiatrique. Son diagnostic, suspecté cliniquement, repose en définitive sur la confirmation histologique par biopsie rectale, tandis que sa prise en charge demeure exclusivement chirurgicale. Malgré les progrès remarquables réalisés au cours des dernières décennies tant sur le plan diagnostique que thérapeutique, cette affection continue de poser des défis importants, particulièrement dans les pays où l'accès aux soins spécialisés reste inégal.

Si ces connaissances sont aujourd'hui bien établies dans les grands centres pédiatriques mondiaux, leur application en Algérie soulève encore de nombreuses questions auxquelles la littérature nationale apporte peu de réponses. Plusieurs obstacles structurels, fréquemment rapportés dans les pays en voie de développement, concourent à retarder la confirmation diagnostique et à compromettre le pronostic des patients : la concentration des services de chirurgie pédiatrique spécialisés dans les seuls centres hospitaliers universitaires des grandes métropoles, l'insuffisance de la formation des praticiens de première ligne à la reconnaissance précoce de la maladie, le manque d'accès aux plateaux techniques de biopsie rectale et d'analyse anatomopathologique dans les wilayas périphériques, ainsi qu'une organisation des circuits d'orientation et de transfert encore perfectible(1). Ces retards diagnostiques exposent les patients à des complications graves pouvant engager le pronostic vital, alourdissent la morbi mortalité évitable liée à la maladie, et se traduisent par une charge socio-économique considérable pour les familles comme pour le système de santé (hospitalisations prolongées, réinterventions, suivi postopératoire au long cour) (1).

Sur le plan thérapeutique, si les techniques chirurgicales mini-invasives ont permis, à l'échelle internationale, d'améliorer significativement les résultats fonctionnels de la prise en charge, leur évaluation reste insuffisamment documentée dans la littérature algérienne, de même que les résultats à long terme. Cette absence de données nationales fiables prive par ailleurs les décideurs des éléments nécessaires à une planification rationnelle des ressources en chirurgie pédiatrique.

C'est dans ce contexte de lacunes diagnostiques, thérapeutiques et épidémiologiques que s'inscrit le présent travail, avec l'ambition de contribuer, à notre échelle, à la construction de données locales fiables et d'éclairer les pratiques de soins dans ce domaine.



Partie théorique

I. HISTORIQUE :

L'histoire de la maladie de Hirschsprung illustre le développement progressif des connaissances médicales concernant cette affection. Du premier constat clinique isolé aux progrès en histologie et en physiopathologie. La trajectoire historique souligne les apports successifs des médecins et chercheurs qui ont facilité une meilleure compréhension et un meilleur diagnostic de cette maladie complexe. Cette partie décrit les principaux jalons de ce progrès, en débutant par les premières constatations cliniques.

1.Premières observations (XVIIe – XIXe siècle) :

La première description anatomopathologique probablement en rapport avec la maladie de Hirschsprung date de 1691, Fredericus Ruysch, anatomiste hollandais à Amsterdam, décrivit une fillette de cinq ans avec une distension abdominale importante et une incapacité à déféquer. L'autopsie révéla un côlon anormalement dilaté, rétrospectivement considéré comme le premier cas décrit de mégacôlon congénital(2).Au XVIIIe et XIXe siècles, d'autres observations sporadiques de constipations chroniques et de dilatation colique ont été décrites dans la littérature médicale, mais sans qu'un concept pathologique unique ne soit encore défini. Ce n'est qu'à la fin du XIXe siècle que la compréhension clinique de cette maladie va se structurer(3).

2.Les observations de Harald Hirschsprung et la naissance du concept (1886–1916) :

- En 1886, le pédiatre danois Harald Hirschsprung, exposait à Berlin, devant la Société allemande de pédiatrie, deux cas d'enfants morts de constipation intestinale sévère et d'occlusion intestinale où l'autopsie montrera un rétrécissement du rectum et une dilatation très marquée du côlon proximal, donnant naissance au concept d'un mégacôlon congénital spécifique, qui prit ensuite le nom de maladie de Hirschsprung(2).
- Hirschsprung, alors médecin à l'hôpital de la reine Louise à Copenhague, la même année, publia une communication détaillant les aspects cliniques et anatomopathologiques de cette affection, ce qu'il n'avait jamais été fait auparavant(2).
- Ses observations allaient jeter les bases du concept moderne de la maladie de Hirschsprung, passage d'une simple curiosité anatomique à la qualité de véritable entité clinique(2).
- Sa communication fixa l'attention scientifique sur l'entité clinique, d'où l'éponyme « maladie de Hirschsprung ». Toutefois, Hirschsprung n'identifia pas la cause

histologique réelle (il pensait essentiellement à une dilatation/obstruction congénitale)(2).

3.Avancées histologiques et physiopathologiques (début → milieu XXe siècle) :

- Au début du XXe siècle, divers auteurs remarquent un rétrécissement rectal et commencent à penser à une anomalie locale. La relation exacte avec l'absence de cellules nerveuses n'est pas encore établie. Certains travaux mentionnent Tite (1901) pour avoir noté le rétrécissement rectal et la rareté des ganglions dans cette zone(3).
- Dans les années 1930 et 1940, des études physiologiques et histologiques (Robertson, Kernohan, Tiffin, Zuelzer & Wilson) signalent l'absence d'activité péristaltique normale dans la partie distale et supposent un lien avec un défaut des plexus nerveux. Ces observations préparent la découverte déterminante(4).
- En 1948, Whitehouse et Kernohan présententune série de cas documentant l'absence de cellules ganglionnaires (aganglionose) dans le côlon distal chez plusieurs patients. Ces travaux prouvent que l'obstruction est due à une aganglionose congénitale(3).

4.Révolution chirurgicale — Swenson et les pull-through (fin 1940s → 1960s) :

- 1948–1949 : Orvar Swenson (Swenson & Bill) : Swenson élabore et met en œuvre la première méthode de résection + anastomose (« pullthrough ») pour retirer le segment aganglionnaire et rétablir la continuité avec un côlon ganglionné. C'est la première action thérapeutique prouvée et elle modifie profondément l'approche chirurgicale(5).
- Années 1950-1960 : Duhamel (1956), Soave (années 60) : des méthodes révisées émergent pour optimiser les résultats et diminuer la morbidité (Duhamel(6): technique rétro-rectale, 1956 / Soave(7): manchon endorectal, années 1960). Ces variations font partie de la progression vers des interventions chirurgicales moins traumatisantes et plus fonctionnelles.

- De nos jours, la tendance est d'être de moins en moins agressive tout en évitant une dissection profonde du pelvis, responsable de lésions neurologiques dont les conséquences fonctionnelles peuvent être désastreuses. De la Torre a développé, en 1998, une approche trans-anale isolée ou en association avec un abord mini-invasif (cœlioscopie) pour juguler ce problème(7).



Figure 1.*Harald Hirschsprung*

II. ÉPIDEMIOLOGIE :

1. Incidence et fréquence :

L'incidence de la maladie de Hirschsprung est classiquement estimée à un cas pour 5 000 naissances vivantes(8). Cette estimation, largement reprise dans la littérature internationale, est néanmoins à nuancer selon les régions étudiées : une étude européenne portant sur plus de 12 millions de naissances a rapporté une prévalence de 1,09 pour 10 000 naissances, soit environ 1 cas pour 9 200 naissances(9), tandis qu'une étude nationale taïwanaise a observé une incidence de 2,2 pour 10 000 naissances(10). Ces variations traduisent probablement des différences méthodologiques de recensement des cas autant que de réelles différences de fréquence selon les populations étudiées.

2. Répartition selon le sexe :

La maladie de Hirschsprung présente une nette prédominance masculine, constante dans toutes les études épidémiologiques. Le sex-ratio classiquement rapporté est de 4 garçons pour 1 fille dans les formes à segment court, ce rapport s'atténuant à environ 2,4 pour 1 dans les formes à segment long(11).

3. Répartition selon l'âge :

Le diagnostic de la maladie de Hirschsprung est porté avant l'âge de 5 ans dans plus de 90 % des cas. Une cohorte française récente a précisé que 75 % des patients étaient

diagnostiqués avant l'âge de 3 mois, avec un âge médian au diagnostic de 0,13 mois(12). Cependant, des formes à expression clinique atténuée peuvent échapper au diagnostic néonatal et être révélées tardivement durant l'enfance, voire exceptionnellement à l'adolescence ou à l'âge adulte, le plus souvent dans un contexte de constipation chronique méconnue depuis la petite enfance(8).

4. Répartition géographique :

À l'échelle mondiale, la maladie de Hirschsprung touche toutes les populations, mais des variations de prévalence ont été rapportées selon les régions géographiques, sans qu'un déterminant unique ne soit clairement identifié(9). Dans les pays à ressources limitées, et en particulier en Afrique, les données épidémiologiques nationales fiables demeurent rares, la majorité des publications disponibles se limitant à des séries chirurgicales monocentriques(13).

En Algérie comme dans plusieurs pays du Maghreb, aucune étude épidémiologique nationale n'a, à notre connaissance, établi de données d'incidence ou de prévalence propres à la population locale. Notre travail, à travers l'analyse de notre série de patients, espère apporter un modeste éclairage sur cette réalité locale encore peu documentée.

III. EMBRYOLOGIE :

1.Développement embryonnaire du côlon :

L'embryogenèse du côlon s'inscrit dans un continuum développemental complexe partagé avec l'ensemble du tube digestif, reposant sur la différenciation concertée de l'endoderme et du mésoderme splanchnique. L'endoderme est responsable de la genèse du revêtement épithélial intestinal, tandis que le mésoderme assure la formation des structures musculaires lisses et des membranes séreuses. Ce processus différentiel s'effectue selon un gradient céphalo-caudal, expliquant la maturation différée du côlon par rapport aux segments proximaux du tractus intestinal(14).

Au cours d'une phase transitoire, la lumière colique est temporairement obstruée par une prolifération mésenchymateuse dense, qui régresse ultérieurement, rétablissant ainsi la perméabilité du canal intestinal. Parallèlement, le mésoderme s'engage dans une différenciation myogénique, avec la formation séquentielle des couches musculaires : la couche circulaire

interne précède l'émergence de la couche longitudinale externe, assurant la double organisation musculaire caractéristique du côlon(14).

Sur le plan morphogénétique, dès la septième semaine d'aménorrhée, le tube digestif se segmente en intestin antérieur, moyen et postérieur. L'intestin moyen forme une anse primitive dont le sommet est prolongé par le canal vitellin, connectée à la vésicule ombilicale. L'artère mésentérique supérieure, principal axe vasculaire issu de cette anse, joue un rôle pivot dans la vascularisation et la rotation intestinale(14).

Le côlon trouve son origine majeure dans la branche caudale de l'anse intestinale moyenne, engendrant l'iléon terminal, le cæcum, l'appendice, ainsi que les côlons ascendant et transverse jusqu'à la jonction des deux tiers droits et du tiers gauche. La portion distale du côlon dérive quant à elle de l'intestin postérieur(14).

Pendant la période allant jusqu'à la douzième semaine d'aménorrhée, l'anse intestinale prolifère partiellement dans le cordon ombilical, avant de réintégrer la cavité abdominale entre la douzième et la quatorzième semaine. Ce retour s'accompagne d'une rotation antihoraire d'environ 270° autour de l'axe de l'artère mésentérique supérieure, orchestrant la disposition définitive des segments intestinaux(14).

Ainsi, le cæcum, initialement localisé sous le foie, migre vers la fosse iliaque droite, assurant la formation du côlon ascendant. L'appendice, développant en parallèle, adopte fréquemment une position rétro-cæcale(14).

2.Développement de l'innervation colique :

L'innervation intrinsèque du côlon se caractérise par l'organisation de deux réseaux neuroanatomiques majeurs : le plexus myentérique (d'Auerbach), localisé entre les couches musculaires circulaire et longitudinale, ainsi que le plexus sous-muqueux (de Meissner), implanté dans la sous-muqueuse. Ces entités composent le système nerveux entérique, souvent qualifié de « cerveau intestinal », en raison de sa richesse neuronale estimée à près de cent millions de neurones(14).

Ce système nerveux entérique trouve son origine embryologique dans les cellules de la crête neurale, lesquelles émergent de deux segments distincts du tube neural :

- La région vagale, correspondant aux sept premiers somites, dont les cellules migrent suivant un gradient céphalo-caudal à travers le mésenchyme intestinal, colonisant progressivement l'intégralité du tube digestif(14).
- La région sacrée, localisée au-delà du 28e somite, dont les cellules migrent en direction inverse, c'est-à-dire caudo-crâniale, assurant la colonisation préférentielle du rectum et de la portion distale du côlon(14).

Ainsi, le système nerveux entérique colique présente une double origine : vagale et sacrée. Les cellules dérivées de la crête vagale pénètrent successivement la sous-muqueuse et la musculeuse, orchestrant la formation des plexus entériques. Les cellules d'origine sacrée, qui constituent environ 15 à 17 % des neurones au niveau distal, garantissent la colonisation terminale et complète du côlon(14).

3.Contrôle moléculaire du développement entérique :

- Le contrôle moléculaire du développement du système nerveux entérique repose sur la régulation fine des processus de migration, prolifération et différenciation des cellules de la crête neurale, orchestrée par plusieurs voies de signalisation clés(14).
- La signalisation GDNF/RET constitue un mécanisme précoce et essentiel, déterminant la survie et la migration des précurseurs neuronaux. L'invalidation du gène RET ou du facteur trophique GDNF chez la souris induit une absence complète de neurones au-delà de la région gastrique, associée à une aganglionose intestinale et une agénésie rénale. Chez l'humain, des mutations du gène RET sont directement impliquées dans la pathogenèse de la maladie de Hirschsprung(14).
- Le système Endothéline 3 et son récepteur EDNRB participent également à la migration et à la maturation du système nerveux entérique. Leur dysfonctionnement provoque chez la souris un mégacôlon accompagné d'anomalies pigmentaires. Des mutations du gène EDNRB ont été identifiées chez des patients atteints de la maladie de Hirschsprung(14).
- Le facteur de transcription SOX10, exprimé dans toutes les cellules dérivées de la crête neurale, régule la migration, la prolifération et la différenciation des progéniteurs neuronaux. Des mutations de SOX10 sont associées à certaines formes syndromiques de mégacôlon congénital(14).

Des études expérimentales ont démontré que les cellules issues de la crête neurale conservent un potentiel multipotent et peuvent être cultivées ou transplantées, ouvrant ainsi des perspectives thérapeutiques prometteuses pour la correction des aganglionoses intestinales(14).

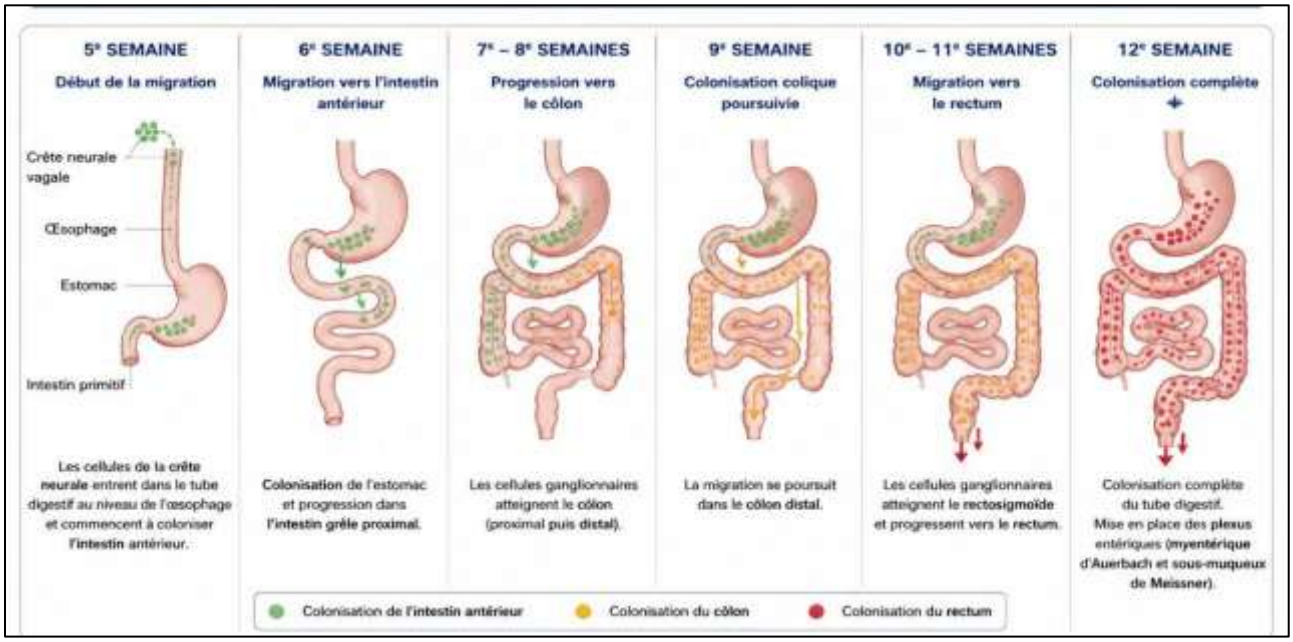


Figure 2. Migration des cellules ganglionnaires au cours du développement embryonnaire

IV. ANATOMIE DU COLON :

Le côlon de l'enfant présente une organisation anatomique, vasculaire et nerveuse complexe mais harmonieuse.

La connaissance précise de ses rapports, fascias et variations vasculaires est essentielle en chirurgie pédiatrique, notamment pour la maladie de Hirschsprung, où la vascularisation et l'innervation normales conditionnent la réussite de la résection et de la continuité colique.

1.Anatomie générale :

Le côlon s'étend de la jonction iléo-cæcale jusqu'à la charnière sigmoïdo-rectale, il mesure en moyenne 1,5 mètres de long avec un diamètre de 7 à 8 cm à sa partie initiale, il diminue graduellement jusqu'à atteindre 3 cm dans sa partie terminale(14).

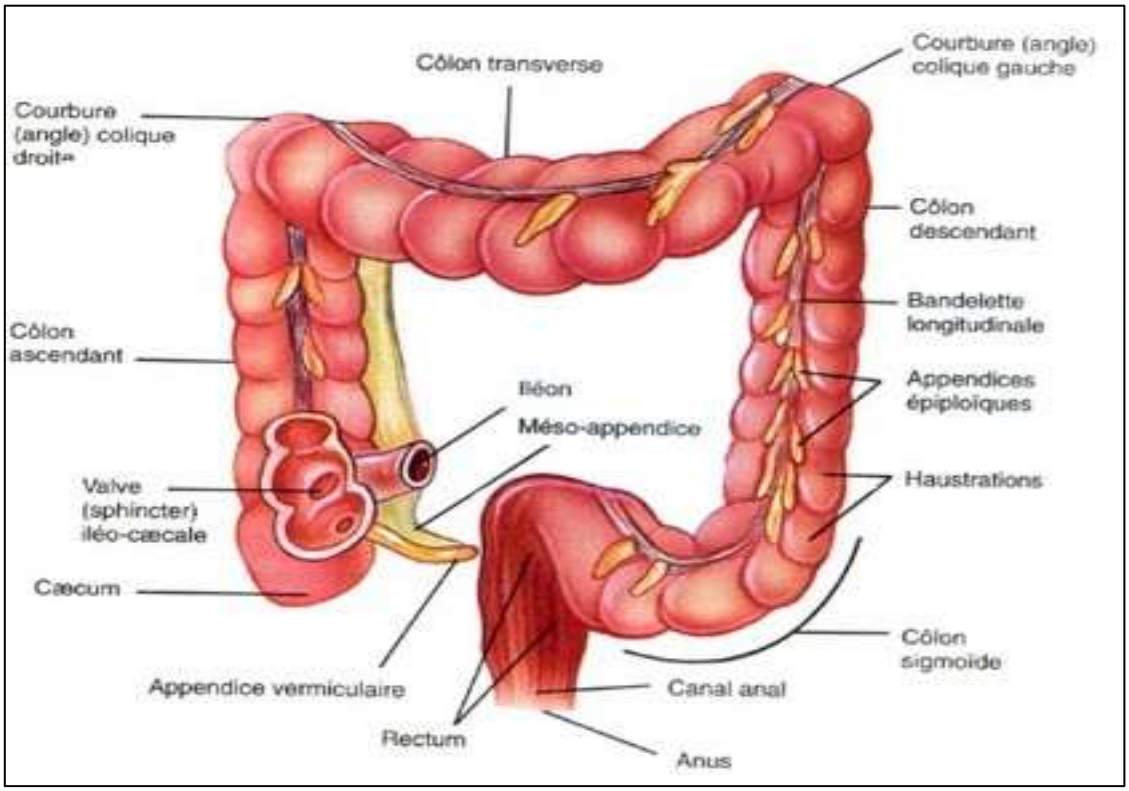


Figure 3. Différentes parties du côlon humain

Il se distingue par :

- Son calibre important (plus large que l'intestin grêle)
- Son aspect bosselé (haustres coliques)
- La présence de bandelettes coliques (faisceaux longitudinaux musculaires)
- Des appendices épiploïques (petits prolongements graisseux). (14)

Le côlon forme un cadre colique dans la cavité abdominale, occupant successivement:

La fosse iliaque droite (cæcum)

Le flanc droit et l'hypochondre droit (côlon ascendant)

Le transverse (entre les deux hypochondres)

Le flanc gauche (côlon descendant)

Puis la fosse iliaque gauche et le petit bassin (sigmoïde).

Le calibre diminue progressivement du cæcum vers le sigmoïde.(14)

Structure :

De l'extérieur vers l'intérieur :

- **La séreuse** : la disposition varie avec chaque segment du côlon
- **La musculeuse** : couche superficielle longitudinale, épaisse au niveau des bandelettes, elle est profonde et circulaire
- **La sous muqueuse** : couche de tissu conjonctif qui entoure la muqueuse. Elle est riche en vaisseaux sanguins, lymphatiques et nerfs.
- **La muqueuse** : couche la plus interne, présent des crêtes ou valvules coliques qui répondent aux sillons de la surface externe, et limitent des dépressions (cellules) qui correspondent aux bosselures externes.(14)

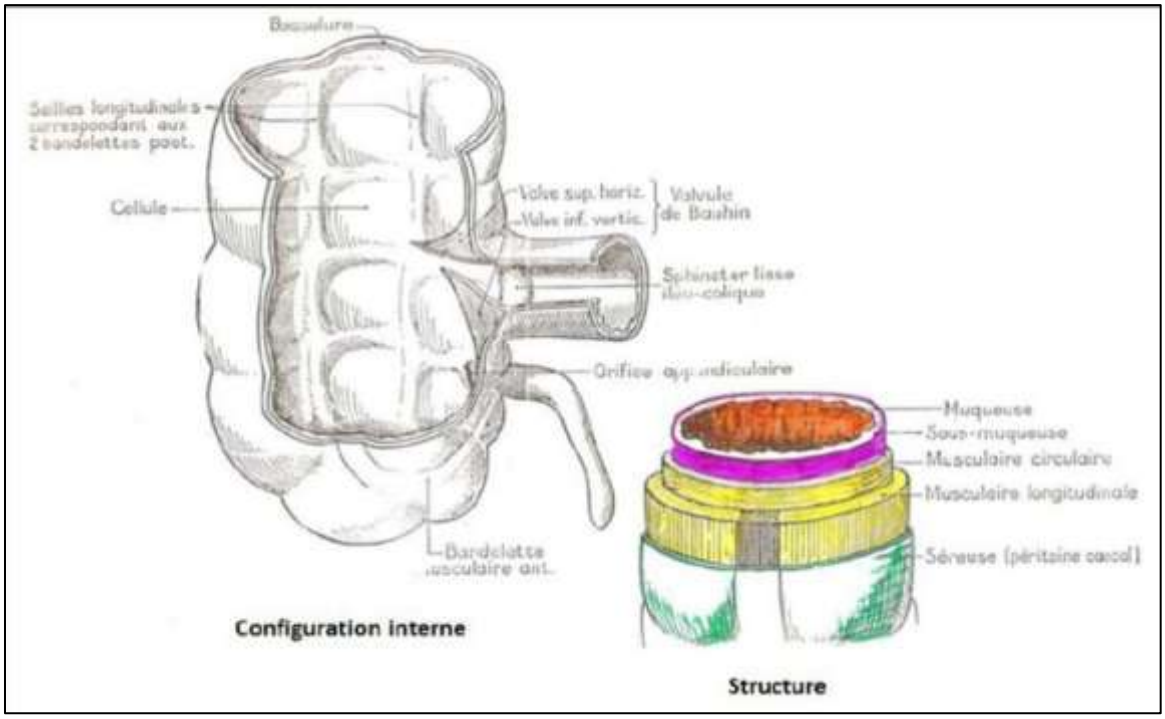


Figure 4. Configuration interne et structure du côlon

2.Description des principaux segments :

a.Cæcum et appendice vermiforme :

Partie la plus volumineuse du côlon situé dans la fosse iliaque droite, il reçoit l'appendice vermiforme au niveau de la convergence des trois bandelettes coliques, l'abouchement de l'iléon dans le cæcum forme la valve iléo-cæcale, limitant le reflux.

Sa position est variable, elle peut être rétrocæcale, sous-hépatique ou pelvienne et mesure en moyenne 7 cm de long pour un diamètre de 7 à 8mm(14).

b. Côlon ascendant et courbure colique droite :

Segment vertical fixé par le fascia de Toldt droit, mesure environ 8 à 15cm de long, il est en rapport avec le rein droit, l'uretère, les vaisseaux génitaux et le bloc duodéno-pancréas.

La courbure droite (angle hépatique) est plus basse et profonde que la gauche, formant un angle aigu(14).

c. Côlon transverse et courbure colique gauche :

Très mobile dans sa partie moyenne, il s'étend de l'hypochondre droit à l'hypochondre gauche ; sa longueur allant de 40 à 80 cm.

Suspendu par le méso côlon transverse, il est recouvert par le grand omentum.

La courbure gauche (angle splénique) est haut située, fixe et profonde sous le pôle inferieur de la rate(14).

d. Côlon descendant et iliaque :

Le colon descendant, mesurant en moyenne entre 25 à 30 cm de long, descend le long du flanc gauche, puis il devient iliaque après le croisement de la crête iliaque.

Fixé à la paroi postérieure par le fascia de Toldt gauche du colon descendant et en avant et latéralement par le prolongement gauche du grand omentum formant, à l'image de ce qui se passe au niveau de l'angle droit, le ligament colo-pariétal gauche(14).

e. Côlon sigmoïde (pelvien) :

Il mesure généralement entre 25 et 40 cm de longueur, avec des variations individuelles allant parfois de 15 à 50 cm.

Forme une anse mobile en forme de « S », suspendue par le méso sigmoïde en V inversé, il relie le côlon descendant au rectum, zone souvent sujette au volvulus(14).

3.Vascularisation :

a. Vascularisation artérielle :

Le côlon est vascularisé par deux artères principales :

- Artère mésentérique supérieure (AMS) → côlon droit.
- Artère mésentérique inférieure (AMI) → côlon gauche.

Ces artères donnent des branches formant une arcade bordante parallèle au bord méso colique, assurant la continuité de la circulation (arcade de Riolan).

Branches principales :

- De l'AMS : artère iléo-colique, colique droite et colique moyenne (inconstante).
- De l'AMI : artère colique gauche et artères sigmoïdiennes (souvent trois). (14)

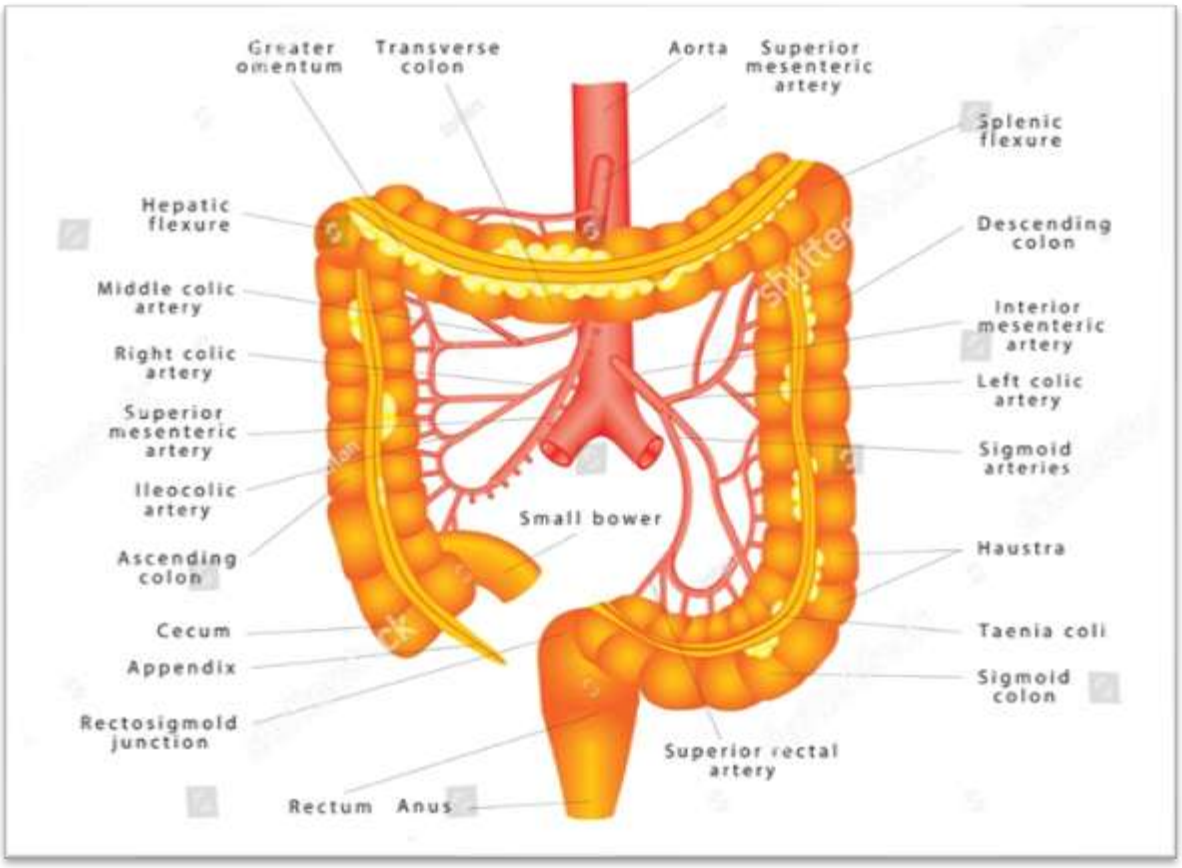


Figure 5. Vascularisation artérielle du côlon

b. Vascularisation veineuse:

La vascularisation veineuse du côlon assure le drainage du sang veineux provenant de la paroi colique vers le système porte hépatique puis vers le foie. Les veines du côlon suivent généralement le trajet des artères correspondantes.

Deux veines principales participent à ce drainage :

- Veine mésentérique supérieure

- Veine mésentérique inférieure(14)

❖ **Drainage du côlon droit**

Le côlon droit (cæcum, côlon ascendant et moitié droite du côlon transverse) se draine principalement dans la veine mésentérique supérieure.

Principales veines :

- Veine iléo-colique : draine le cæcum, l'appendice et le début du côlon ascendant.

- Veine colique droite : draine le côlon ascendant.

- Veine colique moyenne : draine la partie droite du côlon transverse(14).

❖ **Drainage du côlon gauche**

Le côlon gauche (moitié gauche du côlon transverse, côlon descendant et côlon sigmoïde) se draine dans la veine mésentérique inférieure.

Principales veines :

- Veine colique gauche : draine le côlon descendant.

- Veines sigmoïdiennes : drainent le côlon sigmoïde.

- Veine rectale supérieure : draine la partie supérieure du rectum(14).

❖ **Termination des veins**

La veine mésentérique supérieure s'unit avec la veine splénique pour former la veine porte qui transporte le sang vers le foie.

La veine mésentérique inférieure se jette généralement dans la veine splénique avant la formation de la veine porte(14).

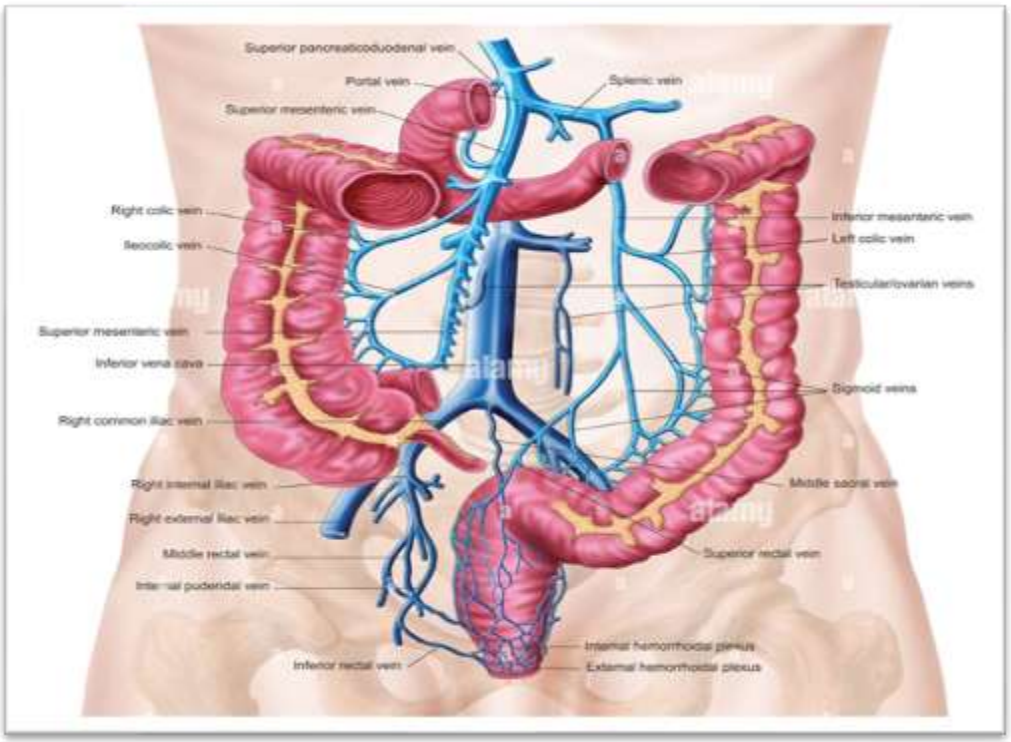


Figure 6. Vascularisation veineuse du côlon

c. Vascularisation lymphatique :

Le drainage lymphatique s'organise en quatre niveaux:

1. Nœuds épi coliques, sur la paroi intestinale.
2. Nœuds para coliques, le long de l'arcade bordante.
3. Nœuds intermédiaires, sur les artères coliques.
4. Nœuds principaux à l'origine des artères mésentériques.

Les lymphatiques du côlon droit rejoignent les nœuds mésentériques supérieurs, ceux du côlon gauche les nœuds mésentériques inférieurs et rétro-pancréatiques(14).

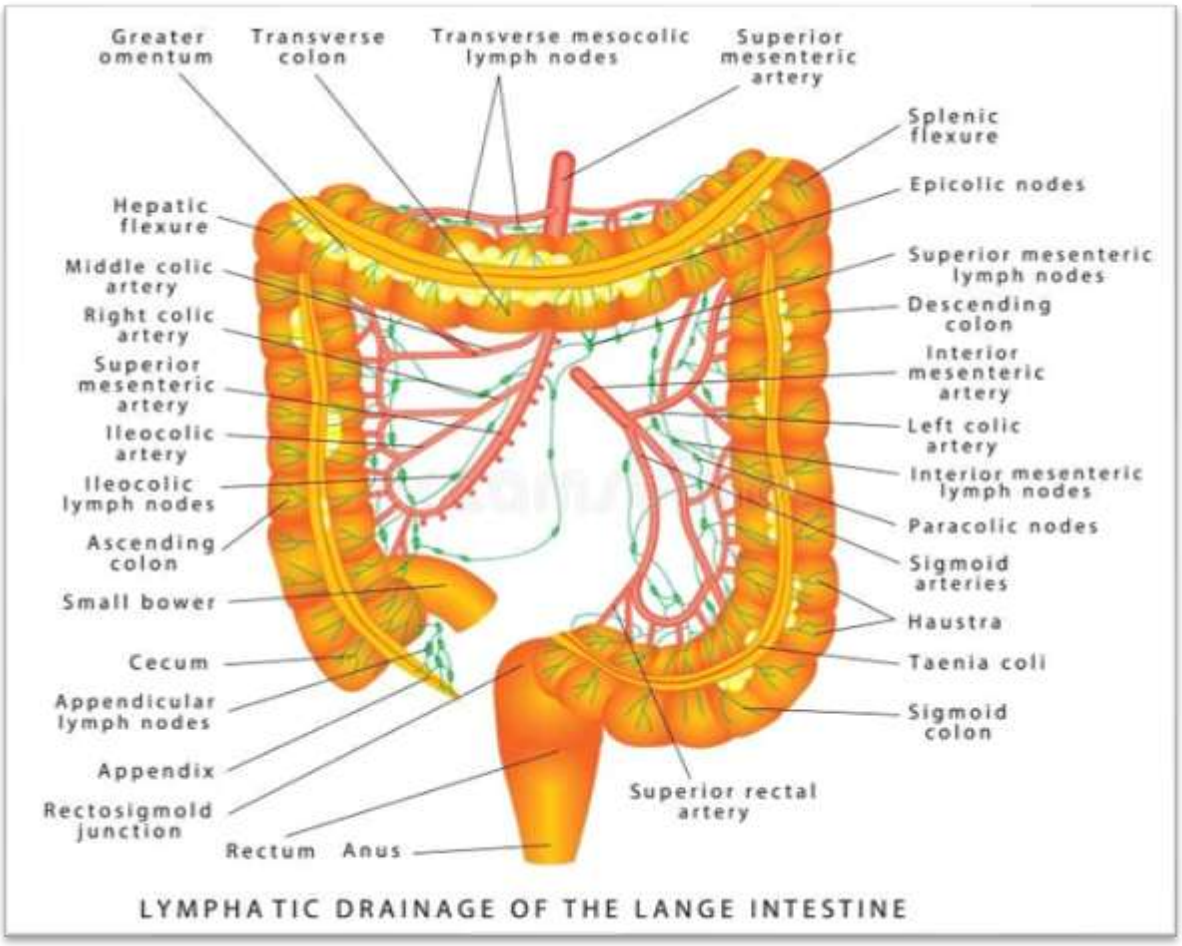


Figure 7. Vascularisation lymphatique

Innervation

Le côlon reçoit une innervation mixte:

1. Parasympathique : nerf vague postérieur (côlon droit) et nerfs pelviens (côlon gauche)
2. Orthosympathique : nerfs splanchniques thoraco-lombaires

Ces fibres forment des plexus :

- Plexus mésentérique crânial → côlon droit
- Plexus mésentérique caudal → côlon gauche
- Plexus inter mésentérique → réseau anastomotique dense reliant les deux plexus.

Le système nerveux entérique (plexus de Meissner et d'Auerbach) assure la motricité et la sensibilité intrinsèque du côlon(14).

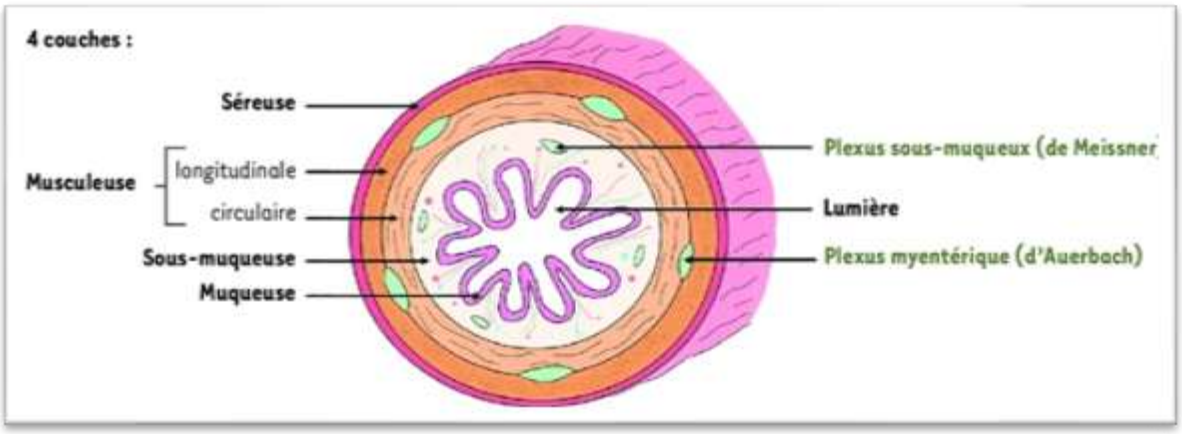


Figure 8. Innervation colique

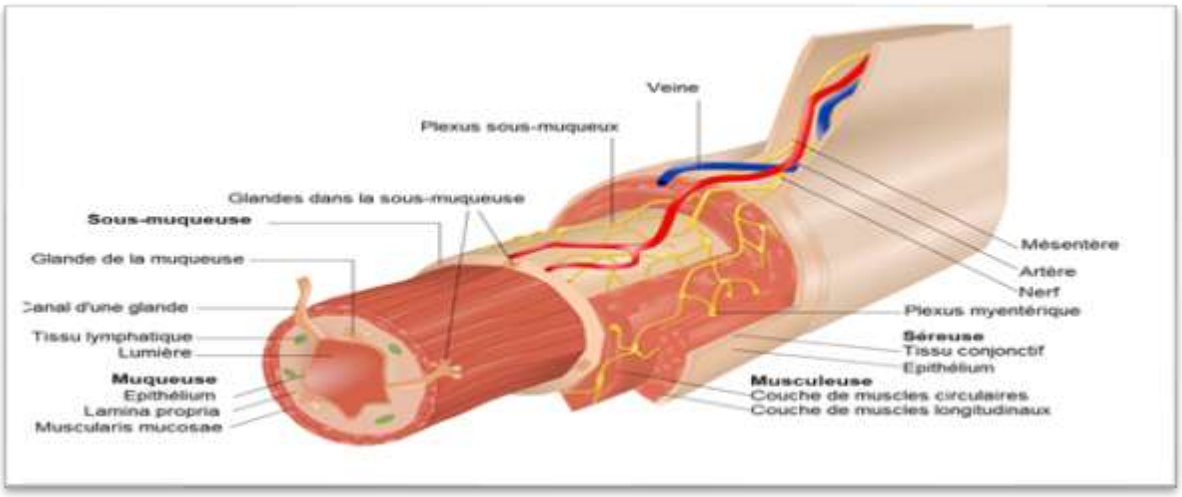


Figure 9. Plexus entérique

V. PHYSIOPATHOLOGIE :

1.mecanismes causaux:

La maladie de Hirschsprung constitue une entéropathie développementale définie par une aganglionose congénitale du plexus entérique, impliquant une portion variable du côlon et, de manière plus exceptionnelle, de l'iléon terminal. Sa physiopathologie s'articule autour de deux axes principaux : les mécanismes causaux, associés à un défaut de développement du système nerveux entérique (SNE), et les conséquences fonctionnelles résultant de l'absence de cellules ganglionnaires(14).

1.1. Anomalies de migration des cellules de la crête neurale :

Le SNE provient de cellules neuroectodermiques originaires de la crête neurale, dont l'origine et les vagues migratoires ont été détaillées dans le chapitre d'embryologie. Tout ralentissement, arrêt prématuré ou perturbation directionnelle de l'une de ces vagues entraîne une absence complète des ganglions parasympathiques (plexus d'Auerbach et de Meissner) dans le segment distal au site de blocage. L'étendue de l'aganglionose est directement corrélée au stade embryologique du défaut.(14).

1.2. Défaillance de prolifération et de différenciation :

Dans certains cas, la migration s'effectue de manière adéquate, mais les précurseurs neuronaux:

• présentent une prolifération insuffisante ;

• n'achèvent pas leur différenciation en neurones ou cellules gliales ;

• ou subissent une apoptose excessive.

Ces dysfonctionnements aboutissent à une aganglionose fonctionnelle, caractérisée par l'absence ou la non-fonctionnalité des cellules(14).

1.3. Anomalies génétiques et moléculaires :

La maladie de Hirschsprung représente un paradigme de pathologie multigénique impliquant les voies moléculaires critiques pour la neurogenèse entérique. Les voies principales concernées sont:

a. Voie GDNF / RET :

La voie GDNF–RET est cruciale pour la survie, la migration et la maturation des précurseurs neuronaux entériques.

Les mutations du gène RET en constituent la cause génétique la plus prévalente chez l'humain. L'invalidation de GDNF ou de son récepteur induit, chez les modèles animaux, une aganglionose extensive associée à d'autres malformations (par exemple, agénésie rénale)(14).

b. Endothéline-3 (EDN3) et récepteur EDNRB :

La voie EDN3–EDNRB orchestre la migration terminale et la différenciation des cellules de la crête neurale dans le côlon distal.

Les invalidations expérimentales provoquent un mégacôlon aganglionnaire accompagné de troubles pigmentaires. Des mutations humaines dans EDN3 ou EDNRB ont été détectées chez des patients atteints de maladie de Hirschsprung(14).

c.SOX10 :

Facteur de transcription essentiel pour les lignées neuronales issues de la crête neurale.

Ses mutations altèrent la prolifération, la migration et la différenciation, générant des formes souvent sévères d'aganglionose.

D'autres gènes (PHOX2B, ECE1, NRTN, GFRα) interviennent également, sous-tendant l'hétérogénéité clinique de la maladie(14).

2.Consequences physiopathologiques :

2.1. Abolition du péristaltisme dans le segment aganglionnaire :

L'absence de plexus myentérique (Auerbach) entraîne la suppression de toute activité péristaltique coordonnée. Le segment aganglionnaire demeure spastique, contracté et incapable de relaxation, en particulier au niveau du sphincter interne.(15)

- **Obstruction fonctionnelle et hypertonie segmentaire**
- Le segment aganglionnaire constitue une zone de haute résistance, générant une obstruction dynamique. Le côlon proximal compense par une augmentation de la contractilité, aboutissant à une hypertrophie musculaire, un épaississement pariétal et un ralentissement du transit.(15)
- **Distension et constitution d'un mégacôlon**
- La stase chronique provoque l'accumulation des matières fécales, une distension progressive du segment amont et une augmentation de la pression intraluminale.
- Cela conduit à la formation d'un mégacôlon, dont la gravité est proportionnelle à la longueur du segment aganglionnaire.(15)
- **Stase fécale, pullulation microbienne et inflammation**
- L'atonie distale favorise la stagnation prolongée du contenu intestinal, une prolifération bactérienne excessive, la production de toxines et une fragilisation de la muqueuse.(16)

- **Entérocolite associée à Hirschsprung**
- Cette complication représente le risque majeur. Elle découle d'une combinaison de stase sévère, prolifération microbienne, altération de la barrière muqueuse et inflammation transmucosale. Cliniquement, elle peut progresser vers un choc toxique, une perforation colique et un sepsis fulminant.(16)
- **Répercussions systémiques**
- En cas d'atteinte sévère ou de retard diagnostique, surviennent des troubles hydroélectrolytiques, une dénutrition, des vomissements bilieux, un retard pondéral et statural, ainsi que des épisodes obstructifs récurrents.(15)

3.Genetique :

3.1. Nature génétique de la maladie de Hirschsprung :

La maladie de Hirschsprung est une neurocristopathie congénitale multigénique. Son origine ne dépend pas d'un seul gène unique dans la plupart des cas, mais d'un ensemble de gènes dont l'interaction est essentielle au développement du système nerveux entérique (SNE).

La maladie est causée par une absence de cellules ganglionnaires (neurones) dans une portion de l'intestin, due à un défaut de migration ou de survie des cellules dérivées de la crête neurale pendant l'embryogenèse.

Les cas sporadiques (sans antécédents familiaux) représentent environ 80 % des cas, tandis que 10–20 % des cas sont familiaux.(14)

3.2. Principaux gènes impliqués :

a. Gène RET (10q11.2) :

RET est le gène principal associé à la maladie de Hirschsprung. Il code pour un récepteur tyrosine kinase essentiel à la survie, migration et différenciation des cellules du SNE.

Les mutations inactivatrices de RET sont responsables d'environ :

50 % des formes familiales

10–20 % des cas sporadiques

Différents types de mutations ont été décrits: délétions, mutations faux-sens, mutation non-sens, variations régulatrices affectant l'expression du gène.(14)

b. **Système des endothélines : EDNRB et EDN3 :**

EDNRB (récepteur B aux endothélines) situé sur 13q22 : mutations identifiées dans certaines formes familiales isolées ou syndromiques.

EDN3 (endothéline 3) : ligand du récepteur EDNRB ; sa mutation homozygote a été retrouvée dans des cas rares associés au syndrome de Waardenburg type 4 (MH + anomalies pigmentaires/neurologiques).

Ces gènes participent à une voie de signalisation parallèle importante pour le développement du SNE.(14)

c. **Autres gènes de susceptibilité :**

Des études génomiques ont montré qu'au moins 20 à 25 gènes ou loci contribuent à la susceptibilité de la maladie de Hirschsprung.

Parmi les gènes les plus étudiés :

GDNF : ligand de RET, impliqué dans la survie neuronale

GFRA1 : co-récepteur de RET

SOX10 : facteur de transcription clé dans la crête neurale

PHOX2B : régulateur du développement du SNE

ZFHX1B (ZEB2) : facteur de transcription

L1CAM, ECE1, NRTN, NTRK1 : impliqués dans la migration neuronale

Ces gènes ne causent pas toujours la maladie seuls, mais modifient fortement le risque ou la sévérité des formes cliniques.(14)

d. **Mécanismes moléculaires :**

Les gènes de la maladie de Hirschsprung s'insèrent dans un réseau génétique interconnecté.

RET et EDNRB partagent des régulateurs communs comme SOX10 et GATA2.

Ils exercent une régulation réciproque dans le développement du SNE, ce qui explique l'épistasie (interaction génétique entre gènes).(17)

e. **Hérédité et mode de transmission :**

La maladie de Hirschsprung a une hérédité complexe ,ni purement dominante ni purement récessive.

Pénétrance incomplète : une mutation peut être présente sans manifestation clinique.

Hétérogénéité génétique : plusieurs gènes différents peuvent causer une maladie similaire.

Les mutations peuvent être germinales (transmises), sporadiques (de novo) ou combinées à des variants multiples (polygéniques).(17)

f. **Associations syndromiques :**

La maladie de Hirschsprung peut faire partie de syndromes génétiques plus larges :

Syndrome de Waardenburg type 4 (EDNRB/EDN3)

Syndrome de Down (trisomie 21)

Syndrome de Haddad

Goldberg-Shprintzen syndrome (mutation ZFHX1B)

Autres neurocristopathies impliquant SOX10 ou PHOX2B (17)

VI. ANATOMIE PATHOLOGIQUE :

Le diagnostic de la maladie de Hirschsprung (MH) repose sur une corrélation étroite entre les constatations macroscopiques observées lors de la chirurgie et, surtout, l'examen histopathologique rigoureux des prélèvements.

La classification anatomo-pathologique dépend de la longueur du segment atteint.

Cette classification est fondamentale pour orienter la stratégie thérapeutique et apprécier le pronostic.(18)

Localisation :

L'étendue de l'atteinte intestinale est variable :

- 75% à 80% : atteinte du sigmoïde
- 15% le colon tout entier
- 7% le rectum
- 1% l'iléon et le jéjunum(18)

Classification topographique :

L'aganglionose débute souvent au niveau du sphincter anal interne et s'étend de façon continue vers l'amont.

On distingue :

- **Forme ultra courte:** dite forme anale, elle se limite aux derniers centimètres au-dessus de la ligne pectinée rectum distal et à l'anus, dans 3 à 25% des cas. Seuls les 2-3 derniers cm du rectum sont contractés, la dilatation atteint presque le mécanisme sphinctérien. Elle nécessite souvent une manométrie anorectale pour le diagnostique.
- **Forme courte ou classique :** la zone aganglionnaire ne dépasse pas le haut sigmoïde, dans 75 à 80% des cas.
- **Forme à segment long :** la zone aganglionnaire s'étend au-delà du sigmoïde, souvent jusqu'à la valve iléo-caecale (syndrome de Zuelzer-Wilson).
- **Forme complète :** atteinte de tout le tractus digestif, exceptionnellement .

L'analyse anatomopathologique constitue ainsi le gold standard du diagnostic, permettant de confirmer l'aganglionose et d'apprécier l'étendue des lésions.(18)

Classification histologique et variantes :

Au-delà de l'aganglionose, l'analyse histologique fine permet de distinguer certaines variantes, notamment selon l'aspect des structures nerveuses.

Triade classique (aganglionose, hypertrophie nerveuse et anomalies enzymatiques).

La majorité des cas présente un tableau typique associant une absence de cellules ganglionnaires dans les plexus de Meissner et d'Auerbach, et une hyperinnervation extrinsèque marquée par la présence de gros troncs nerveux hypertrophiés dans la sous-muqueuse et l'espace inter-myentérique.(18)

1.Macroscopie :

Sur le plan macroscopique, l'aspect est typiquement segmentaire et permet de distinguer trois zones successives. La dilatation du côlon en amont d'une portion distale en état de contraction. La portion contractée est plus ou moins étendue selon les cas. Elle s'étend pratiquement toujours jusqu'au mécanisme sphinctérien. Jonction entre portion dilatée et portion contractée en forme d'entonnoir.(18)

On peut distinguer 3 groupes :

1.1. Segment aganglionnaire (zone distale pathologique) :

Le segment aganglionnaire est le plus souvent localisé au niveau recto-sigmoïdien. Il présente un aspect rétréci et spastique, avec une paroi souvent épaissie et une lumière intestinale étroite. Le rectum apparaît fréquemment rigide et de calibre diminué avec contracture soit du rectum, soit du rectosigmoïde ou du rectosigmoïde et de la portion terminale du côlon descendant et une dilatation en amont.(18)

1.2. Zone de transition :

La zone de transition correspond à l'interface entre le segment aganglionnaire distal et le segment ganglionné proximal. Elle se caractérise par des anomalies nerveuses progressives où l'on observe une hypoganglionose, une désorganisation architecturale des plexus et parfois la présence de ganglions immatures et constitue un élément crucial pour la prise en charge chirurgicale. Une identification imprécise peut conduire à une résection insuffisante et à une persistance des symptômes postopératoires. Son identification est donc déterminante afin d'assurer une résection chirurgicale complète.(18)

1.3. Segment ganglionné proximal (côlon d'amont) :

En amont de l'obstacle fonctionnel, le côlon ganglionné présente une dilatation majeure responsable du mégacôlon. La distension chronique peut entraîner un amincissement de la paroi, bien qu'une hypertrophie pariétale puisse également être observée selon l'ancienneté de l'affection. Une accumulation de matières stercorales déshydratées (fécalomes) est fréquemment retrouvée.(18)

1.4. Aspect global du côlon dans les formes classiques :

Dans les formes classiques, le côlon proximal est très dilaté tandis que le segment distal est étroit. La zone de transition est parfois nettement visible, donnant un aspect en entonnoir.(18)

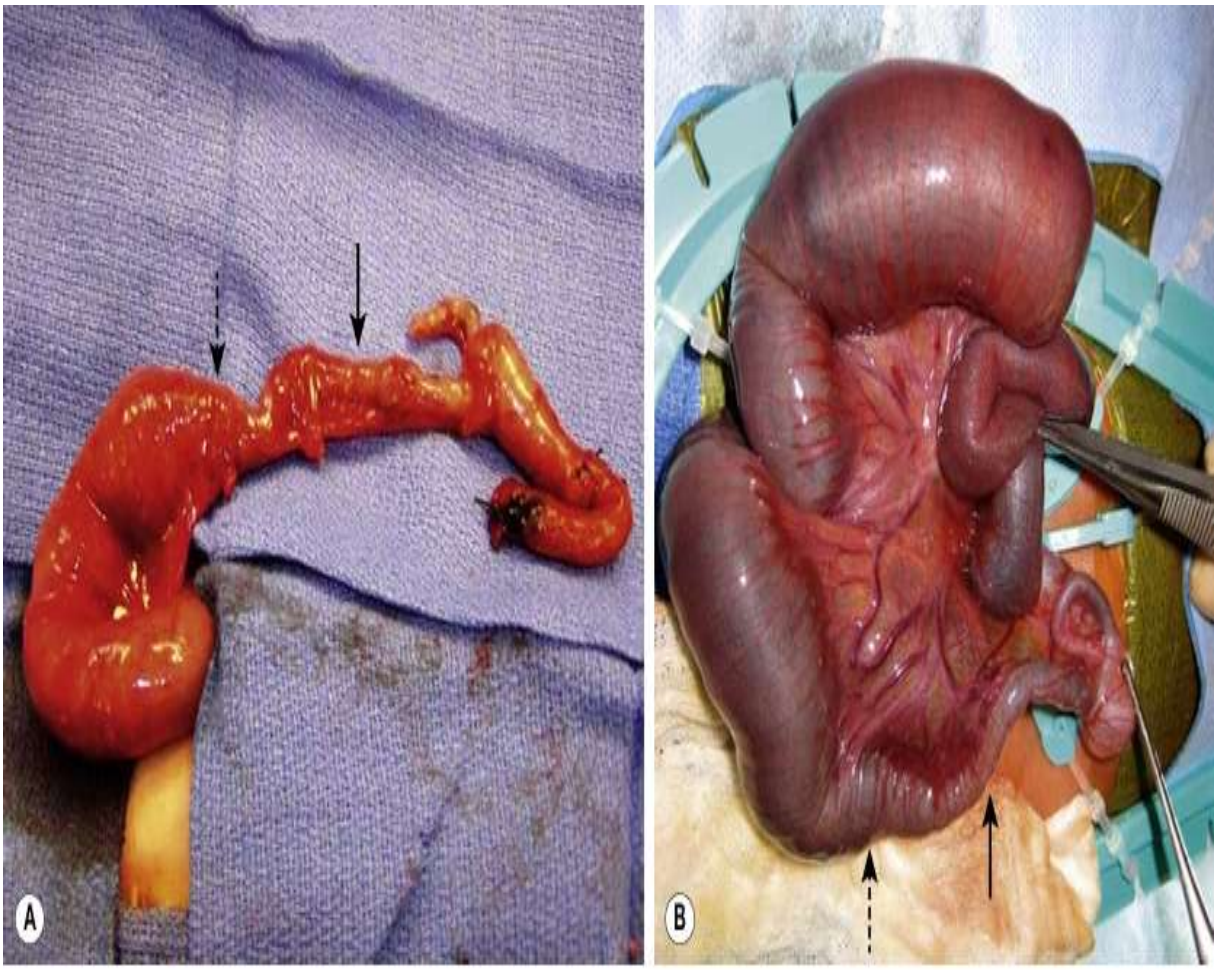


Figure 10.Photographies(A,B) montrant des nouveau-nés atteints d'aganglionose colique totale. Sur chaque image, la flèche pleine indique l'iléon terminal aganglionnaire contracté, tandis que la zone de transition vers l'iléon ganglionnaire est indiquée par la flèche en pointillés. En(B), l'intestin grêle situé en amont de la zone de transition est particulièrement dilaté. (Holcomb and Ashcraft's pediatric surgery, 2020).

2.Microscopie :

L'examen histologique constitue l'élément déterminant du diagnostic. Il repose classiquement sur une triade lésionnelle associant l'aganglionose, l'hypertrophie nerveuse et les anomalies enzymatiques révélées par l'acétylcholinestérase (ACE).(18)

2.1. Aganglionose (lésion fondamentale) :

La lésion fondamentale de la Maladie de Hirschsprung est l'absence congénitale de cellules ganglionnaires dans les plexus du système nerveux entérique :

Plexus myentérique d'Auerbach : situé entre les couches musculaires circulaire interne et longitudinale externe.

Plexus sous-muqueux de Meissner : localisé dans la sous-muqueuse.

Dans le segment atteint, aucun ganglion mature n'est identifiable au sein de ces plexus.(18,19)

2.2. Hypertrophie des fibres nerveuses (signe caractéristique) :

L'absence de cellules ganglionnaires entraîne une hyperinnervation compensatrice. Les troncs nerveux sous-muqueux sont nombreux, épaissis et parfois tortueux. Un diamètre supérieur à 40 µm est fréquemment retenu comme critère morphologique évocateur.(18,19)

2.3. Hyperactivité de l'acétylcholinestérase (ACE) :

La coloration histoenzymatique à l'acétylcholinestérase met en évidence une augmentation de l'activité cholinergique au niveau du segment aganglionnaire. Elle révèle des fibres nerveuses anormalement positives, remontant vers la lamina propria et la muscularis mucosae. Cette technique est particulièrement utile sur les biopsies rectales du nourrisson.(18,19)

2.4. Altérations de la musculeuse :

Une hypertrophie de la musculeuse, en particulier de la couche circulaire interne, est fréquemment observée. Elle est secondaire à la contraction permanente du segment aganglionnaire.(18,19)

2.5. Modifications muqueuses et sous-muqueuses (lésions secondaires) :

Les lésions secondaires sont liées à la stase stercorale et à l'inflammation chronique. Elles peuvent inclure un œdème sous-muqueux, une congestion vasculaire, une infiltration inflammatoire chronique (lymphocytes et plasmocytes) ainsi que des ulcérations superficielles.(18,19)

2.6. Entérocolite associée à Hirschsprung (HAEC) :

Sur le plan histologique, l'entérocolite associée à Hirschsprung se manifeste par une inflammation aiguë marquée, avec présence de neutrophiles, cryptite et abcès cryptiques. Dans les formes sévères, une nécrose muqueuse et des pseudomembranes peuvent être observées, pouvant évoluer vers la perforation. Cette complication représente une cause majeure de mortalité.(18,19)

Zone de transition : intérêt histologique :

La zone de transition représente un piège diagnostique et chirurgical majeur. Elle peut montrer une hypoganglionose (ganglions rares), des ganglions immatures ou de petite taille, ainsi qu'une hypertrophie nerveuse modérée. Une résection trop proche de cette zone expose à un risque de persistance des troubles fonctionnels postopératoires.(19)

3. Immunohistochimie :

Le diagnostic de la Maladie de Hirschsprung repose essentiellement sur l'étude histopathologique des biopsies rectales (biopsies aspirationnelles ou biopsies chirurgicales) ou sur l'analyse des prélèvements opératoires. Toutefois, l'examen morphologique standard en coloration à l'hématoxyline-éosine (H&E) peut être difficile dans certaines situations, notamment chez le nouveau-né où les cellules ganglionnaires sont peu développées, en cas de prélèvement superficiel ne contenant pas suffisamment de sous-muqueuse, de mauvaise orientation du fragment biopsique, ou encore dans les formes segmentaires courtes. Dans ce contexte, l'immunohistochimie constitue un outil complémentaire majeur, permettant d'augmenter la sensibilité diagnostique, de réduire le risque d'erreur d'interprétation et de faciliter l'identification de l'aganglionose.(20)

1.Objectifs de l'immunohistochimie :

L'immunohistochimie intervient dans le diagnostic de la maladie de Hirschsprung principalement afin de :

- confirmer l'absence de cellules ganglionnaires dans les plexus entériques ;

- mettre en évidence l'hypertrophie des fibres nerveuses sous-muqueuses, caractéristique du segment aganglionnaire;

- améliorer l'interprétation en cas de prélèvement limité ou de morphologie ambiguë;

- contribuer au diagnostic différentiel avec d'autres anomalies neuromusculaires intestinales telles que les dysganglionoses et neuropathies intestinales.

2.Principaux marqueurs immunohistochimiques utilisés :

2.1.Calrétinine :

La calrétinine est une protéine liant le calcium exprimé dans plusieurs structures neuronales, y compris le système nerveux entérique.

Elle représente actuellement l'un des marqueurs immunohistochimiques les plus utilisés en routine pour le diagnostic de la maladie de Hirschsprung.

Dans un côlon normal, la calrétinine montre un marquage positif au niveau des cellules ganglionnaires des plexus sous-muqueux et myentériques. Elle met également en évidence des fibres nerveuses positives dans la lamina propria et la muscularis mucosae. En revanche, dans le segment aganglionnaire, on observe une absence complète de marquage ganglionnaire et une absence de fibres nerveuses calrétinine positives dans la muqueuse. Ainsi, une immunomarquage négatif constitue un argument fort en faveur de l'aganglionose, notamment lorsqu'il est associé à une hypertrophie des fibres nerveuses sous-muqueuses.(21)

2.2.Acétylcholinestérase (ACE) :

L'acétylcholinestérase est une enzyme impliquée dans la dégradation de l'acétylcholine au niveau des synapses. Historiquement, sa mise en évidence a constitué une technique de référence dans le diagnostic de la MH. Toutefois, il s'agit principalement d'une technique histoenzymologie (et non d'une immunohistochimie classique), nécessitant des prélèvements frais ou congelés, ce qui limite son utilisation dans certains laboratoires.

Dans la maladie de Hirschsprung, l'activité ACE est augmentée dans le segment aganglionnaire, traduisant une hyperinnervation cholinergique compensatrice. On observe ainsi

un marquage intense et diffus des fibres nerveuses hypertrophiées dans la muqueuse et la sous-muqueuse. Malgré ses limites techniques, cette méthode conserve une valeur diagnostique élevée dans les centres spécialisés.(20)

2.3.Protéine S100 :

La protéine S100 est un marqueur exprimé par les cellules gliales et les cellules de Schwann. En pathologie digestive, elle est utilisée pour mettre en évidence les structures nerveuses, en particulier les troncs nerveux sous-muqueux.

Dans la maladie de Hirschsprung, l'immunomarquage S100 permet de souligner l'hypertrophie et l'augmentation du calibre des fibres nerveuses sous-muqueuses, caractéristique du segment aganglionnaire. Cependant, elle ne permet pas de visualiser directement les cellules ganglionnaires et doit donc être interprétée en association avec d'autres marqueurs.(20)

2.4.PGP9.5 :

Le PGP9.5 (Protein Gene Product 9.5) est un marqueur neuronal sensible, exprimé dans les neurones et les fibres nerveuses périphériques. Il permet de visualiser l'architecture du réseau nerveux entérique. Dans la MH, il met en évidence l'hypertrophie des fibres nerveuses sous-muqueuses et facilite l'évaluation du réseau neuronal en cas de difficulté morphologique.(20)

2.5.HuC/HuD :

Les protéines HuC/HuD appartiennent à une famille de protéines neuronales spécifiques, fortement exprimées dans le noyau et le cytoplasme des neurones. Elles constituent un marqueur très performant pour identifier les cellules ganglionnaires, notamment dans les situations où ces dernières sont rares, immatures ou difficiles à reconnaître en H&E.

Dans la maladie de Hirschsprung, l'absence de marquage HuC/HuD au niveau des plexus entériques confirme l'aganglionose. Ce marqueur est particulièrement utile dans les biopsies néonatales, les formes courtes et l'analyse de la zone de transition.(20)

2.6.SOX10 (marqueur complémentaire) :

SOX10 est un facteur de transcription exprimé dans les cellules gliales entériques et les cellules de Schwann. Il est parfois utilisé comme alternative ou complément au S100 pour visualiser l'hypertrophie nerveuse. Plusieurs études suggèrent qu'il offre une meilleure définition des structures nerveuses dans certains prélèvements.(14)

3.Profil immunohistochimique typique et apport diagnostique :

Le profil immunohistochimique caractéristique de la maladie de Hirschsprung associe :

- une négativité de la calrétinine au niveau des plexus entériques, avec absence de fibres nerveuses calrétinine positives dans la lamina propria ;
- une hypertrophie des fibres nerveuses sous-muqueuses mise en évidence par des marqueurs gliaux (S100, SOX10) ou neuronaux (PGP9.5) ;
- une absence de cellules ganglionnaires confirmée par des marqueurs neuronaux spécifiques tels que HuC/HuD.

L'interprétation des résultats immunohistochimiques doit impérativement être corrélée aux données cliniques (retard d'émission du méconium, constipation néonatale, distension abdominale) et radiologiques, afin d'éviter les erreurs liées à l'analyse de la zone de transition ou à la mauvaise qualité du prélèvement.(21)

4.Pièges diagnostiques et limites :

Plusieurs situations peuvent rendre l'interprétation histologique et immunohistochimique difficile:

- biopsie insuffisamment profonde;

- prélèvement mal orienté ou fragmenté;

- prélèvement réalisé dans la zone de transition, où les ganglions peuvent être rares ou immatures;

- prématurité et âge néonatal, où les cellules ganglionnaires peuvent être petites et difficiles à identifier;

- inflammation, fibrose ou artefacts de fixation pouvant altérer la lecture.

Ainsi, la combinaison de plusieurs marqueurs immunohistochimiques, associée à une évaluation morphologique rigoureuse, reste la meilleure stratégie pour confirmer le diagnostic de la Maladie de Hirschsprung.

L'immunohistochimie représente un apport majeur dans le diagnostic anatomopathologique de la maladie de Hirschsprung. La calrétinine constitue actuellement le marqueur le plus utilisé en pratique courante, grâce à sa capacité à mettre en évidence l'absence de cellules ganglionnaires

et de fibres nerveuses muqueuses dans le segment aganglionnaire. Les marqueurs complémentaires tels que S100, SOX10, PGP9.5 et HuC/HuD permettent d'améliorer la sensibilité diagnostique, en particulier dans les cas difficiles. L'utilisation conjointe de ces techniques, corrélée aux données cliniques et radiologiques, permet de réduire les erreurs diagnostiques et d'optimiser la prise en charge thérapeutique des patients.(22)

4.Biopsie rectale : apport anatomopathologique :

4.1. Types de biopsie :

Biopsie rectale par aspiration, technique privilégiée chez le nourrisson.

Biopsie rectale pleine épaisseur ,en cas de doute diagnostique ou de résultats non concluants.(22–24)

4.2. Critères diagnostiques recherchés :

L'examen anatomopathologique vise à identifier l'absence de cellules ganglionnaires dans la sous-muqueuse, la présence de troncs nerveux hypertrophiés, ainsi qu'une augmentation de l'activité ACE. À l'inverse, la présence de ganglions matures et de fibres nerveuses fines oriente vers un résultat normal.

L'immunohistochimie occupe une place croissante dans le diagnostic moderne de la MH. Elle facilite l'identification des structures nerveuses et améliore la sensibilité diagnostique.

Calrétinine : normalement positive dans les ganglions et fibres nerveuses ; absente dans le segment aganglionnaire.

S100 : marque les cellules de Schwann et met en évidence l'hypertrophie nerveuse.

NSE / PGP9.5 : marqueurs neuronaux généraux permettant la visualisation des plexus nerveux.(22–24)

VIII. DIAGNOSTIC :

Le diagnostic de la maladie de Hirschsprung (MH) repose sur une suspicion clinique forte, le plus souvent dès la période néonatale. Il est ensuite étayé par des examens radiologiques et fonctionnels, et confirmé de façon définitive par l'examen histopathologique, qui constitue le gold standard.

1. Diagnostic anténatal :

Le diagnostic prénatal de la maladie de Hirschsprung demeure rare et difficile. En effet, l'obstruction étant essentiellement fonctionnelle, le fœtus peut généralement évacuer son contenu intestinal dans le liquide amniotique, rendant les signes échographiques peu spécifiques.

Les principaux signes échographiques évocateurs pouvant être observés sont :

• Dilatation des anses digestives, parfois coliques

• Polyhydramnios, surtout en fin de grossesse

Cependant, ces anomalies restent non spécifiques et orientent fréquemment vers d'autres diagnostics, notamment les atrésies intestinales ou les occlusions mécaniques.(25)

Échographie ciblée :

Une échographie fœtale approfondie peut parfois retrouver une distension colique, mais dans la majorité des cas, la suspicion diagnostique n'est retenue qu'après la naissance.(25)

2. Diagnostic postnatal :

2.1. Diagnostic clinique :

La présentation clinique de la Maladie Hirschsprung varie selon l'âge de découverte et l'étendue du segment aganglionnaire.

A. Chez le nouveau-né :

La Maladie de Hirschsprung se révèle le plus souvent par un tableau d'occlusion néonatale basse.

1) Retard d'émission du méconium :

Il s'agit du signe d'appel le plus important. Normalement 94% des nouveaux nés évacuent leur méconium dans les 24h, 99,6% après 48h.

10 à 18% des enfants ne seront diagnostiqués qu'à un âge tardif du fait de la latence clinique.

Plus de 90 % des nouveau-nés atteints n'émettent pas leur méconium dans les 24 à 48 premières heures de vie.

2) Syndrome occlusif

Le tableau clinique associe :

• Distension abdominale progressive

• Vomissements bilieux

• Refus de téter ou difficultés alimentaires

3) Toucher rectal

Le toucher rectal peut déclencher une évacuation explosive de selles et de gaz appelée signe de débâcle, traduisant une levée transitoire de l'obstacle fonctionnel au niveau du segment distal spastique.(19,26–28)

B. Chez le nourrisson et l'enfant plus âgé

Dans les formes diagnostiquées tardivement, la symptomatologie est souvent chronique.

1) **Constipation chronique sévère**

Elle est généralement précoce (depuis la naissance), persistante et opiniâtre, résistante aux laxatifs usuels.

2) **Distension abdominale**

Souvent importante, associée à un météorisme marqué.

3) **Retentissement général**

Une atteinte de l'état général peut s'observer, notamment :

• Retard staturo-pondéral

• Cassure de la courbe de croissance

• Malnutrition dans les formes prolongées (29,30)

2.2. Diagnostic paraclinique :

Les examens complémentaires permettent d'orienter le diagnostic, mais la confirmation repose sur la biopsie rectale.

A. Radiographie de l'abdomen sans préparation (ASP)

La radiographie abdominale peut mettre en évidence des signes d'occlusion basse :

• Niveaux hydro-aériques coliques multiples

• Distension des anses coliques

• Absence d'air dans le rectum, signe évocateur mais inconstant

Cet examen est utile en première intention, notamment dans un contexte néonatal.(22)



Figure 11. ASP d'un nourrisson montrant des niveaux hydro-aériques sur un côlon distendu

B. Lavement opaque (lavement baryté ou hydrosoluble) :

Le lavement opaque constitue un examen radiologique majeur d'orientation diagnostique. Il permet de rechercher :

1) La zone de transition

Aspect caractéristique en « entonnoir » correspondant à la transition entre le segment distal étroit (aganglionnaire) et le segment proximal dilaté (fonctionnellement normal).

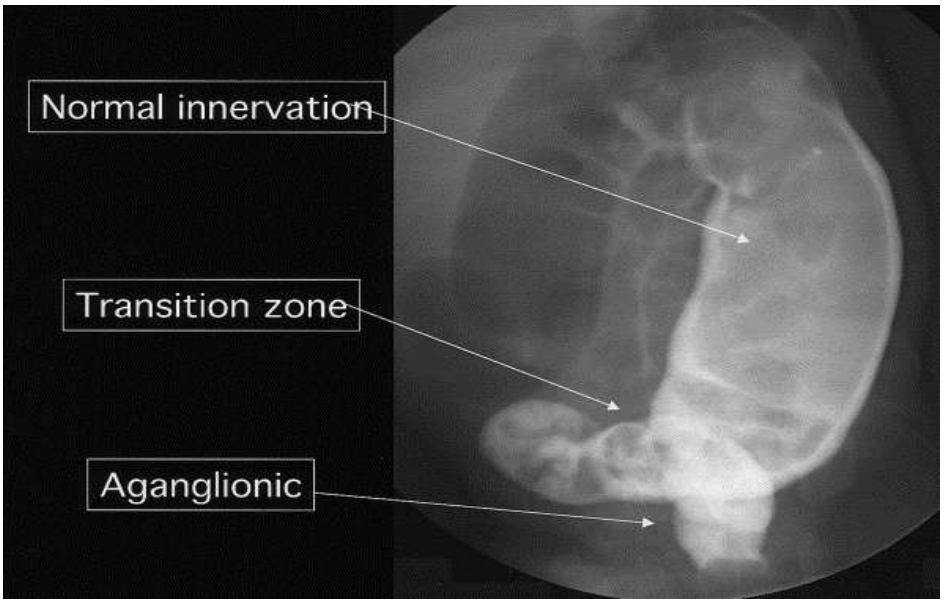


Figure 12. Aspect typique au lavement baryté de la maladie de Hirschsprung avec mise en évidence de la zone de transition

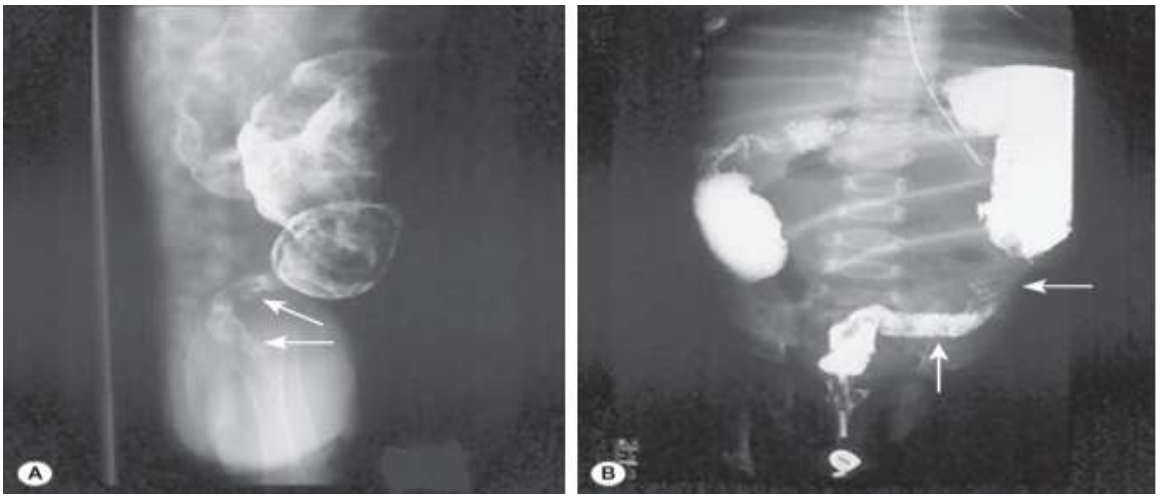


Figure 13. (A) et (B)Présentent des lavements barytés réalisés chez différents nourrissons atteints de la Maladie de Hirschsprung. Le rectum aganglionnaire, indiqué par des flèches sur les deux clichés est étroit et contracté. Le côlon proximal est dilaté. Une zone de transition entre le côlon aganglionnaire et le côlon ganglionnaire est bien visible sur les deux clichés. (Holcomb and ashcraft's pediatric surgery, 2020).

2) L'index recto-sigmoïdien inversé

Normalement, le diamètre du rectum est supérieur à celui du sigmoïde. Dans la MH, ce rapport est inversé : R/S < 1.

3) La stase du produit de contraste

Une persistance du produit de contraste au-delà de 24 heures est un argument en faveur de la MH.(14)

C. Manométrie ano-rectale :

La manométrie ano-rectale est un examen fonctionnel particulièrement utile chez le nourrisson et l'enfant.

Principe :

Une distension rectale est provoquée par gonflage d'un ballonnet afin d'analyser la réponse sphinctérienne.

Résultat évocateur :

Le signe manométrique typique est l'absence du Réflexe Inhibiteur Ano-Rectal (RIAR). En effet, dans la MH, le sphincter anal interne ne se relâche pas lors de la distension rectale.

Intérêt :

La présence d'un RIAR normal permet pratiquement d'exclure la MH, tandis que son absence impose une confirmation histologique.(31)



Figure 14. Ballonnet de distension rectale utilisée lors de la manométrie ano-rectale pour l'évaluation du réflexe recto-anal inhibiteur

D. Biopsie rectale :

La biopsie rectale constitue le gold standard diagnostique et doit être réalisée avant toute décision thérapeutique chirurgicale.

1) **Biopsie rectale par aspiration (Noblett)**

Elle est effectuée au lit du malade, généralement sans anesthésie. Elle prélève la muqueuse et la sous-muqueuse, permettant l'analyse du plexus sous-muqueux (plexus de Meissner).

2) **Biopsie rectale chirurgicale (pleine épaisseur**)

Elle est indiquée lorsque la biopsie par aspiration est insuffisante, non contributive ou techniquement difficile.

Critères histologiques :

La biopsie met en évidence :

• Absence de cellules ganglionnaires

• Hypertrophie des fibres nerveuses cholinergiques

Ces anomalies peuvent être renforcées par l'immunohistochimie, notamment l'absence de marquage à la calrétinine, élément très évocateur.(22)

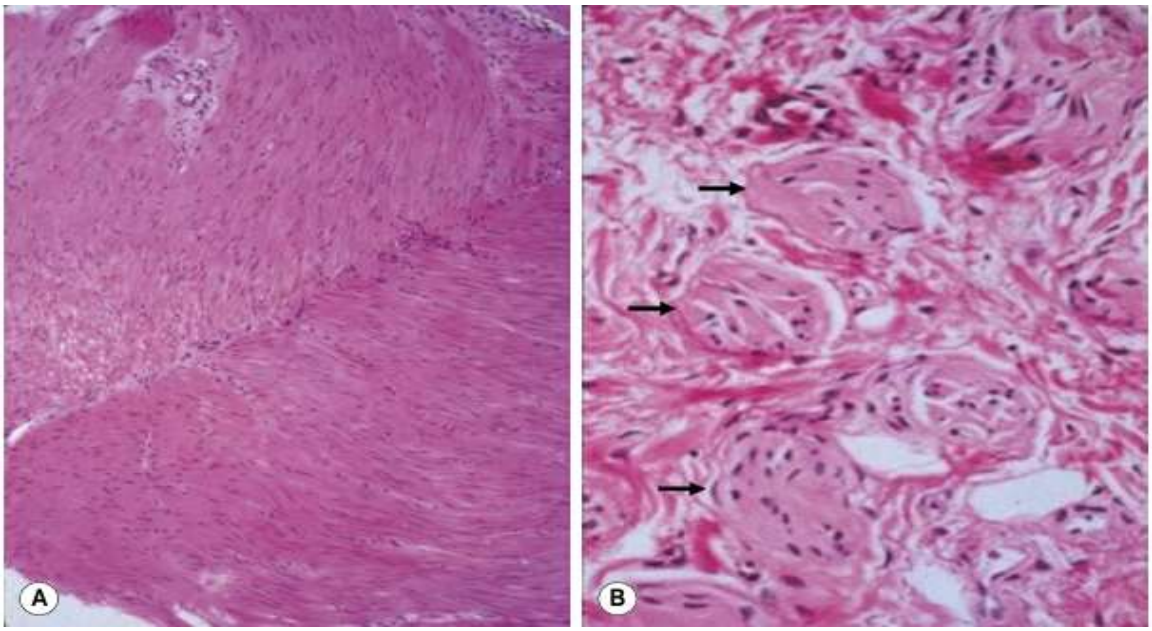


Figure 15. Aspects histologiques chez des enfants atteints de la maladie de Hirschsprung. (A)Absence de cellules ganglionnaires dans le plexus myentérique.(B)Troncs nerveux hypertrophiés indiqués par des flèches.(Holcomb and Ashcraft's pediatric surgery, 2020)

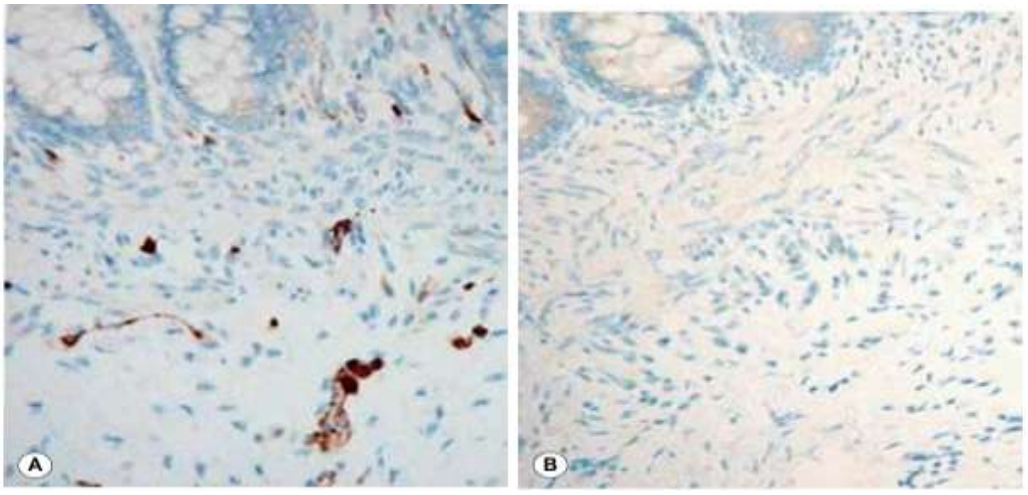


Figure 16. Un marquage à la calrétinine est observé dans le côlon normal(A), mais pas dans le côlon atteint de la maladie de Hirschsprung(B). (Holcomb and Ashcraft's pediatric surgery, 2020)

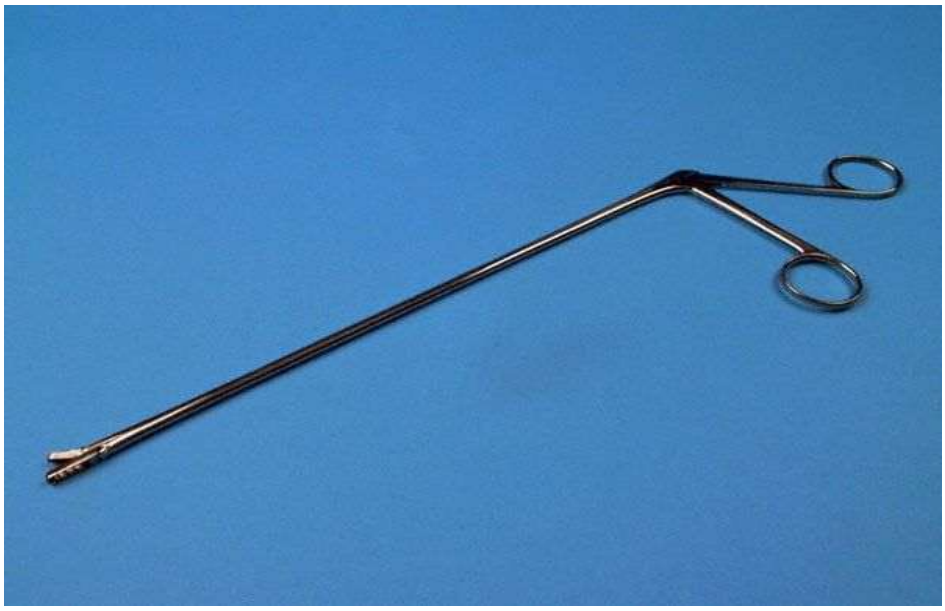


Figure 17. Pince de Yeoman pour biopsie rectale chirurgicale, mors rond.

3. Diagnostics différentiels

Devant une occlusion néonatale :

- L'*iléus méconial* doit être suspecté dans le cadre d'antécédents familiaux de mucoviscidose et sur un aspect typique au lavement opaque.
- Le *bouchon méconial* est affirmé souvent après le lavement opaque (aux hydrosolubles).
- Le *syndrome de petit côlon gauche* résulte le plus souvent d'une immaturité fonctionnelle du côlon, l'aspect est typique en imagerie avec une pseudozone transitionnelle au niveau de l'angle gauche, là aussi le lavement opaque fait aux hydrosolubles est curatif.
- Syndrome d'hypo péristaltisme intestinal, méga vessie micro colon survient en principe chez la fille ou dans des formes familiales. Il se manifeste par un syndrome d'obstruction basse, fonctionnelle, grave avec une mégavessie sans obstacle urétral et un microcolon. Les biopsies, si elles ne montrent pas d'atteinte des plexus nerveux en histologie conventionnelle, objectivent des modifications du muscle lisse et une anomalie du nombre et de la structure des neurones par technique spéciale d'argentation. Le pronostic est très sévère.
- Atrésie rectal ou colique

- Affection médicales : septicémie, hypothyroïdie, hyper parathyroïdie insuffisance surrénalienne

Chez le nourrisson :

- MAR basse : anus anté posé
- Malformation rachidienne ou médullaire
- Constipation médical

Chez l'enfant plus grand :

- La *pseudo-obstruction intestinale chronique* (POIC) ; cependant, celle-ci est le plus souvent associée à des troubles neurologiques et urinaires :
    - NEUROPATHIES DIGESTIVES
        - Hyperplasie des plexus myentériques (hyperganglionose ou dysplasie neuronale colique) avec deux formes : complète et incomplète.
        - Hyperplasie schwannienne avec ou sans hypoganglionose.
        - Neuropathie digestive avec histologie conventionnelle normale.
    - MYOPATHIES DIGESTIVES
        - Formes sporadiques ou familiales.
        - Myopathie viscérale diffuse,autosomique récessive.
    - INTESTIN ADYNAMIQUE
        - Syndrome microcolon-mégavessie-hypopéristaltisme intestinal.

- La Dysplasie neuronale chronique est caractérisée par une hyperganglionose avec hyperplasie des plexus nerveux. Les signes radiographiques sont ceux d'un mégacolon faiblement fonctionnel, avec haustrations anormales, le transit du grêle montre un ralentissement net du transit, des contractions rares et une dilatation globale ou segmentaire. Le pronostic de cette affection est sévère, car aux conséquences de l'atteinte digestive (obstruction, malnutrition, infections) s'ajoute la possibilité de néoplasies endocrines multiples.
- L'hyperplasie schwannienne avec hypoganglionose réalise un tableau clinique proche de celui de la maladie de Hirschsprung, le lavement opaque montre un colon hypopéristaltique. L'aspect des biopsies est identique à celui de la zone de transition de la maladie de Hirschsprung.

- Le mégacôlon idiopathique s'observe chez des enfants présentant souvent des problèmes psychologiques. Elle peut s'accompagner d'encoprésie.(32)

IX. FORMES CLINIQUES :

Les formes cliniques de la maladie de Hirschsprung sont classiquement classées en formes topographiques, déterminées par la longueur et la localisation de l'aganglionose intestinale, et en formes associées, correspondant aux anomalies syndromiques, chromosomiques ou malformatives concomitantes. Cette classification revêt une importance diagnostique, pronostique et thérapeutique considérable, car elle oriente la stratégie chirurgicale de prise en charge ainsi que le suivi à long terme des patients.

1.Formes topographiques :

1.1. Forme ultracourte :

Aganglionose limitée aux premiers centimètres rectaux (≤2 cm). Elle est très rare et controversée, pouvant être confondue avec une constipation fonctionnelle au début de la vie. Sur le plan anatomopathologique, elle se caractérise par l'absence de ganglions dans le canal anal et une hypoganglionose supra-anale, associée à une hypertrophie des fibres nerveuses(33).

Les examens radiologiques standards (abdomen sans préparation et lavement) sont souvent normaux ou peu spécifiques. Le diagnostic repose sur la manométrie anorectale (absence de relaxation du sphincter interne) et une biopsie anale profonde pour confirmer l'aganglionose. Aucune image radiologique typique n'est spécifique, ce qui complique le diagnostic(33).

1.2. Forme courte ou classique :

Aganglionose confinée au recto-sigmoïde. Il s'agit de la forme la plus fréquente (75–80% des cas). Les signes cliniques typiques incluent la distension abdominale et l'occlusion basse néonatale (méconium tardif >48 h). Radiographiquement, un mégacôlon est observé en amont du segment atteint, avec une zone de transition sigmoïdienne au lavement baryté. La biopsie rectale (suction ou pincement) révèle l'absence des plexus sous-muqueux et myentérique distaux, ainsi qu'une hypertrophie des fibres nerveuses positives à l'acétylcholinestérase. En pratique clinique, la corrélation entre abdomen sans préparation, manométrie et biopsie est

satisfaisante pour cette forme courte. Le traitement consiste généralement en un pull-through transanal ou abdominal avec résection du segment aganglionnaire(33).

1.3. Forme longue :

Aganglionose s'étendant au-delà du sigmoïde (côlon descendant, transverse, voire ascendant). Elle représente environ 10–15% des cas. Cliniquement, les symptômes sont similaires à ceux de la forme courte (occlusion basse, dilatation intestinale), mais l'absence de mégacôlon marqué peut retarder le diagnostic. Le lavement peut apparaître normal ou peu évocateur ; la suspicion repose sur la clinique (douleurs, occlusions récidivantes). La manométrie et les biopsies multiples sont essentielles : la pince de Noblett peut ne pas montrer nettement l'hypertrophie nerveuse dans environ 50% des cas, d'où la recommandation de biopsies rectales profondes et itératives sur l'ensemble du côlon (méthode des « serial biopsies ») pour identifier la jonction ganglionnaire(33).

En cas de forme longue, le bilan morphologique (scanner, IRM abdominopelvienne) peut évaluer l'étendue de la dilatation proximale, mais le diagnostic final demeure histologique(33).

1.4. Forme totale ou aganglionose colique étendue :

Tout le côlon est aganglionnaire. Elle concerne environ 5–10% des cas. Elle se manifeste typiquement en période néonatale par un tableau d'occlusion basse grave, parfois compliqué de perforation. Radiologiquement, un micro côlon quasi-total ou un côlon en « point d'interrogation » est observé, avec distension de la grêle en amont. Le lavement baryté ne montre presque pas de transition colique nette. Le pronostic post-chirurgical était autrefois défavorable, mais les techniques récentes (pull-through avec anastomose iléo-anale) ont amélioré les résultats. Cette forme est souvent familiale (>50% de récidive chez les apparentés lorsque le côlon entier est atteint), justifiant un conseil génétique. Les analyses génétiques (mutations RET, etc.) sont plus fréquemment positives dans les formes étendues(33).

1.4. Formes segmentaires multiples ou skip segments :

Phénomène exceptionnel (quelques cas rapportés).

Un segment aganglionnaire est suivi d'un segment ganglionné normal, puis d'un nouveau segment aganglionnaire. Ces « zones suspendues » étaient historiquement controversées ; elles correspondent souvent à des atteintes acquises (ischémiques, toxiques) ou à des biopsies insuffisamment échantillonnées. Le diagnostic est particulièrement difficile : il faut suspecter

un skip-segment lorsque la résection initiale ne résout pas l'occlusion (persistance de signes d'obstacle malgré résection « en aval »), et rechercher une jonction proximale par biopsies additionnelles. Le schéma radiologique et manométrique peut être trompeur (segments normaux intermédiaires). En raison de leur rareté, aucun traitement spécifique n'est codifié au-delà de la résection complète de tous les segments atteints confirmés histologiquement(33).

2.Formes associées :

A. Syndrome de Down (trisomie 21) :

Association chromosomique la plus fréquente. Environ 5–12% des enfants atteints de maladie de Hirschsprung sont trisomiques, et réciproquement, 2–3% des enfants trisomiques présentent une maladie de Hirschsprung. Cette association s'explique en partie par les mutations du gène RET (plus fréquentes chez Down). Cliniquement, l'âge maternel est souvent avancé dans les cas associés. Sur le plan évolutif, le pronostic fonctionnel (continence) est généralement moins favorable, ces patients présentant plus souvent une incontinence post-chirurgicale. Recommandation : systématiser un caryotype (ou microarray) à la recherche de trisomie 21 chez tout nourrisson diagnostiqué pour maladie de Hirschsprung(34).

B. **Anomalies urinaires (CAKUT) :**

Observées chez environ 20% des patients. Elles incluent reflux vésico-urétéraux, duplications urétérales, hydronéphroses et mégacystes. Ces anomalies sont souvent secondaires à la stase rectale (compression chronique de la vessie) et peuvent régresser après traitement de la maladie de Hirschsprung. Dépistage : échographie rénale systématique chez tout enfant atteint de maladie de Hirschsprung, même en l'absence de symptômes urinaires, ainsi qu'un bilan urinaire si suspicion clinique(34).

C. **Anomalies digestives :**

Association rare (quelques %). Les malformations ano-rectales (MAR) sont particulièrement signalées (≈0,5–3% des cas) : fistules, atrésies anales, etc. La maladie de Hirschsprung peut être masquée par une MAR opérée, entraînant une zone de transition atypique au lavement et un retard diagnostique. D'autres malformations rares (atrésie intestinale, duplication intestinale, malrotation) ont été décrites. Dépistage : interpréter soigneusement le bilan radiologique digestif (lavement) en cas de MAR, et envisager une biopsie rectale si persistance de symptômes(34).

D. **Cardiopathies congénitales :**

Rapportées chez environ 5% des patients (ex. tétralogie de Fallot, communication interventriculaire, etc.). Le consensus recommande un examen cardiaque (échographie) chez tout enfant atteint de maladie de Hirschsprung, surtout en présence d'anomalies cliniques(34).

E. Autres syndromes neurocristopathiques :

La maladie de Hirschsprung est considérée comme une neurocristopathie. Des associations connues incluent le syndrome de Waardenburg (troubles pigmentaires et surdité), le syndrome d'Ondine (hypoventilation alvéolaire congénitale), ainsi que le syndrome de Mowat–Wilson (agénésie du corps calleux). Un lien avec d'autres néoplasies neurocrestiques (p. ex. neuroblastome) est parfois évoqué. Dépistage : examen ORL/ophtalmologique (Waardenburg), polysomnographie (Ondine), et orientation génétique si symptômes syndromiques. Au total, environ 30% des enfants avec maladie de Hirschsprung présentent une ou plusieurs anomalies associées(34).

3.Formes compliquées :

A. L'entérocolite associée à la maladie de Hirschsprung :

Au-delà du mécanisme physiopathologique déjà exposé, l'entérocolite associée à la maladie de Hirschsprung (HAEC) doit être individualisée comme une forme clinique à part entière, en raison de sa fréquence et de sa gravité : elle constitue la principale cause de morbidité et la première cause de mortalité chez les patients atteints, et représente le mode de révélation initial de la maladie chez près d'un quart des nourrissons concernés.

Cliniquement, elle se traduit par une distension abdominale, une fièvre et une diarrhée, parfois accompagnées de douleurs abdominales de type colique, d'une léthargie et de selles glairo-sanglantes. Du fait du caractère souvent peu spécifique de ces signes, un haut degré de suspicion clinique est nécessaire, en particulier chez les patients présentant des facteurs de risque reconnus : la trisomie 21 constitue le facteur de risque le plus solidement établi, suivie du sexe masculin, d'un diagnostic retardé, d'antécédents familiaux, d'une forme à segment long, ou de la survenue de fuites ou de sténoses anastomotiques en période postopératoire (35).

B. La perforation intestinale :

La perforation intestinale, bien que rare (2 à 3 % des épisodes d'entérocolite), constitue l'évolution la plus redoutable de cette complication. Elle impose une exploration chirurgicale en urgence et témoigne habituellement d'une prise en charge retardée ou insuffisante (35).

C. Les formes négligées à révélation tardive :

Lorsque le diagnostic n'est pas porté durant la période néonatale, l'évolution prolongée d'une occlusion fonctionnelle méconnue peut conduire à un tableau clinique sévère à l'adolescence ou à l'âge adulte, marqué par une constipation chronique de longue date, une distension abdominale progressive et un fécalome volumineux. Ce tableau s'accompagne fréquemment de troubles hydroélectrolytiques sévères (hyponatrémie, hypokaliémie, acidose métabolique) et peut évoluer vers une décompensation aiguë avec hypoperfusion tissulaire. Dans les formes les plus avancées, le mégacôlon ainsi constitué peut se compliquer d'une perforation spontanée, imposant une prise en charge chirurgicale urgente, parfois jusqu'à la colectomie subtotale. Ces présentations tardives illustrent la gravité potentielle d'un retard diagnostique prolongé, même dans les formes anatomiquement courtes de la maladie (36).

X. Traitement

1. Principes généraux :

Le traitement de la maladie de Hirschsprung est exclusivement chirurgical. Il vise à réséquer l'ensemble du segment intestinal aganglionnaire et à reconstruire le tractus digestif en abaissant le côlon normalement innervé jusqu'à l'anus, tout en préservant la fonction sphinctérienne. Les interventions les plus couramment pratiquées sont les procédures de Swenson, de Duhamel et de Soave, bien que d'autres techniques, telles que les procédures de Rehbein et de State, aient également été décrites et restent utilisées dans certains centres. En l'absence d'études prospectives comparatives suffisantes entre ces différentes opérations, le choix de la technique repose le plus souvent sur la formation et l'expérience du chirurgien(19).

Si l'intervention de Swenson a initialement été conçue comme une procédure en un seul temps, l'incidence relativement élevée de sténoses, de fistules anastomotiques et d'autres complications a conduit à l'adoption généralisée d'une colostomie préliminaire, la cure définitive par abaissement étant alors réalisée trois à douze mois plus tard. Dans les années 1980, plusieurs équipes chirurgicales ont rapporté des séries d'interventions en un seul temps, y compris chez le petit nourrisson. Au cours des dix à quinze années suivantes, de nombreux travaux ont suggéré que cette approche en un temps était sûre, qu'elle évitait la morbidité liée aux stomies chez le nourrisson, et qu'elle était plus économique. Néanmoins, une stomie de décharge reste parfois nécessaire chez les nourrissons et les enfants présentant une entérocolite sévère, une perforation, une malnutrition, une dilatation majeure du côlon proximal, ou lorsque la zone de transition ne peut être identifiée de façon fiable sur l'examen extemporané(19).

2-BUT :

Lever l'obstacle : par résection du segment aganglionniare

Assurer un transit normal par le rétablissement de la continuité digestif

Eviter et traiter les complications

3-METHODES :

Préparation médicale :

Une fois le diagnostic de maladie de Hirschsprung établi, l'enfant doit bénéficier d'une réanimation adaptée par apport hydroélectrolytique intraveineux, associée à une antibiothérapie à large spectre, une décompression par sonde nasogastrique, ainsi qu'une décompression rectale réalisée par stimulation et/ou irrigations. Les patients présentant des anomalies associées, telles qu'une cardiopathie ou un syndrome d'hypoventilation centrale congénitale, doivent bénéficier d'une évaluation approfondie avant toute correction chirurgicale(19).

Traitement palliatif :

Nursing

Une fois l'enfant réanimé et stabilisé, l'intervention peut être réalisée de façon semi-élective. Durant cette période d'attente, de nombreux nourrissons peuvent être pris en charge à domicile, alimentés au lait maternel ou par une préparation élémentaire, associés à des irrigations rectales régulières(19).

BUT :

Elle permet l'évacuation rectale quotidienne

Permettre une réalimentation de façon correcte avec du lait de mère ou des laits hypoallergéniques et à une prise correcte de poids, afin de permettre un traitement définitif de plus en plus précoce

Principe :

Repose sur des touchers rectaux répétés, des petits lavements au sérum physiologique, des massages abdominaux vont permettre de déballonner l'enfant en favorisant l'évacuation des selles.

Une montée prudente de sonde rectale en caoutchouc molle lubrifié assez grosse pour ne pas s'enrouler avec un bout mousse elle doit être poussée sans douleur par un mouvemente de torsion au dessus de la portion agganglionnaire jusqu'à obtenir une débâcle de gaz et matières

Risque :

Le plus souvent la sonde en butant au même endroit, fragilise la muqueuse à ce niveau et expose à la perforation

Il faut que le nourrisson réponde rapidement au *nursing*, c'est-à-dire s'améliore à la fois cliniquement et radiologiquement permettant de le réalimenter rapidement.

Si l'amélioration n'est pas notable dans les 48 heures et que l'enfant reste douloureux, voire qu'une fièvre apparaît ou que son bilan montre un syndrome inflammatoire, il faut savoir rapidement le dériver en zone saine afin de ne pas s'exposer à un risque d'entérocolite aiguë,

Colostomie

Indication :

- Proposée immédiatement en cas de perforation digestive (perforation diastatique du caecum ou sur entérocolite aiguë)
- non-amélioration malgré un *nursing* bien conduit

Principes :

- La dérivation doit être faite dans une zine d'innervation normale confirmé par des biopsies extemporanées
- La colostomie doit être exclusif
- Elle doit gêner le minimum le temps du traitement définitif et sacrifie le moins possible le colon sain
- La colostomie doit être terminalisé chez le nouveau né du fait du risque de collapsus (37)

TRAITEMENT CURATIF

Principes :

- La cure radicale consiste en l'ablation du segment achalasique suivie de l'abaissement de l'intestin sus-jacent normalement innervé.

- Cette cure radicale doit être la plus économe possible quant à l'ablation des structures anatomiques intervenant dans les processus de la continence.
- le traitement actuel tend le plus souvent à être curatif en première intention et surtout précocement en partant du principe que plus la malformation est corrigée tôt et complètement, meilleur sera le résultat fonctionnel.

Le moment de l'intervention :

- la colostomie peut être faite en période néonatale
- La chirurgie définitif peut être faite à un an ou à partir d'un poids de 10kg ces critères ont actuel ment vu à la baisse du fait du développement de la réanimation
- Lorsque le diagnostic est fait chez un grand enfant, on intervient lorsque le côlon en amont a atteint une taille normale et que l'état nutritionnel de l'enfant est adéquat

Préparation :

- La préparation de l'intestin démarre la veille de l'intervention, par l'administration d'une solution type polyéthylène glycol (PEG)
- Le colon en aval de la colostomie est purgé par deux lavements au sérum salé tiédi et "bétadiné" dont un qui est refait au bloc avant le temps périnéal
- Antibioprophylaxie
- Dilatation anale
- Si fécalome : fécalectomie

Installation :

- L'intervention est conduite sous intubation trachéale,
- mise en place d'une sonde nasogastrique poussée au-delà du pylore, d'une sonde vésicale et d'un accès veineux central.
  Les pertes en sang compensées en per-opératoire et corrigées par la pesée des compresses.
- L'enfant en position dite de « la taille », jambes soit installées sur un arceau, soit maintenues alors que les cuisses ont été surélevées à l'aide de deux billots afin d'avoir l'anus pour le temps périnéal dans le champ opératoire.
- La sonde urinaire est mise en place stérilement dans le champ opératoire .

- Si l'enfant a été préalablement dérivé, l'orifice de stomie est caché par un champ collant lors de la dissection du rectosigmoïde, puis la stomie peut être libérée afin de permettre l'abaissement du côlon sain.(37)

TECHNIQUES

Il existe deux types d'interventions

- Celles qui sacrifie le rectum lors de l'ablation du segment achalasique:
  - Swenson
  - Transa anal
- Celles qui conservent une partie plus ou moins importante de l'ampoule rectale :
  - Duhamel,
  - Soave,
  - Rehbein
-

Procédure de Swenson :

La procédure de Swenson a pour objectif l'exérèse complète du côlon aganglionnaire, avec réalisation d'une anastomose termino-terminale au-dessus du sphincter anal. Initialement réalisée par laparotomie, l'anastomose était effectuée par voie périnéale après éversion du rectum aganglionnaire. La dissection doit impérativement respecter le plan pariétal rectal afin d'éviter toute lésion des structures pelviennes profondes ; nerfs, vaisseaux, ainsi que des organes de voisinage tels que le vagin,

la prostate, les déférents et les vésicules séminales. Malgré les risques théoriques inhérents à cette dissection pelvienne profonde, les résultats fonctionnels à long terme rapportés après la procédure de Swenson sont excellents(19).

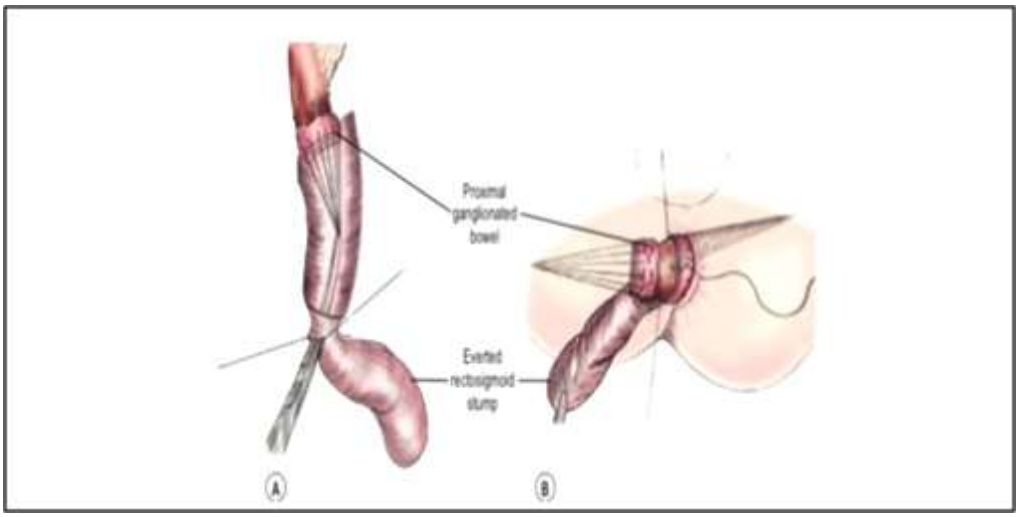


Figure 18. Principe de l'intervention de Swenson.(A)Saisie du côlon ganglionnaire proximal à travers une incision dans le moignon recto-sigmoïdien prolabé.(B)Anastomose du côlon ganglionnaire à l'anus. (Holcomb and Ashcraft's pediatric surgery, 2020)

Procédure de Soave

La procédure de Soave, ultérieurement modifiée par Boley, a été conçue pour limiter le risque de lésion des structures pelviennes importantes, en réalisant une dissection endorectale sous-muqueuse : le côlon abaissé est ainsi positionné à l'intérieur d'un manchon musculaire aganglionnaire conservé. Bien que certains auteurs aient exprimé des inquiétudes quant à un risque de constipation à long terme lié à une exérèse incomplète du rectum aganglionnaire, la majorité des études de suivi à long terme rapportent des résultats comparables entre les procédures de Soave et de Swenson(19).

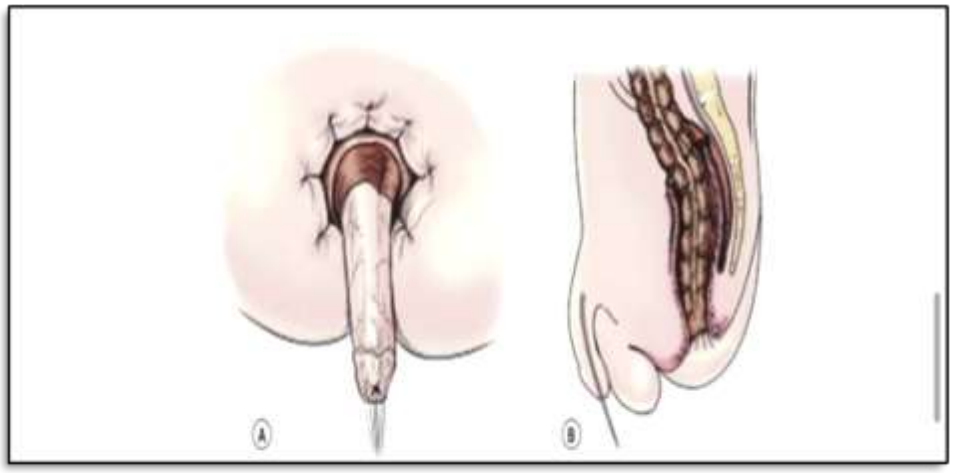


Figure 19. Principe de l'intervention de soave.(A) Dissection extramuqueuse du rectum après incision circonférencielle de la muqueuse réctale.(B) Abaissement du côlon ganglionnaire à travers le manchon rectal ganglionnaire et réalisation de l'anastomose coloanale

Procédure de Duhamel

La procédure de Duhamel consiste à abaisser le côlon normalement innervé par voie postérieure, dans le plan avasculaire situé entre le rectum et le sacrum, puis à réunir les deux parois (antérieure aganglionnaire et postérieure normalement innervée) à l'aide d'une pince mécanique linéaire, créant ainsi une nouvelle lumière digestive. Cette technique est jugée par de nombreux chirurgiens plus simple et plus sûre que les procédures de Swenson ou de Soave. Elle permet en outre d'obtenir une anastomose de large calibre, réduisant le risque de sténose. Si les résultats à long terme rapportés après la procédure de Duhamel sont globalement similaires à ceux des deux autres techniques, certaines études plus récentes suggèrent des résultats inférieurs par rapport à l'abord transanal(19).

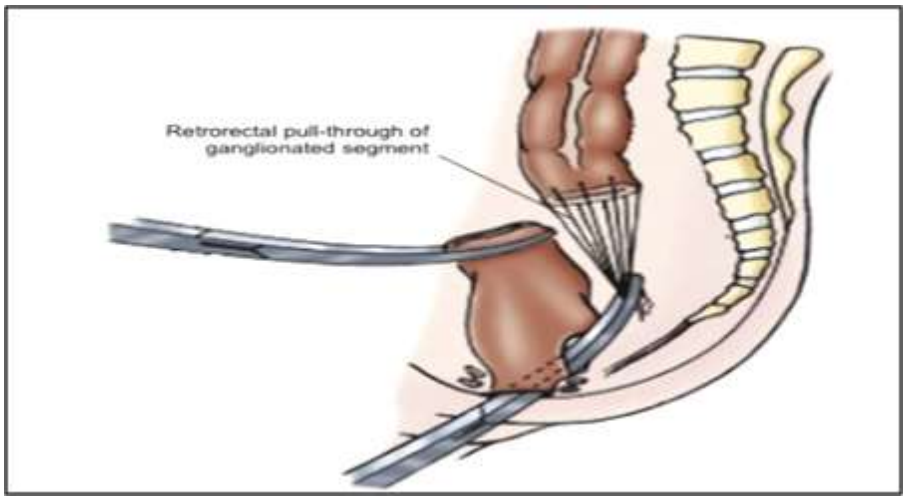


Figure 20. Principe de l'intervention de Duhamel: Abaissement du retrorectal du segment colique ganglionnaire,anastomose à l'anus et section du septum entre côlon abaissé et rectum natif aganglionnaire à l'aide d'une pince mécanique.

4-Abord laparoscopique et transanal:

Abord laparoscopique :

L'abord laparoscopique de la maladie de Hirschsprung a été décrit pour la première fois par Georgeson en 1995. Cette technique repose sur la réalisation d'une biopsie initiale permettant d'identifier la zone de transition, suivie d'une mobilisation du rectum sous la réflexion péritonéale, puis d'une dissection muqueuse courte réalisée par voie périnéale. Le rectum est ensuite prolabé à travers l'anus et l'anastomose réalisée par voie basse. Cette procédure est associée à une durée d'hospitalisation plus courte, et ses résultats à court et moyen terme apparaissent équivalents à ceux rapportés pour les autres techniques. Des abords laparoscopiques ont également été décrits pour les procédures de Duhamel et de Swenson, avec d'excellents résultats à court terme(19).

Abord transanal (périnéal) :

L'abord transanal pur a été décrit pour la première fois par De la Torre et Ortega en 1998, puis par Langer et collaborateurs en 1999, et s'est depuis répandu auprès d'un nombre croissant de chirurgiens. L'intervention peut être réalisée en position ventrale ou en position de lithotomie. Une incision muqueuse est pratiquée 0,5 à 1 cm au-dessus de la ligne pectinée, selon la taille de l'enfant, et la muqueuse est disséquée du plan musculaire sous-jacent, comme dans la procédure de Soave. La longueur de la dissection sous-muqueuse

varie selon les opérateurs, bien qu'un manchon rectal plus court semble associé à une incidence plus faible d'entérocolite et à un moindre recours aux dilatations postopératoires. Certains chirurgiens ne réalisent aucune dissection sous-muqueuse, ce qui équivaut alors à une procédure de Swenson par voie transanale(19).

Le muscle rectal est ensuite incisé de façon circonférentielle, et la dissection est poursuivie sur la paroi rectale, avec section des vaisseaux à leur pénétration dans le rectum. L'ensemble du rectum et une partie du côlon sigmoïde peuvent ainsi être extériorisés par voie anale, et l'anastomose est réalisée par voie basse une fois la zone de transition atteinte. Lorsque la zone de transition est plus proximale, habituellement au-delà du sigmoïde proximal, le recours à la laparoscopie ou à une courte incision ombilicale peut être nécessaire pour mobiliser le côlon gauche et/ou l'angle splénique, afin d'obtenir une longueur suffisante de côlon ganglionnaire. L'abord transanal peut également être utilisé chez un enfant déjà porteur d'une colostomie, la stomie étant alors utilisée comme extrémité du côlon à abaisser(19).

Une controverse persiste quant à la nécessité de définir la zone de transition histologique avant de débuter la dissection anale, dans la mesure où environ 8 à 10 % des enfants présentant une zone de transition rectosigmoïdienne au lavement opaque présentent en réalité une zone de transition histologique plus proximale. Cette question revêt une importance particulière pour les chirurgiens qui pratiquent une technique différente selon qu'il s'agit d'une forme rectosigmoïdienne ou d'une forme à segment long. Il a cependant été montré qu'une biopsie préliminaire n'a pas d'effet délétère sur les suites opératoires, notamment sur le délai de reprise alimentaire, la douleur ou la durée d'hospitalisation(19).

L'abord transanal se caractérise par un faible taux de complications, un recours minimal à l'analgésie postopératoire, ainsi qu'une réalimentation et une sortie précoces. Bien qu'aucune étude n'ait directement comparé les abords transanal et laparoscopique, l'abord Trans anal présente l'avantage d'être accessible à la majorité des chirurgiens pédiatres, y compris ceux ne maîtrisant pas les techniques laparoscopiques, ainsi que dans les régions du monde où l'accès à l'équipement laparoscopique reste limité(19).

Temps initiaux de la dissection périnéale par voie Trans anale

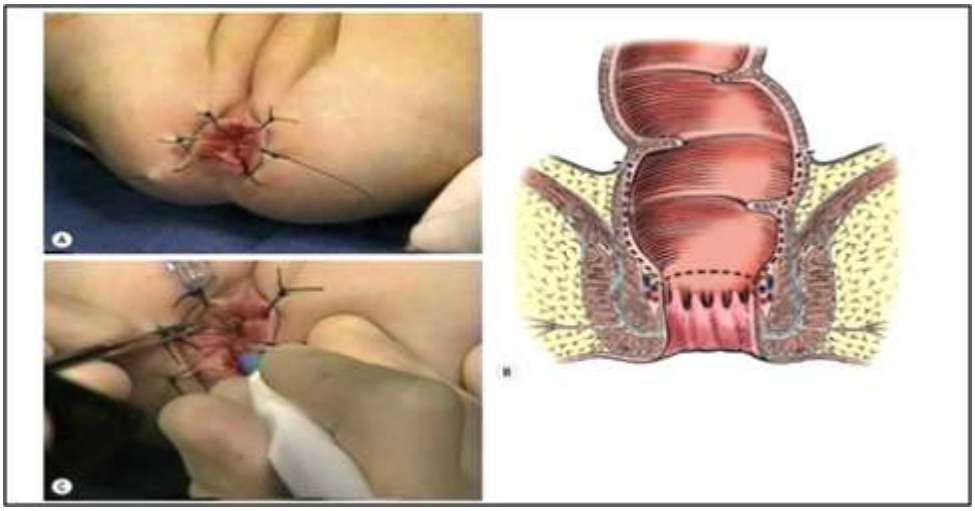


Figure 21. (A) Mise en place de fils tracteurs circonférentiels au niveau de la ligne pectinée. (B,C)Incision circonférentielle de la muqueuse rectale à l'électrocautère environ 5mm en amont de la ligne pectinée.(Holcomb and Ashcraft's pediatric surgery,2020)

Temps de l'anastomose par voie Trans anale

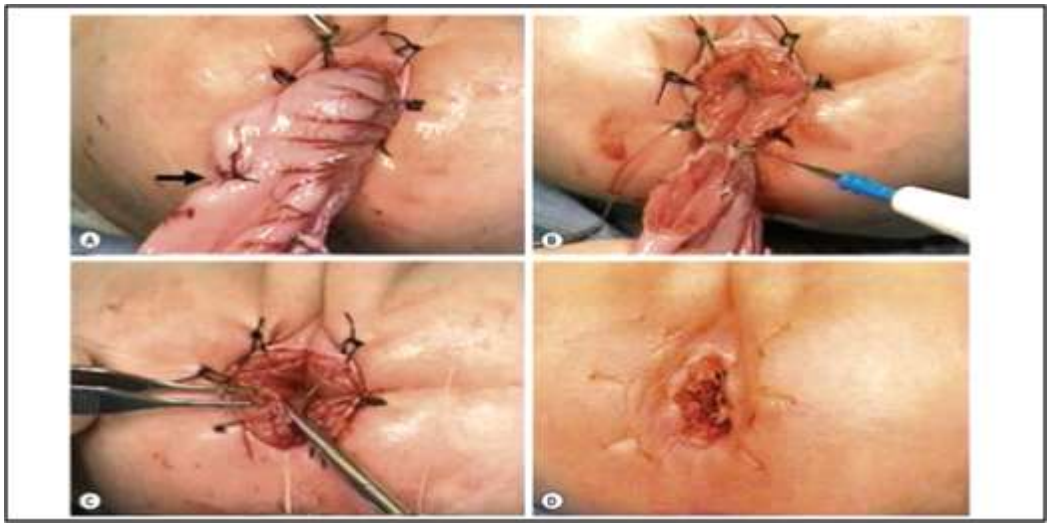


Figure 22. (A) Extériorisation du côlon ganglionnaire à travers le canal anal.(B) Section complète du côlon au-dessus du site de biopsie.(C) Réalisation de l'anastomose coloanale par des points séparés résorbables.(Holcomb and Ashcraft's pediatric surgery,2020)

Formes particulières :

Les formes longues :

Trois types d'interventions sont disponibles : l'abaissement direct selon l'une des techniques standards (Swenson, Duhamel ou Soave), la technique du patch colique utilisant soit le côlon gauche (procédure de Martin), soit le côlon droit (procédure de Kimura), et la technique du réservoir iléal en J. Il n'existe pas, à ce jour, de série prospective ou contrôlée rapportant les résultats à long terme des interventions réalisées pour les formes à segment long(19).

Si les procédures de patch colique permettent théoriquement une diminution du débit des selles grâce à une meilleure absorption de l'eau, le côlon aganglionnaire conservé tend à se dilater, et de nombreux patients développent une entérocolite sévère, nécessitant le retrait du patch ou la confection d'une stomie définitive. Les enfants traités par abaissement direct ou par réservoir en J présentent généralement une diminution progressive de la fréquence des selles au fil du temps, avec une qualité de vie acceptable. La procédure de Duhamel courte est privilégiée par certaines équipes, en raison du réservoir qu'elle procure et d'un taux de complications jugé acceptable(19).

Formes exceptionnelles d'aganglionose quasi-totale :

Dans de rares cas, la quasi-totalité du tractus intestinal est aganglionnaire, ne laissant subsister que 10 à 40 cm de jéjunum normalement innervé. Ces enfants nécessitent une nutrition parentérale totale dès la naissance. Lors de la première exploration chirurgicale, l'objectif est de déterminer l'étendue de l'aganglionose sur la base de l'examen extemporané, et de créer une stomie soit au niveau le plus distal présentant un intestin normalement innervé, soit plus distalement au sein du segment aganglionnaire. La pose d'un cathéter veineux central est nécessaire pour la nutrition parentérale, et la réalisation d'une gastrostomie doit être envisagée pour l'administration continue de lait maternel ou de préparations élémentaires(19).

Ces enfants sont au mieux pris en charge par une équipe multidisciplinaire spécialisée dans l'insuffisance intestinale. Une attention stricte doit être portée à la prévention du sepsis, au traitement de la pullulation bactérienne, à l'utilisation de l'alimentation trophique, et à la prévention de la cholestase liée à la nutrition parentérale, notamment par le recours à des stratégies telles que l'administration de lipides à base d'oméga-3.(19)

La prise en charge ultérieure doit être individualisée, en fonction de la longueur d'intestin normalement innervé et de l'état clinique de l'enfant. Chez les nourrissons et les enfants développant une dilatation significative de l'intestin normalement innervé, des procédures d'amincissement, d'imbrication ou d'allongement intestinal, telles que la procédure de Bianchi ou l'entéroplastie transverse sérielle (STEP), peuvent s'avérer utiles. La procédure de « myectomie-myotomie » décrite par Zeigler consiste en une myectomie portant sur un segment d'intestin grêle aganglionnaire situé en aval de la zone de transition. Pour certains de ces patients, la transplantation isolée de l'intestin grêle, ou combinée à une transplantation hépatique, peut représenter la seule chance de survie à long terme en l'absence de nutrition parentérale(19).

5-Les suites postopératoires :

La majorité des enfants opérés par voie laparoscopique ou transanale peuvent être réalimentés immédiatement et quitter l'hôpital dans un délai de 24 à 48 heures après l'intervention. L'anastomose est calibrée à l'aide d'un dilatateur de taille adaptée ou du doigt, une à deux semaines après la procédure. Bien que de nombreux chirurgiens recommandent aux parents de réaliser des dilatations quotidiennes, un protocole de calibration hebdomadaire réalisé par le chirurgien lui-même s'avère moins traumatisant pour l'enfant, pour des résultats comparables(19).

Les parents doivent être informés de la nécessité de protéger la région périanale par l'application d'une crème barrière, afin de prévenir les lésions cutanées périnéales. Par ailleurs, la famille ainsi que le médecin de premier recours doivent être sensibilisés aux signes et symptômes de l'entérocolite postopératoire, dans la mesure où cette complication peut entraîner une dégradation clinique rapide et sévère, et conduire, dans certains cas, au décès du patient(19).

6-complications

Complications immédiates

En postopératoire, l'enfant garde une sonde urinaire 48 heures :

L'antibiothérapie type Augmentin® (amoxicilline-acide clavulanique) débutée en peropératoire est maintenue elle aussi 48 heures.

1. L'entérocolite postopératoire varie suivant les séries de 2 à 27 % surtout Swenson

2. Le siège doit être surveillé en vérifiant l'absence de rougeur, d'induration à ce niveau. En cas de doute quant à une éventuelle infection périnéale pouvant faire craindre la fistule, une dérivation est faite en urgence afin de préserver l'anastomose.

   Dans le transanale ou dans le Soave-Boley, : abcès local, des prolapsus muqueux, des excoriations cutanées anales ou des sténoses anales précoces
3. Dans la technique de Duhamel : sepsis intrapéritonéal lors de la section du cul-de-sac rectal et de la confection de l'anastomose latérale colorectale.

Complications à distance :

On retrouve des complications propres à chaque technique :

- *Constipation, rétention de fécalomes, fausse diarrhée*, concernant la technique de Duhamel en sachant que dans cette technique, la continence est toujours obtenue
- Par ailleurs, la constipation ou la rétention de fécalome peut se voir en cas d'éperon trop long ; il faut donc régulièrement voir ces enfants pendant la période de croissance et quelquefois recouper l'éperon,
- *Souillure par des selles, diarrhée, incontinence*, concernant la technique de Swenson, ainsi que des sténoses tardives.
- *Sténoses et souillures* concernant la technique de Soave-Boley ou la voie transanale ; en 1985
  La sténose est moins souvent retrouvée lorsque, avant d'effectuer l'anastomose coloanale, une myectomie rectale est effectuée : dilatation
- Par ailleurs, en cas de dysfonctionnement, constipation ou rétention de fécalome, syndrome pseudo-obstructif, il faut vérifier que l'abaissement est bien réalisé en zone saine.

Ces différents types d'intervention peuvent se compliquer ou laisser des séquelles.

- Le lâchage des sutures, les fistules, les abcès péri-anastomotiques sont exceptionnels.

- La sténose de l'anastomose est fréquente dans l'intervention de Soave, difficile à affirmer dans celle de Swenson.
- La rétention de matières dans la poche antérieure après intervention de Duhamel est moins fréquente depuis la résection de la cloison.
- L'anastomose en zone pathologique se manifeste par une récidive des signes cliniques et une persistance de la dilatation. La réintervention est alors difficile.
- Des épisodes fréquents, précoces ou retardés d'entérocolite vont émailler l'évolution après cure chirurgicale.
- La constipation persistante, l'encoprésie ou l'incontinence post thérapeutique peuvent avoir plusieurs origines : soit, fonctionnelle, surtout chez les enfants opérés tardivement ou présentant une trisomie 21, ces enfants n'ayant jamais acquis dans des délais physiologiques l'apprentissage normal de la défécation; soit, une origine organique par lésion vasculaire ou nerveuse lors de la dissection pelvienne

* L'entérocolite est spécifique du mégacôlon du nourrisson. Elle est d'installation imprévisible, même après cure radicale ; elle coûte la vie à un enfant sur trois.
C'est une diarrhée profuse, qui "vide" l'enfant en quelques minutes, mucomembraneuse, parfois sanglante, avec distension abdominale et choc hypovolémique. Bien qu'elle soit amicrobienne, on retrouve souvent du clostridium.
On note à l'examen nécropsique des aires de nécrose des parois intestinales sur un fond de sphacèle de la muqueuse. La cause d'un tel drame est inconnue, on a évoqué le rôle d'une iléite de stase, d'une surinfection induite par le nursing, d'un spasme anal résiduel ou d'une réaction allergique à un facteur alimentaire ou toxique...
Il s'agit d'une urgence qui relève d'une réanimation intensive, encadrée de soins locaux:

- la mise au repos du tube digestif relayée par une nutrition parentérale ,
- la vidange de l'intestin par irrigation continue et lavement au sérum salé et bicarbonaté, elle doit être entreprise avant de pratiquer la colostomie pour ne pas aggaver les pertes liquidiennes.
- l'exclusion du segment distal à l'aide d'une colostomie complétée ou non d'une sphinctérotomie anale,
- une couverture associant antibiotiques à large spectre dont la Vancomycine, et des corticoïdes
- La laparotomie exploratrice n'est entreprise qu'en cas de syndrome péritonéal.

L'enfant rescapé garde un côlon irritable, la muqueuse se régénère mal, ne comportant qu'un épithélium cubique, sans cellules mucosécrétantes.

* Les complications liées la colostomie:

Les ennuis d'observation courante (inefficacité, insuffisance, irritation, hémorragie ou prolapsus), suscitent moins de préoccupation que le developement d'une invagination ou d'une éviscération.

- La colostomie qui ne donne pas est due soit à un iléus transitoire qu'on lève par simple irrigation, soit à une erreur tactique, l'abouchement du colon intéresse un segment achalasique, le lavement baryté ou l'histologie d'un fragment prélevé sur la berge de l'anus artificiel permet de vérifiercette éventualité, en quel cas une colostomie plus en amont guidée par une biospsie extemporanée est nécessaire.

- Plus fréquente est l'insuffisance par sténose de la stomie. La réfection de la dérivation (colostomie terminale ou en canon de fusil) est nécessaire si la sténose ne cède pas aux tentatives de dilatation.

- L'irritation des téguments (érythème, ulcération) est liée à la rapidité du transit aussi bien qu'à la richesse du conteu en pepsine. Elle relève des soins quotidiens avec toilette de la peau au savon ordinaire, suivie d'application d'antisepique et d'onguent gras. On conseillera une diététique à base de lait matérnel ou de toute autre formule pauvre en graisses.

- Le prolapsus muqueux prend parfois des proportions inquiétantes. Plusieurs facteurs interviennent dans sa genèse: rapidité du transit, écart important entre les pieds de l'anse colique, éversion excessive de la muqueuse. L'oedème qu'il occasionne en rend la réduction laborieuse, la récidive est de règle même après cerclage ou infiltration sous-muqueuse de sérum hypertonique. La prévention est la réfection de la colostomie en canon de fusil avec adossement des pieds de l'anse sur deux cm au moins.

- L'invagination colo, coeco ou iléocolique peut survenir au cours d'un épisode diarrhéique quand la colostomie est placée tout près du coecum non pariétalisé. La réduction manuelle est sans effet, la seule thérapeutqiue est la réintervention à travers l'emplacement de l'anus

artificiel et le déplacement de la dérivation plus en aval après résection de la colostomie initiale.

- L'éviscération résulte d'une perte de substance de la paroi abdominale fragilisée par l'irritation et l'ulcération. Il s'agit parfois d'un défaut technique ayant laissé une brèche péritonéo-pariétale à travers laquelle s'engage une anse grêle.La réintervention est une urgence, impliquant si nécessaire le déplacement de la colostomie à un endroit adéquat.

3- La péritonite postopératoire , complication gravissine, se développe par ensemensement à partir du contenu intestinal lors des manoeuvres de résection et d'abaissement du colon, ou à la suite d'une perforation spontanée ou provoquée par le nursing.
Elle se manifeste précocement par une distention abdominale, une infiltration oedémateuse des téguments et un état toxique non fébrile.
Elle impose la laparotomie en urgence, la toilette péritonéale, la résection d'anse perforée avec abouchement pariétal et colostomie de décharge.

4- La cellulite pelvienne est propre au grand enfant dont les moyens de défense sont déjà éprouvés et dont les lymphatiques sont engorgés de germes et de toxines.
Elles est à craindre chaque fois que la dissection du pelvis s'avère laborieuse ou quand survient un lâchage de l'anastomose coloanale.
Elle se manifeste ves la fin de la première semaine par un iléus fébrile avec altération de l'état général et une dysurie.Le diagnostic est difficile, on réintervient souvent pour suspicion d'une occlusion mécanique ou d'une péritonite; l' acte chirurgical se réduit au drainage large de l'abdomern et du pelvis sous couvert d'une colostomie.

5- Le lâchage de l'anastomose colo-anale se manifeste vers la fin de la première semaine par une fièvre inexpliquée et la distention abdominale qui ne réagit pas au sondage. Lexploration anorectale sous anthésie confime la désunion et précise son étendue. Il survient vers le cinquième jours, induit par une infection périnéale, ou - éventualité gravissime - par rétraction du moignon colique trop court ou en voie de sphacèle ischémique.
Quand le lâchage est partiel, il donne lieu à la formation d'un granulome inflammatoire , point de départ d'une fistule périnéale. Quand il est total, la suppuation s'étend au pelvis avec développement d'une cellulite périrectale, de fistules intarissables et parfois d'une péritonite.
L'évolution tardive se fait vers le retrécissement et la sténose du canal anal.
Quelle que soit l'étendue de la désunion, la colostomie de décharge est impérative, elle permet

l'exclusion de la jonction colo-anale, et l'exploration plus large si on suspecte une nécrose ischémique du moignon colique.
Pourtant, on peut épargner à l'enfant la plupart de ces graves ennuis en exécutant la cure radicale dans le respect des impératifs de la chirurgie pelvienne, et ce :

- en préparant un moignon colique relativement long, quitte à mobiliser les angles splénique et hépatique,
- en tenant compte de la disposition des arcades vasculaires,
- en s'assurant de la vitalité de la tranche de section colique,
- en s'entourant des conditions d'aseptie lors des manoeuvres d'abaissement.

6- L'encoprésie est spécifique du préocédé de Duhamel.
C'est chez le grand enfant qu'elle s'exprime nettement par une sensation d'inconfort, de compression, de souillures, de faux besoins. Elle est due à l'accumulation de fécalomess dans la poche rectale résiduelle quand celle-ci est volumineuse, ou que la communication recto-anale est étroite, ou enfin quand un spasme anal exacerbe cette rétention.
Pour faire la part de chaque facteur, on évacue au doigt les fécalomes enclavés, puis on apprécie - par manométrie - la tonicité du sphincter, et par un lavement baryté le calibre de la communication colorectale et le volume de la poche rectale.
La sphinctérotomie améliore considérablement la fonction même quand les autres facteurs coexistent.Quoiqu'il en soit, on doit prévenir cette éventualité , lors de la cure radicale, en veillant à laisser un moignon rectal le plus réduit possibl et communiquant très librement avec le colon, celui-ci gagne à être abaissé en transsphinctérien (Duhamel type II).

7- La sténose de l'anastomose coloanale est la complication habituelle du procédés de Swenson ou de Soave. On sait que toute anastomose circulaire même parfaitement exécutée a tendance à cicatriser en rétrecissant. La désunion partielle ou totale accentue le phénomène en ajoutant la sclérose qui enserre l'anastomose coloanale.
Cliniquement, le retrécissement se manifeste par une récidive de la constipation due à l'enclavement de fécalomes au-dessus de la jonction coloanale.
La prise ne charge de la sténose est difficile et aux résultats inconstants:
- Les dilalations sont inéfficaces en raison de la sclérose périanastomotique.
- L'excision et la reconstruction sur le mode circulaire conduit à une sténose encore plus serrée.

- L'excision en sous-muqueux avec intercalage d'un lambeau cutanéoperineal donne dans certain cas de meilleur résultat.

8- L'incontinence anale après cure radicale ou sphinctérotomie est habituelle, elle dure quelques semaines jusqu'à l'adaptation du néorectum à une continence proche de la normale. Elle peut persister sous formes de souillures par défaut de discrimation de la composition des matières. Quand elle totale et subsiste au-delà du sixème mois, il faut craindre une lésion des plexus hypogastriques ou de l'appail sphinctérien, dans ces cas elle est définitive et constitue une infirmité desespérante.

9- La constipation résiduelle est due soit à une hypertonie du sphincter interne, soit à un aganglionisme résiduel laissé sur l'un des moignons colique ou rectal ou sur les deux. C'est là ou la manométrie est en mesure d'apporter la réponse et d'orienter vers le facteur en cause. Le spasme anal sera levé facilement par sphinctérotomie, l'achalsie par contre nécessite la réintervention avec démontage de la jonction colorectale et refection de l'abaissement.(37)

7-Indications Opératoires:

- La cure radicale du mégacolon néonatal sera entreprise après le sixième mois, sous couvert d'une colostomie de préference au nursing.
- La forme découverte chez un nourrisson de moins de six mois doit être protégée du risque d'une entérocolite par une colostomie si on hésite à pratiquer une intervention de Duhamel.
- Le mégacolon du grand enfant nécessite une longue préparation en raison du retentissement général de la constipation chronique, de la distension abdominale et des phénomènes de stase. Le souci de prévenir une cellulite pelvienne post-opératoire fera écarter les interventions nécessitant une dissection endopelvienne (Swenson). Les procédés de Soave ou de Rehbein occasionnent moins de morbidité.
- Le mégacolon juxta-anal relève d'une simple sphinctérotomie.
- L'extension au colon transverse impose la mobilisation du colon droit et de son méso afin de réaliser un abaissement sans tension sur le pédicule mésentérique; dans ce cas, le procédé de Duhamel ou celui de Rehbein réduisent la durée de l'intervention.
- En cas d'aganglionisme interressant tout le colon, l'opération de Lester Martin reste l'unique procédé utilisable, sous couvert d'une iléostomie de décharge et d'une nutrition parentérale de longue durée.(37)

8-Résultats :

Au-delà des résultats chirurgicaux immédiats, le pronostic fonctionnel à long terme constitue une préoccupation centrale dans la prise en charge de la maladie de Hirschsprung. Une méta-analyse récente regroupant les données de patients âgés de plus de dix ans a estimé la prévalence globale de l'incontinence fécale à 20 %, celle de la constipation à 14 %, et celle des troubles vésicaux à 7 %, tandis que 95 % des patients présentaient un score de fonction intestinale jugé bon à excellent(38). Ces résultats, bien que globalement favorables, témoignent de la persistance de troubles fonctionnels digestifs significatifs chez une proportion non négligeable de patients, justifiant la mise en place d'un suivi prolongé et individualisé au-delà de la période postopératoire immédiate.


Partie
Pratique

Objectifs :

Objectif primaire :

L'objectif principal de notre étude est de rapporter le profil épidémiologique de la maladie d'Hirschsprung au sein du service de chirurgie pédiatrique à l'EHS El Bouni.

Objectifs secondaires:

- Analyser les modes de révélation et les présentations clinico-radiologiques des suspicions de maladie d'Hirschsprung en période néonatale
- Évaluer l'apport et les délais des examens complémentaires (lavement opaque, biopsie rectale) dans la confirmation du diagnostic
- Décrire les modalités de prise en charge initiale : nursing et dérivations digestives
- Étudier le profil épidémiologique global de la population
- Recenser les complications postopératoires
- Identifier les principaux défis thérapeutiques (logistiques, diagnostiques et chirurgicaux) rencontrés dans la prise en charge des patients.

Matériels et Méthodes

I. MATERIELS ET METHODES :

1.Methode :

Étude rétrospective à visée descriptive et analytique, monocentrique, se déroulant sur 2 ans, du 1 janvier 2024 jusqu'au 31 décembre 2025.

2.Materiels :

La population étudiée :

Calcul de l'échantillon

La taille de l'échantillon N1

$N1 = Z^2 \times P \times Q / i^2$

$\alpha = 5\ \%$ $Z = 1,96$

Test de l'écart type

P = prévalence de la maladie d'Hirschsprung (1 cas / 5 000 naissances) est d'environ 0,0002.

Q = 1 - P (les sujets sains) = 0,9998

i = la précision

Pour un degré de précision de 0,40 % on a une taille de l'échantillon estimée à 48 patients.

Critères d'inclusion

Tous les patients admis au service de chirurgie pédiatrique de l'EHS El Bouni durant 2024 et 2025 pour :

- Un syndrome sub-occlusif chez les nouveau-nés faisant suspecter une maladie d'Hirschsprung
- Une prise en charge chirurgicale définitive (abaissement) des patients ayant une maladie d'Hirschsprung confirmée.

Critères de non-inclusion

- Dossiers médicaux inexploitables contenant moins de 70 % des données requises.

- Patients perdus de vue avant la réalisation de la chirurgie d'abaissement
- Patients présentant une autre cause d'occlusion néonatale.

La collecte de données :

Grâce à une fiche technique élaborée par nous-même et validée par l'encadreur.

Les données recueillies sont :

Données cliniques :

Les données cliniques et épidémiologiques recueillies sur des fiches préétablies sont des éléments objectifs : âge, sexe, antécédents, vomissements, constipation chronique, syndrome occlusif.

Données Paracliniques :

Radiographie de l'abdomen sans préparation, lavement opaque, recto-manométrie, biopsie rectale.

Données thérapeutiques

Nursing, colostomie, abaissement (Trans-anal, Duhamel...)

Le déroulement de l'étude :

Tous les dossiers des 48 patients répondant aux critères d'inclusion ont été colligés par nous-même.

Le traitement des données :

L'analyse des données sera réalisée par le logiciel statistique SPSS26.

On choisira un intervalle de confiance de 95 % avec une marge d'erreur α inférieure ou égale à 5 %.

Les variables qualitatives catégorielles seront exprimées en pourcentage.

Les variables quantitatives seront décrites en moyenne, écart-type et écart interquartile.

Résultats

II. RESULTATS :

I. Caractéristiques épidémiologiques :

1.1 Âge :

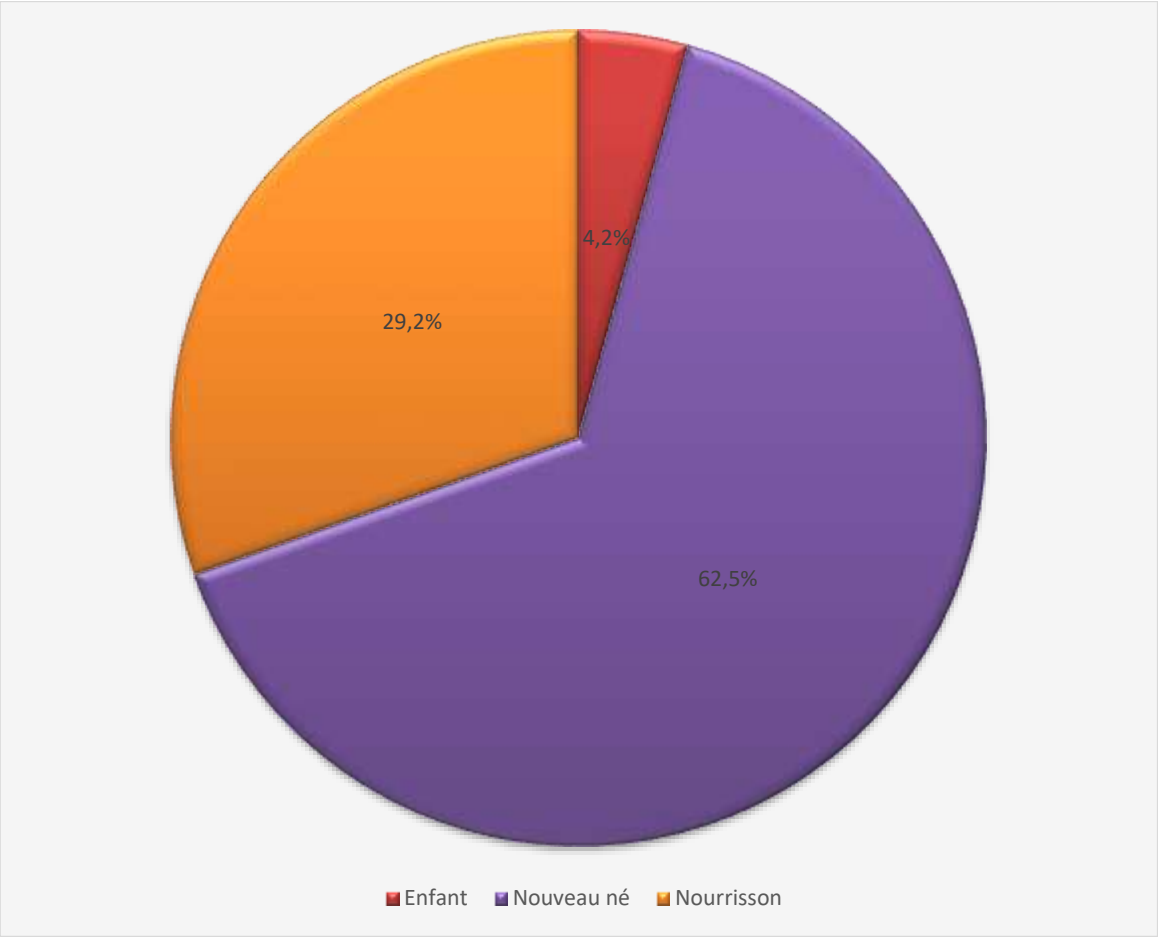


Figure 23. Répartitions des patients selon l'âge

On note un pic de fréquence en période néonatale (n=30, 62,5 %).

1.2 SEXE :

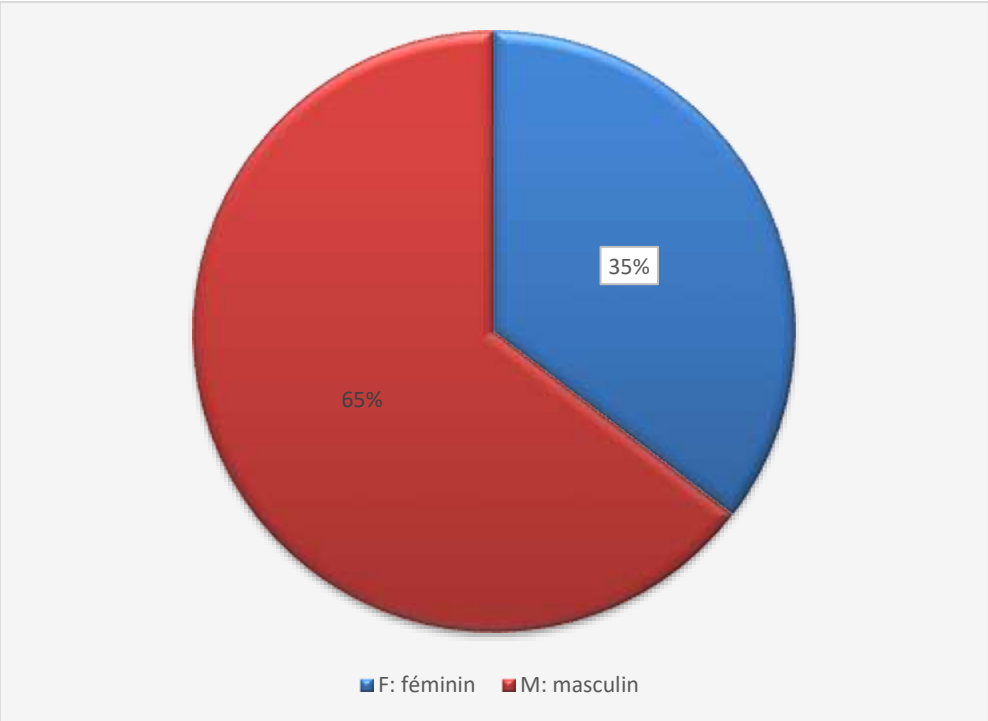


Figure 24. Répartition des patients selon le sexe

On note une prédominance masculine (n=31, 64,6 %) soit un sex-ratio de 1,8.

1.3 WILAYA D'ORIGINE :

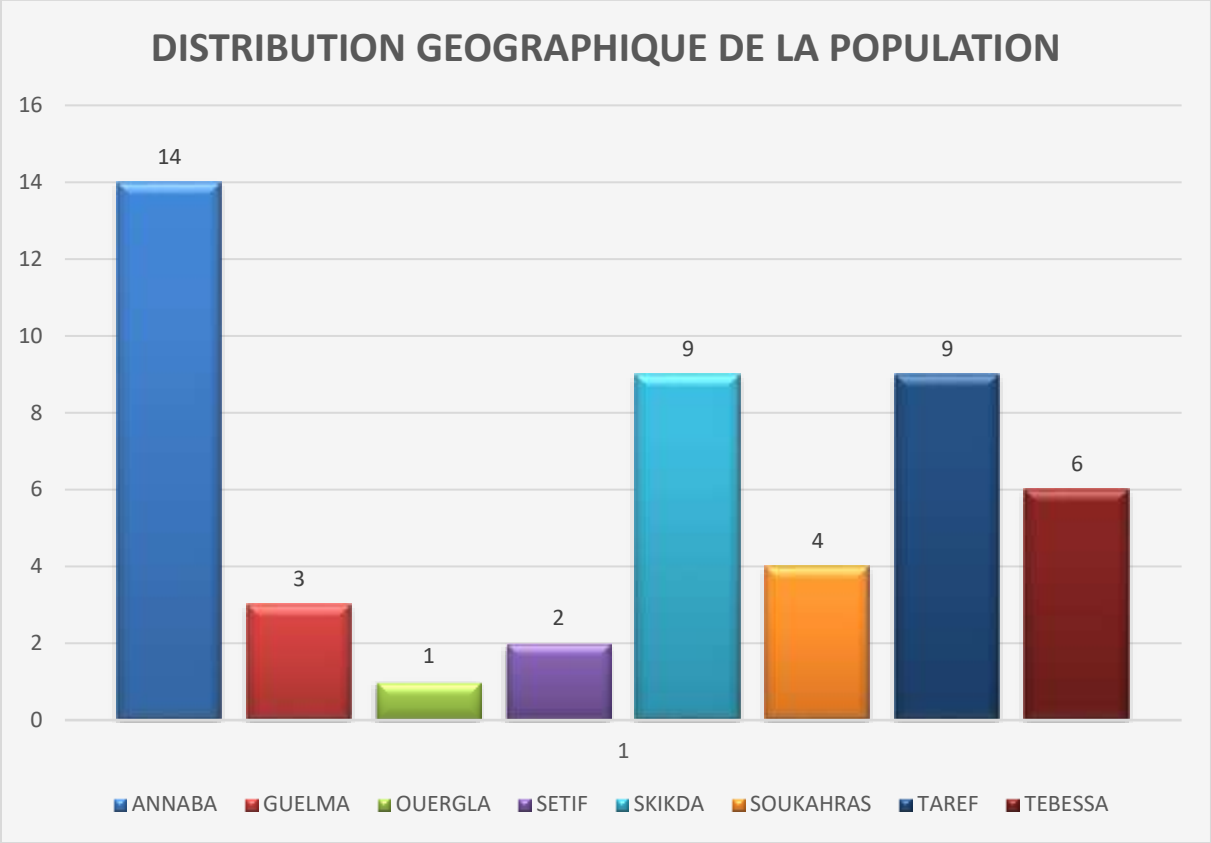


Figure 25. Répartitions des patients selon la wilaya

La wilaya d'Annaba est la plus représentée (n=14, 29,2 %), tandis que la wilaya d'Ouergla présente la fréquence la plus faible (n=1, 2,1 %).

.

II. Données anamnestiques :

2.1 ANTECEDENTS :

Tableau 1. Répartition des patients selon les antécédents personnels

Antécédents personnels	Effectifs
Ictère	5
Cyanose	1
Détresse respiratoire	3
Trisomie	3
Thrombopénie	1
Prématurité	2
Gastro-entérite	1
Hydronéphrose	1
Gastrite	1
Asthme	2
Œsophagite	1
RAS	34
Kyste	1
Total	48

La majorité des patients ne présentait aucun antécédent personnel particulier (n=34, 70,8 %).

Tableau 2. Répartition des patients selon les antécédents familiaux

Antécédents Familiaux	Effectifs
Appendicite	1
Lithiase biliaire	1
Pancréatite	1
Diabète gestationnel	4
HTA	1
HTA gravidique	2
Hypothyroïdie	1
Beta-thalassémie mineur	1
Rhumatisme articulaire aigue	1
Asthme	1
RAS	37
Total	48

La majorité des patients ne présentait aucun antécédent familial particulier (n=37, 77,1 %), le diabète gestationnel maternel représentant l'antécédent le plus fréquemment retrouvé parmi les cas documentés (n=4).

2.2 Motif de consultation :

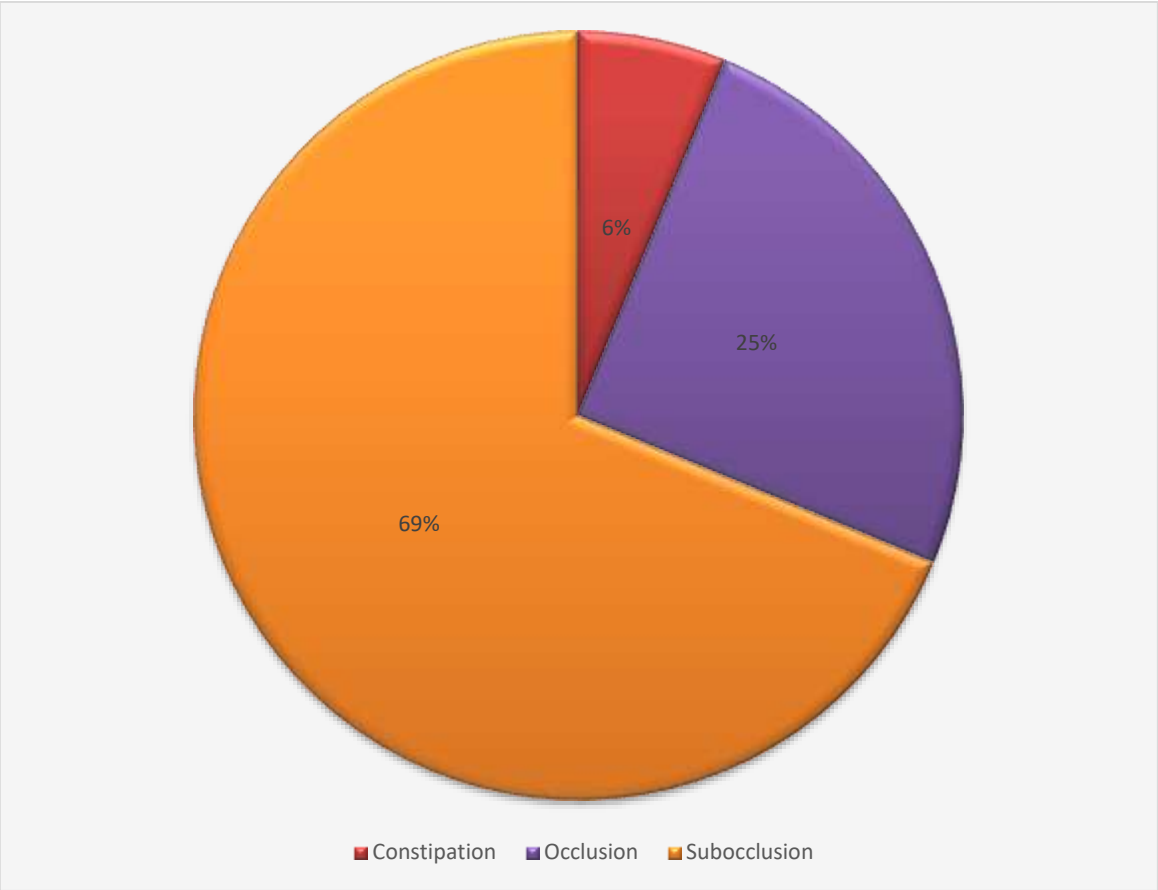


Figure 26. Répartition des patients selon le motif de consultation

La sub-occlusion intestinale est le motif de consultation le plus fréquent (n=33, 68,8 %).

2.3 DEBUT DE LA SYMPTOMATOLOGIE :

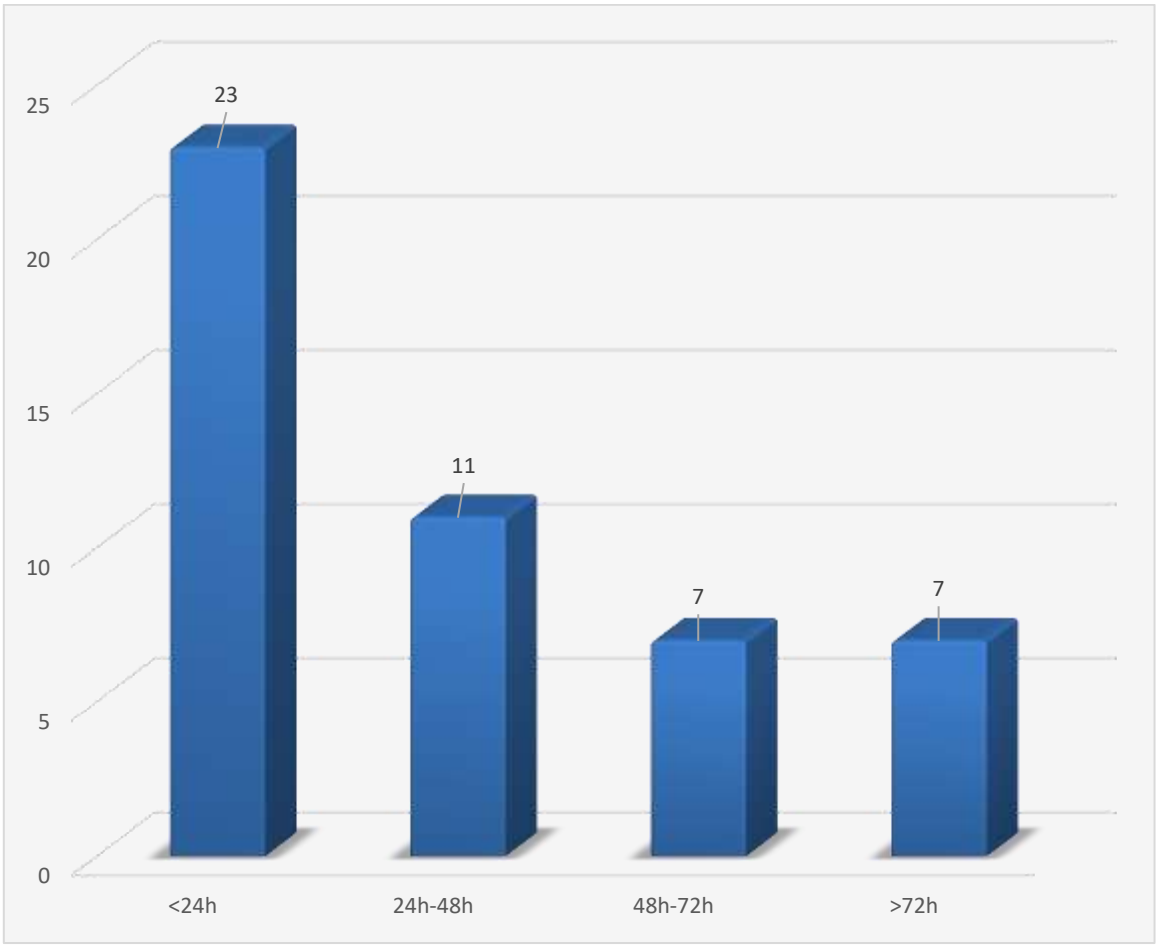


Figure 27. Répartition des patients selon le délai d'apparition des symptômes

La majorité des patients ont consulté dans les premières 24h suivant le début des symptômes (n=23, 47,9 %).

2.4 Consanguinité :

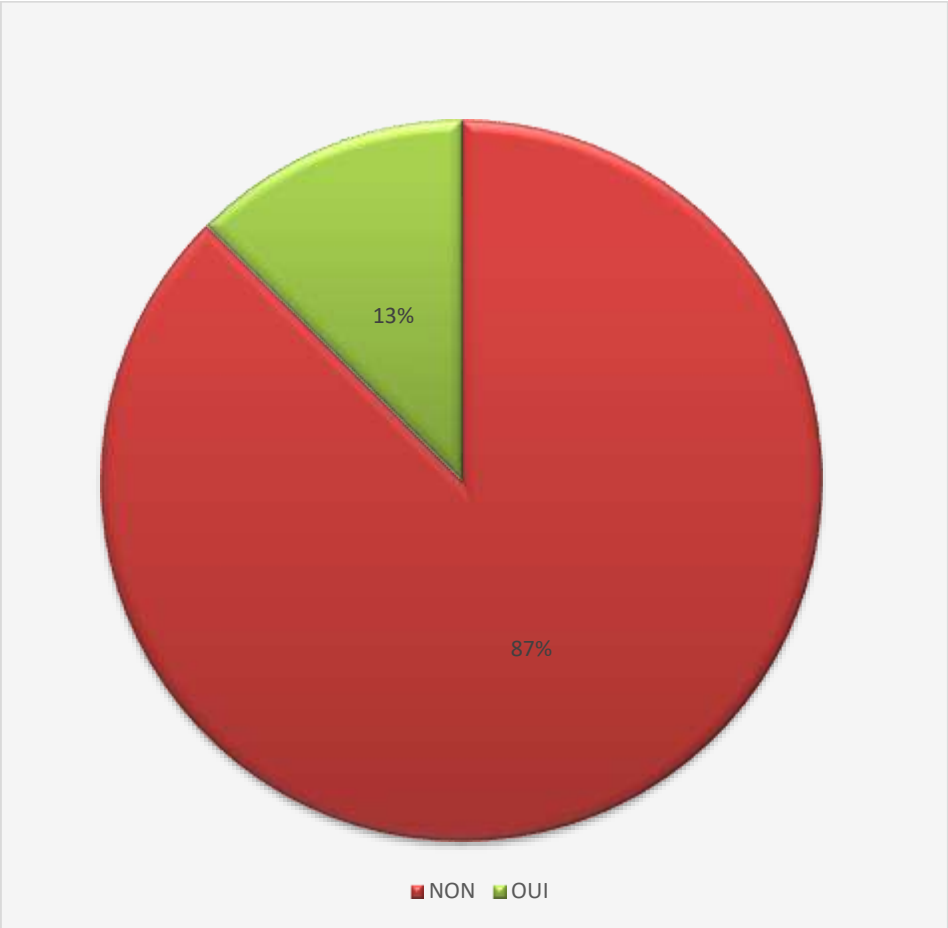


Figure 28. La consanguinité

Une absence de consanguinité a été retrouvée chez la majorité des patients (n=42, 87,5 %).

2.5 Emission du méconium

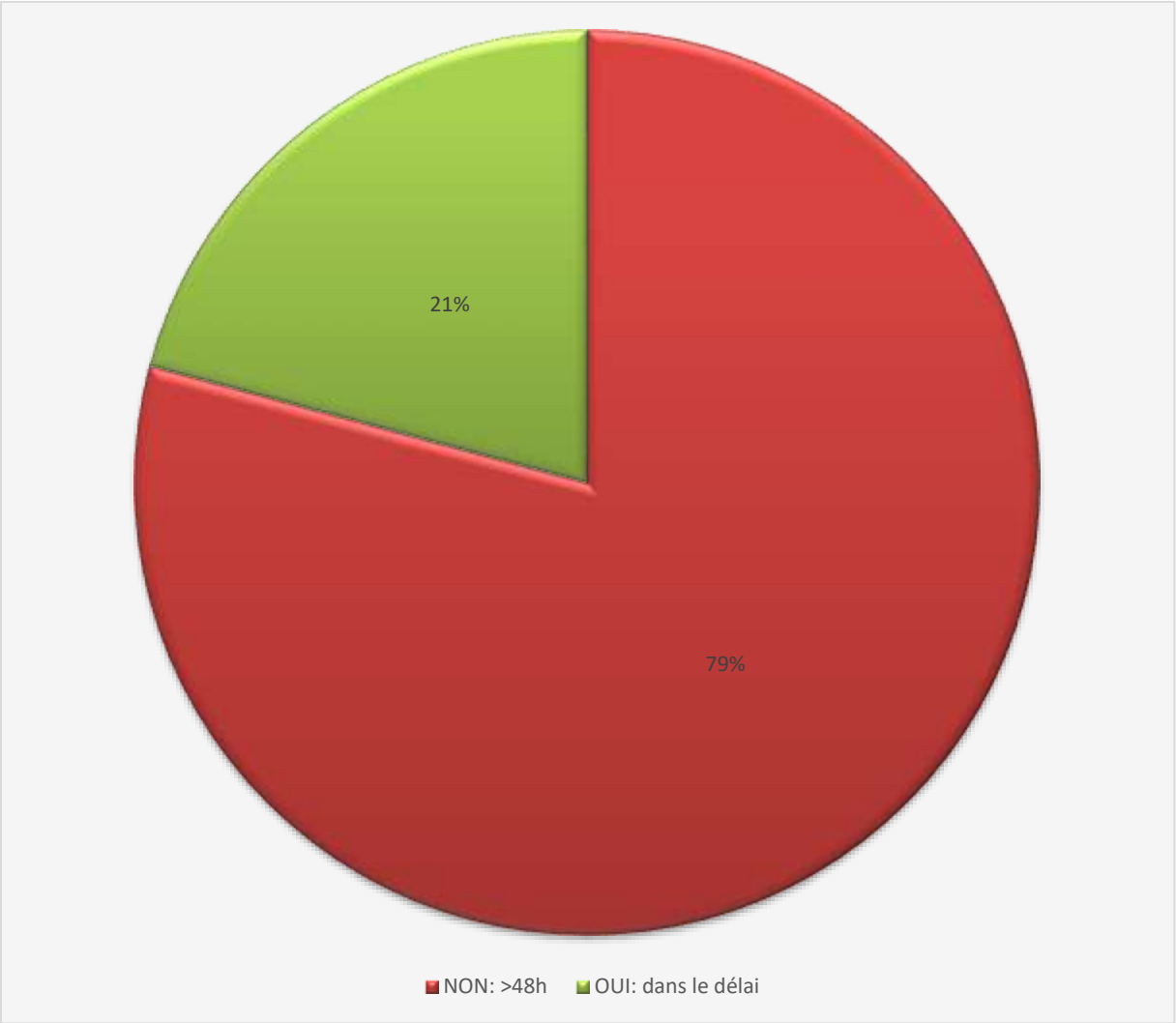


Figure 29. Répartition des patients selon l'émission du méconium

Un retard d'émission du méconium au-delà de 48h a été retrouvé chez la majorité des patients (n=38, 79,2 %).

III. SIGNES GENERAUX

3.1 Température

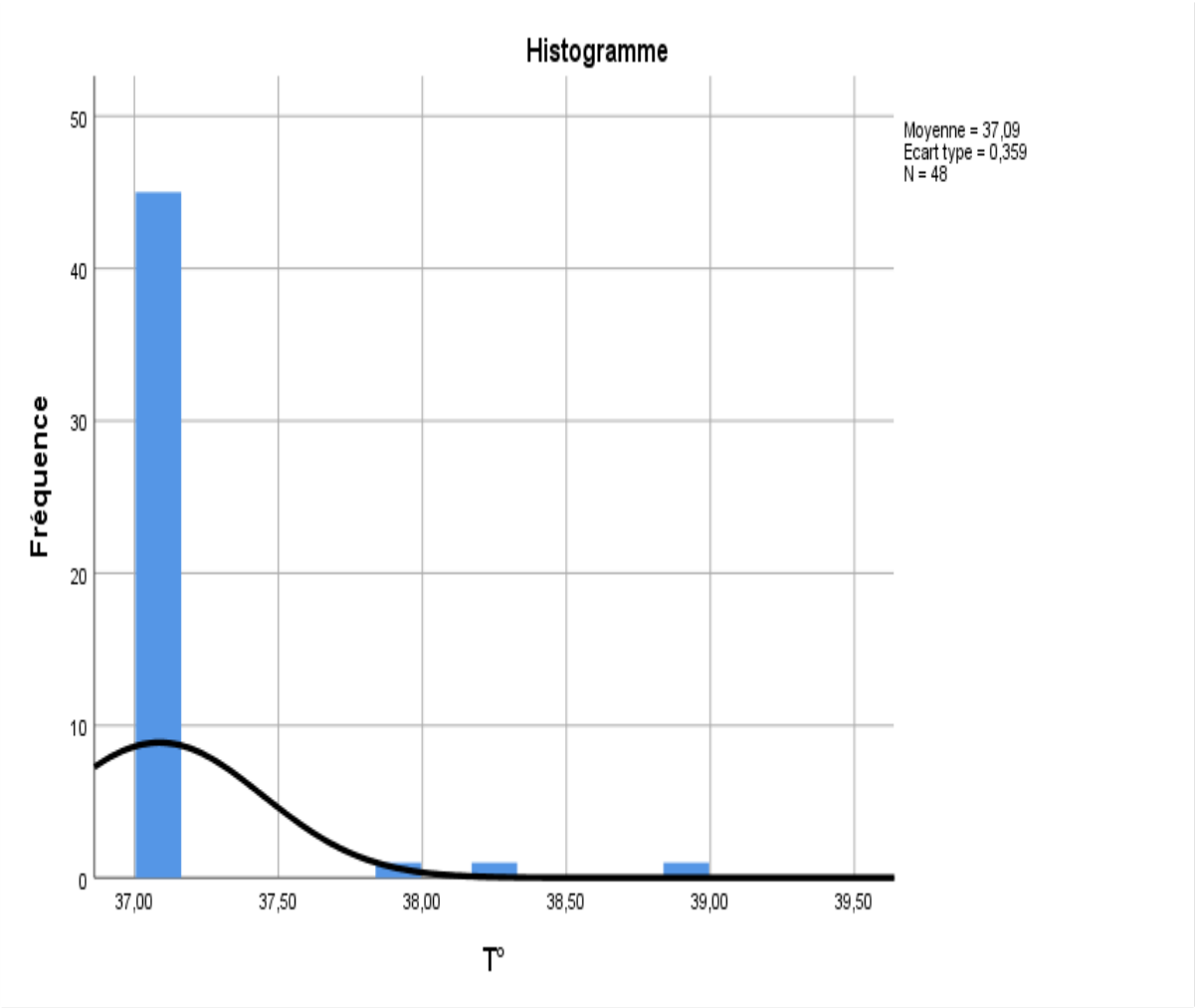


Figure 30. Distribution des températures enregistrées chez les patients

Moyenne 37,09 °C (± 0,359), extrêmes 37,00-39,00 °C.

3.2 Etat général à l'admission

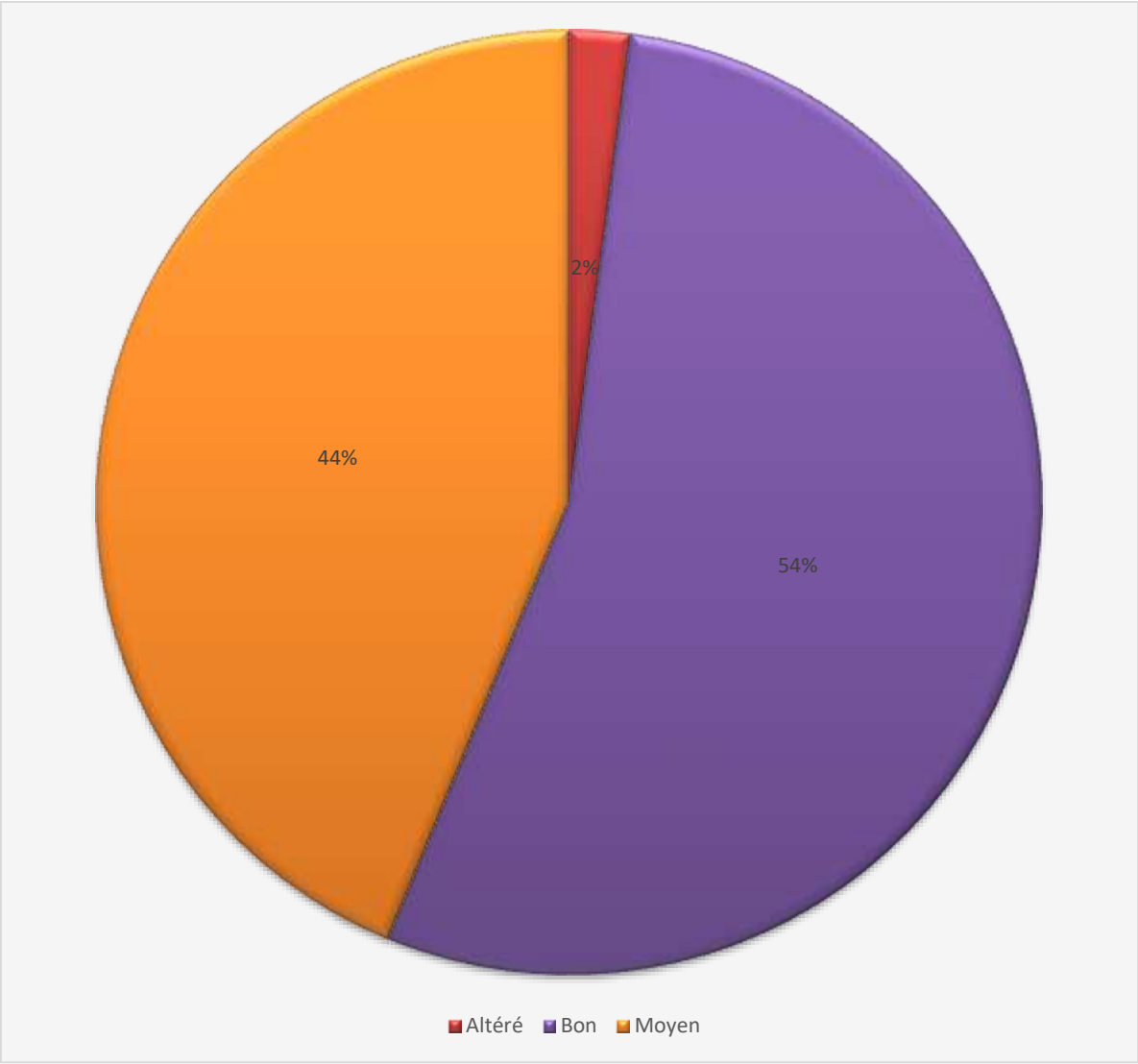


Figure 31. Répartition des patients selon l'état général à l'admission

La majorité des patients présentait un état général bon à l'admission (n=26, 54,2 %).

3.3 Poids

Tableau 3. Statistiques descriptives selon le poids

Statistiques		
POIDS		
N	Valide	48
	Manquant	0
Médiane		3,400.00
Ecart type		11,973.366
Minimum		900
Maximum		70,000
Percentiles	25	3,025.00
	50	3,400.00
	75	7,625.00

Moyenne 7,60 kg (± 11,97), extrêmes 0,9-70 kg.

IV. SIGNES CLINIQUES

4.1 Signes fonctionnels

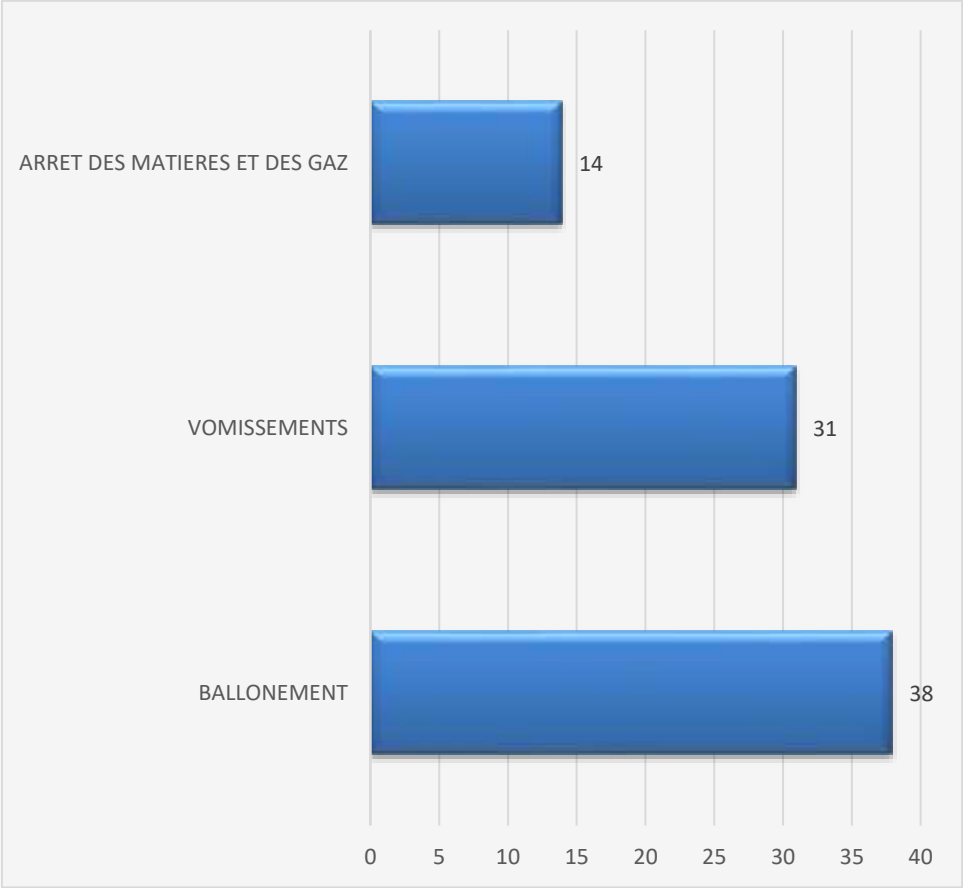


Figure 32. Répartition des patients selon les signes cliniques

Le ballonnement abdominal constitue le signe clinique le plus fréquemment retrouvé.

4.2 Signes physiques

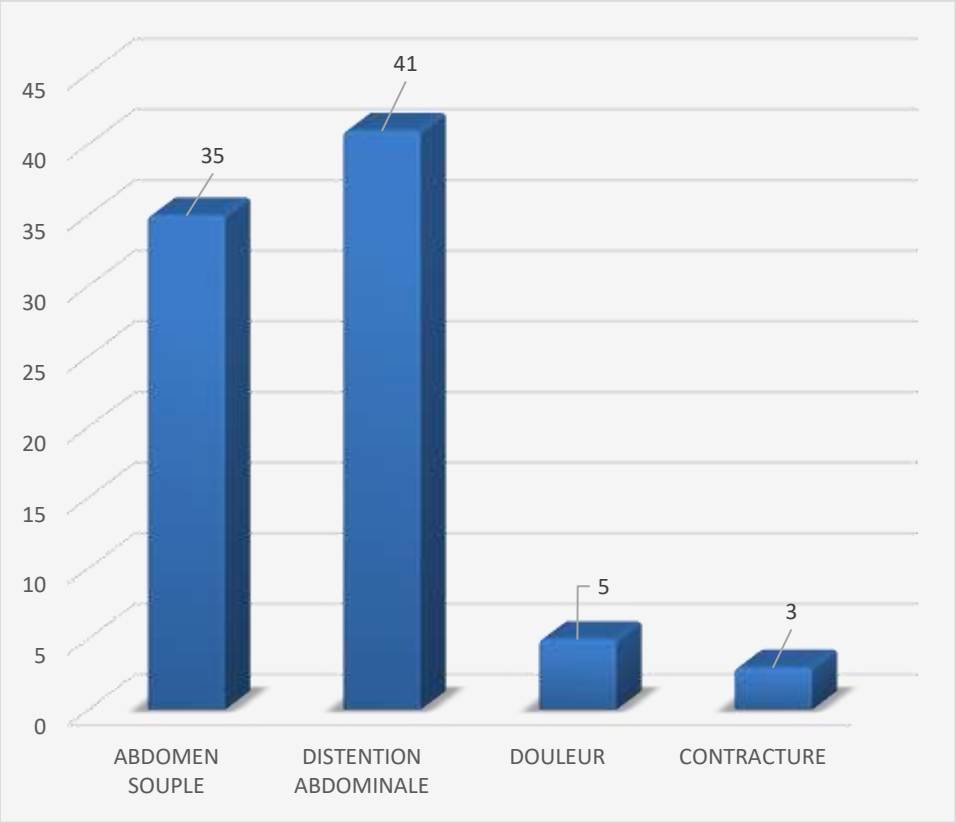


Figure 33. Répartition des patients selon les données de l'examen physique

La distension abdominale (DT) constitue le signe clinique le plus fréquemment retrouvé.

4.3 Test à la sonde

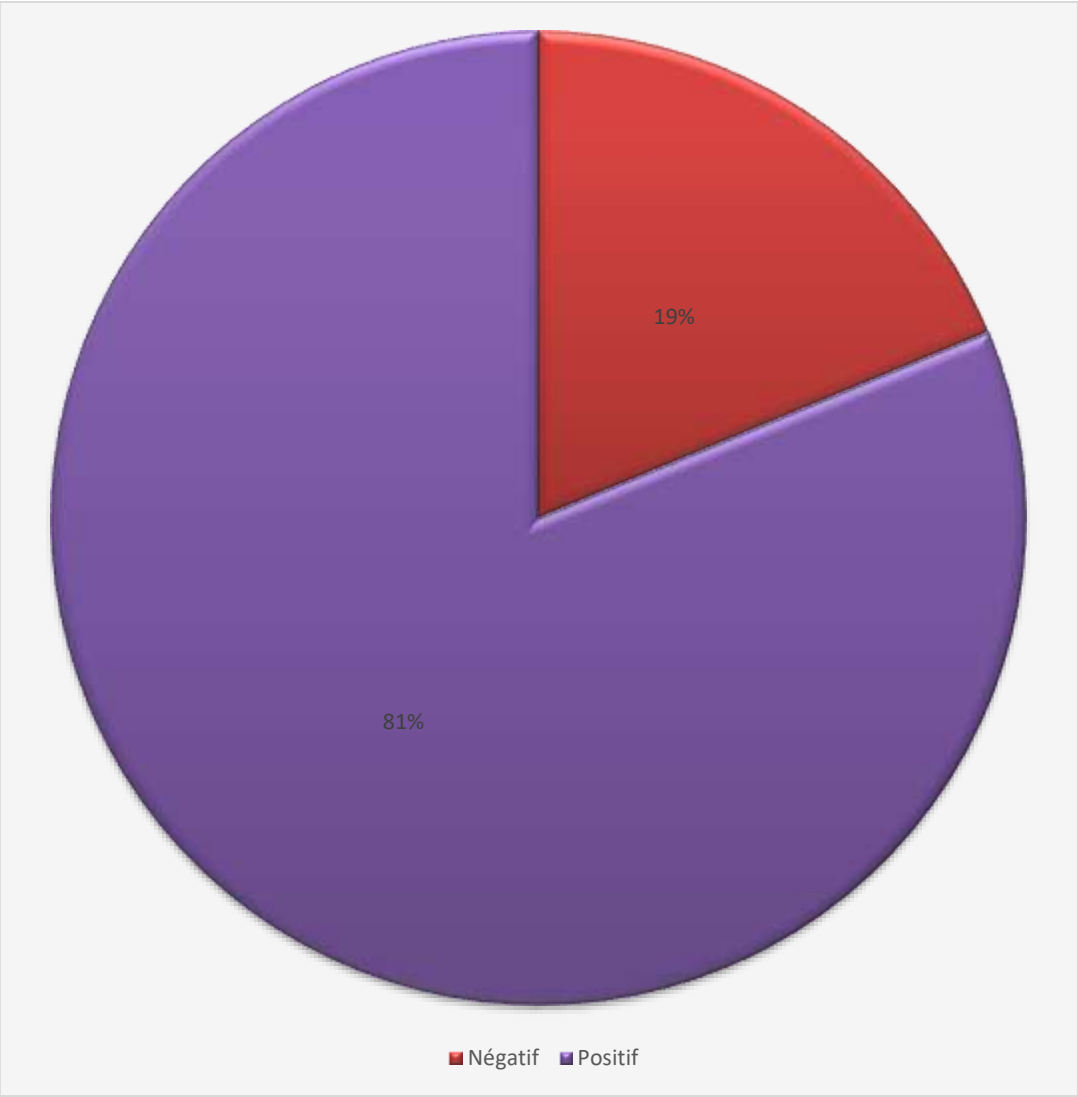


Figure 34. Résultats du test à la sonde

Le test à la sonde est positif chez la majorité des patients, soit 39 cas (81,30 %).

V. EXAMENS PARACLINIQUES

5.1 Biologie

5.1.1 Hémoglobine

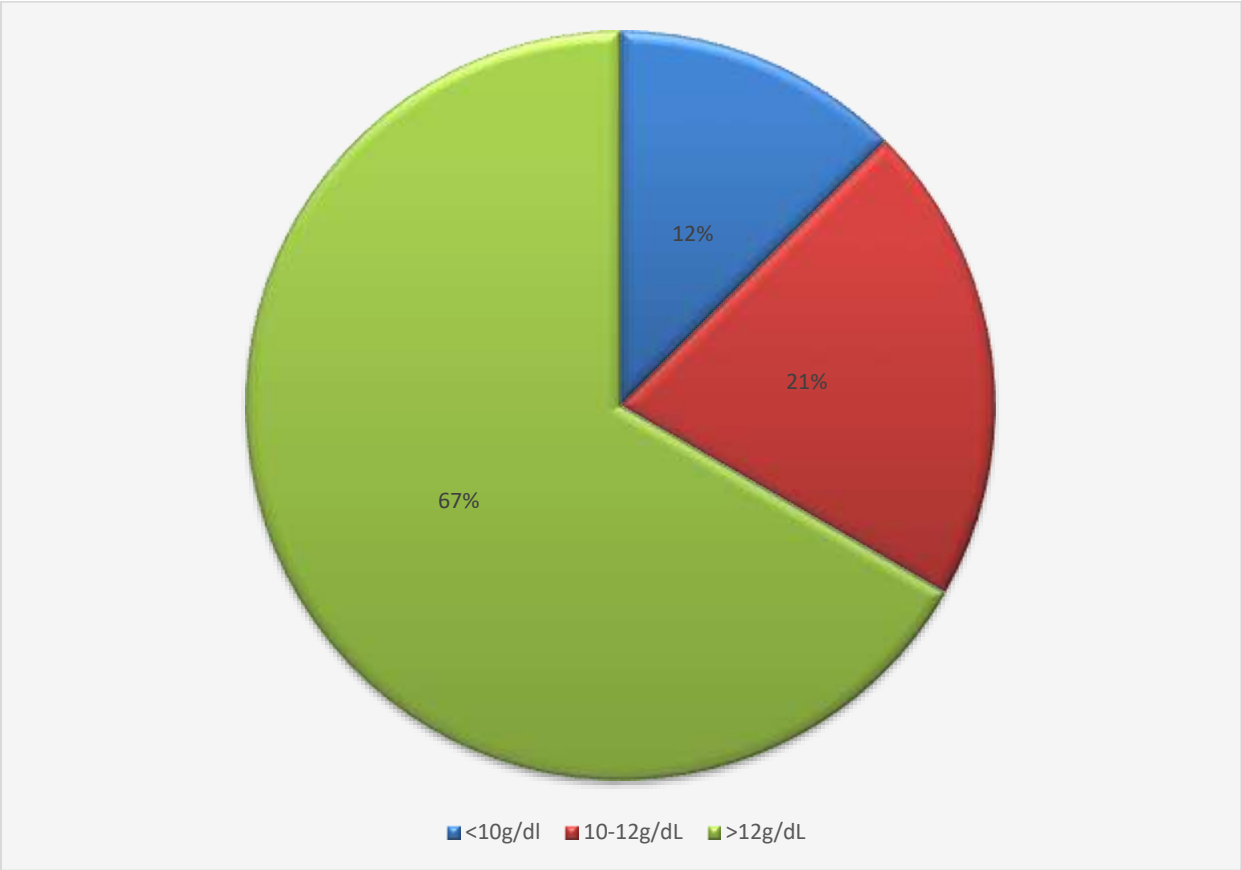


Figure 35. Profil de l'hémoglobine

Un taux d'hémoglobine supérieur à 12 g/dl est retrouvé chez la majorité des patients, avec une moyenne de 14,41 g/dL.

5.1.2 Leucocytes

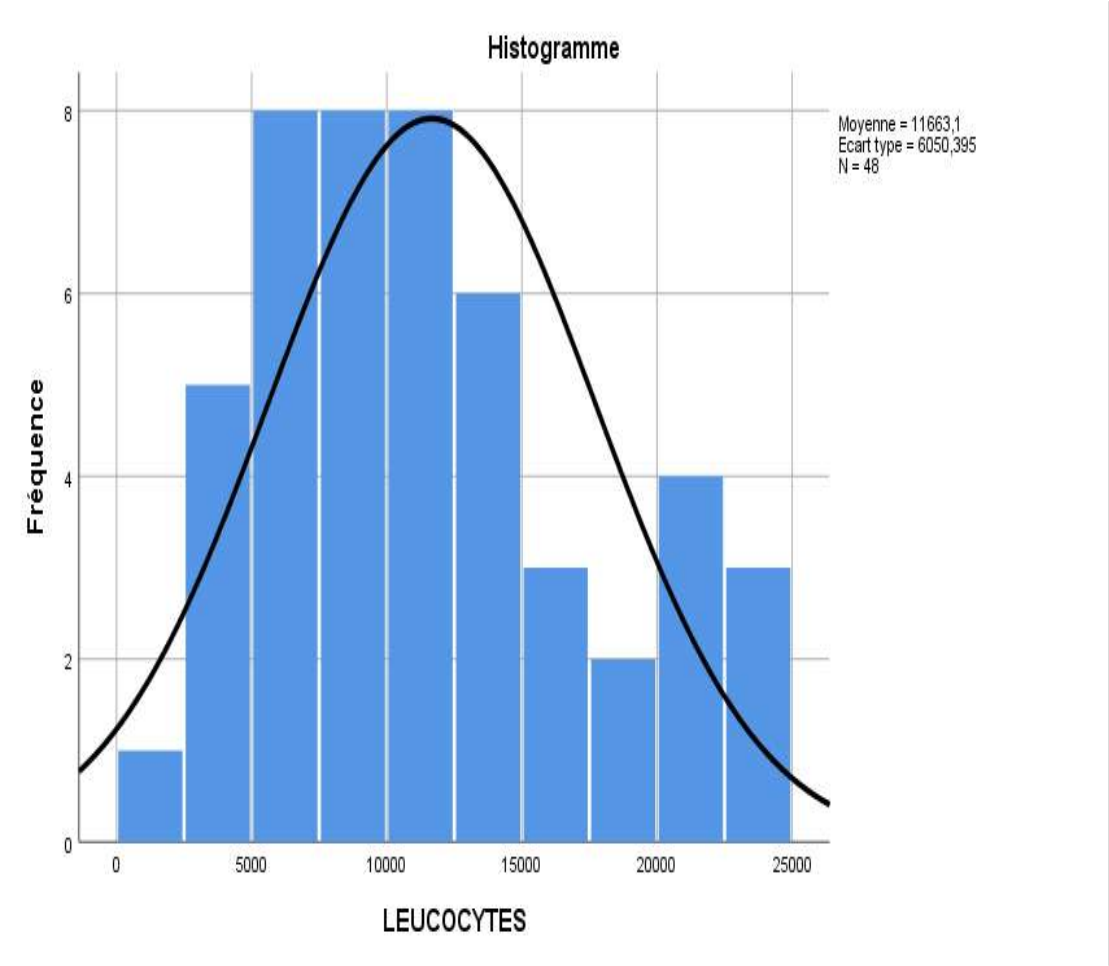


Figure 36. Répartition des patients selon le taux de leucocytes

Moyenne 11663,10 /mm³ (± 6050,395), extrêmes 1089-24900 /mm³.

5.1.3 Natrémie

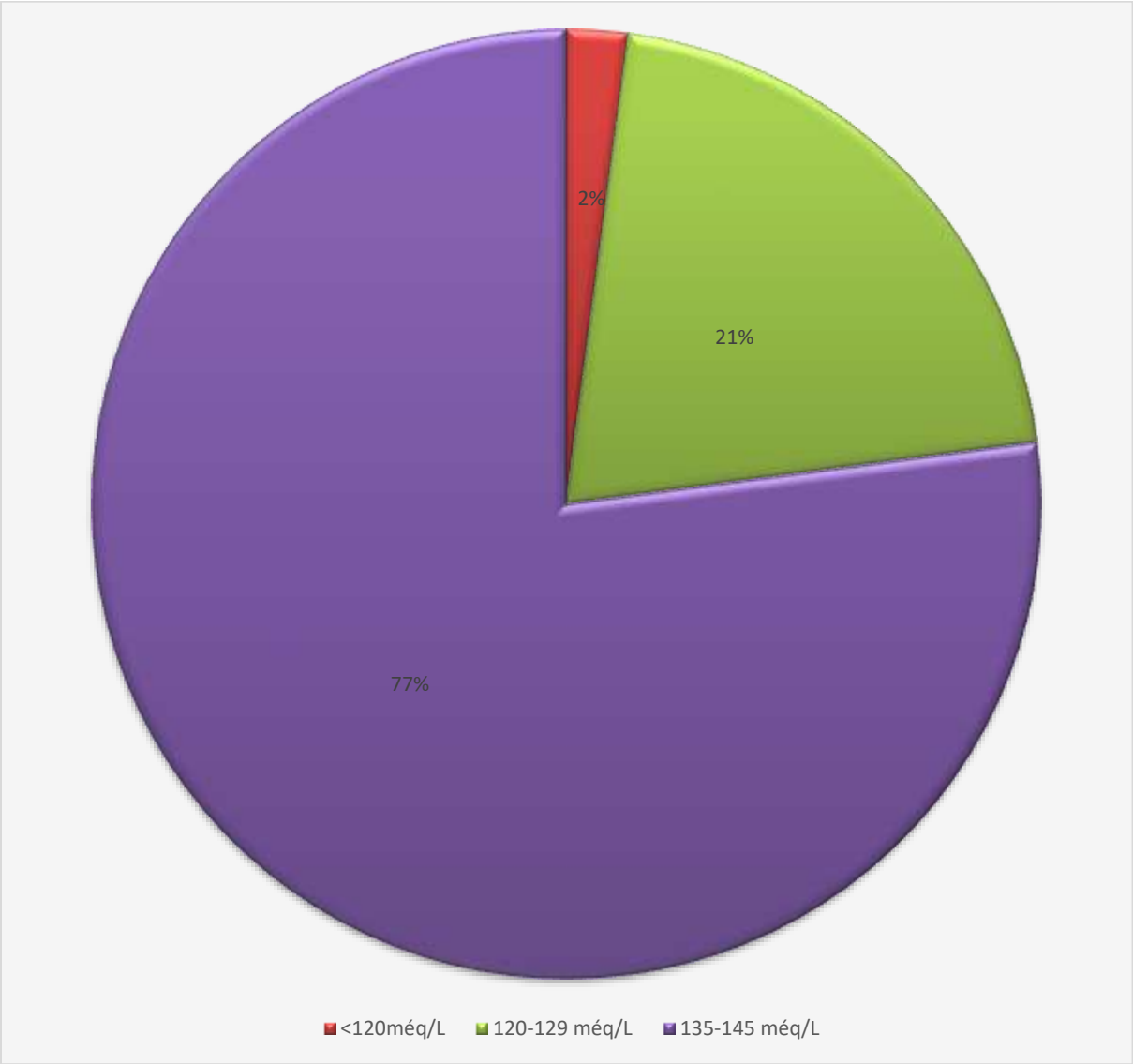


Figure 37. Répartition des patients selon la natrémie

Une natrémie normale, comprise entre 135 et 145 mEq/L, est retrouvée chez la majorité des patients, soit 37 cas (77,10 %).

5.1.4 Kaliémie

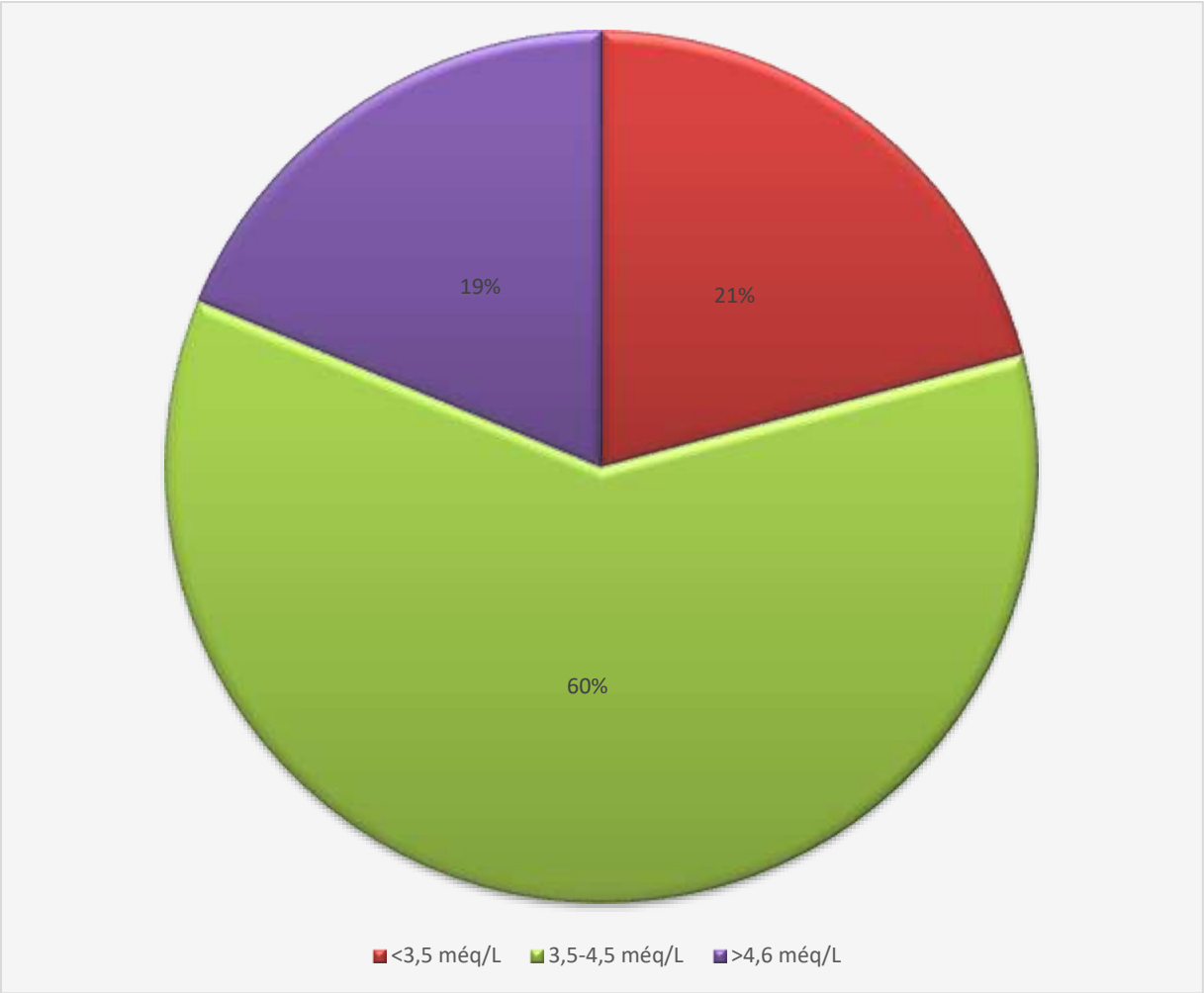


Figure 38.Répartition des patients selon la kaliémie

Une kaliémie normale, comprise entre 3,5 et 4,5 mEq/L est retrouvée chez la majorité des patients, soit 29 cas (60 %).

5.1.5 CRP

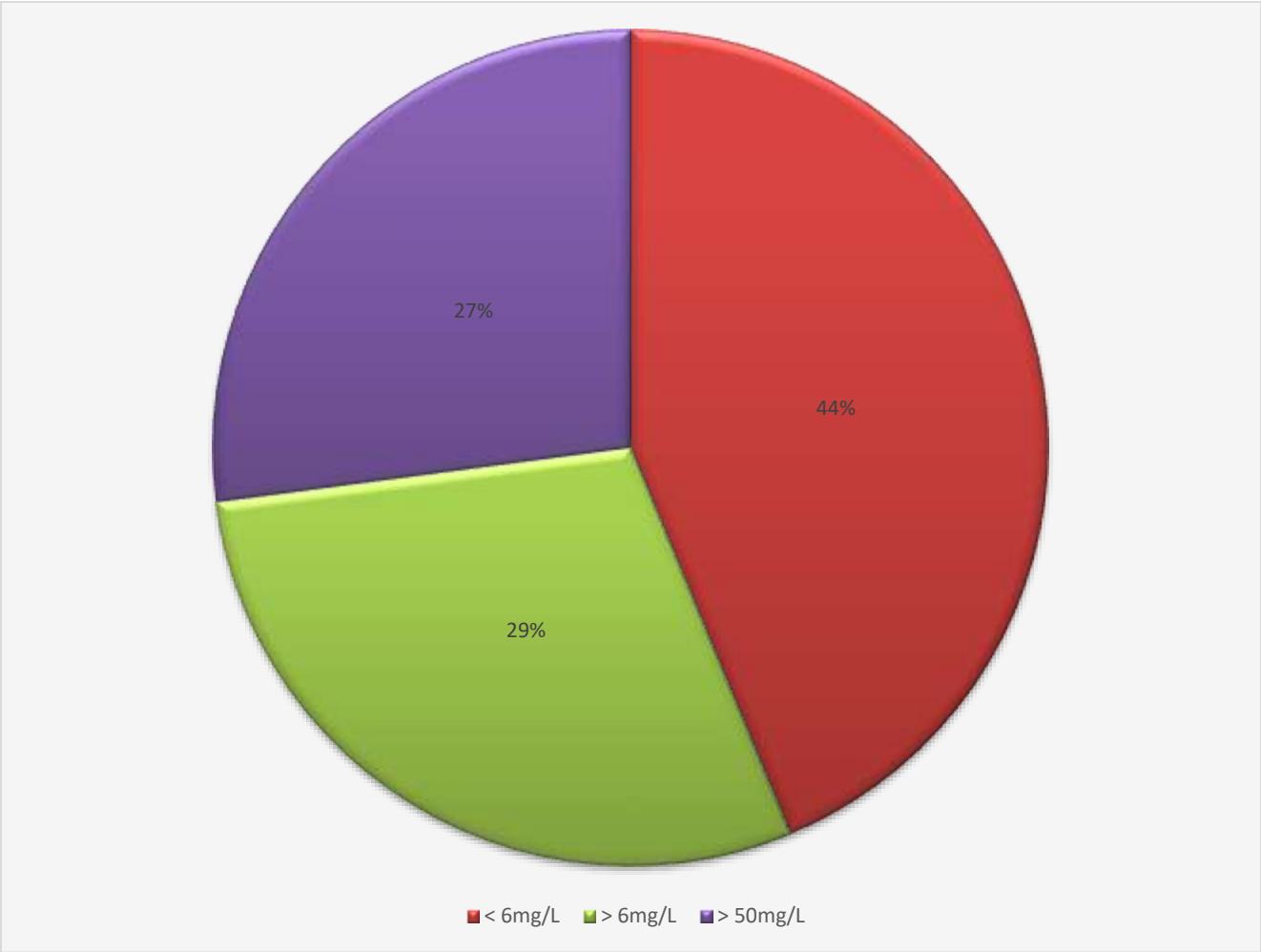


Figure 39. Répartition des patients selon la CRP

Une CRP négative, inférieure à 6 mg/L, est retrouvée chez la majorité des patients, soit 21 cas (43%).

5.1.6 Fonction rénale

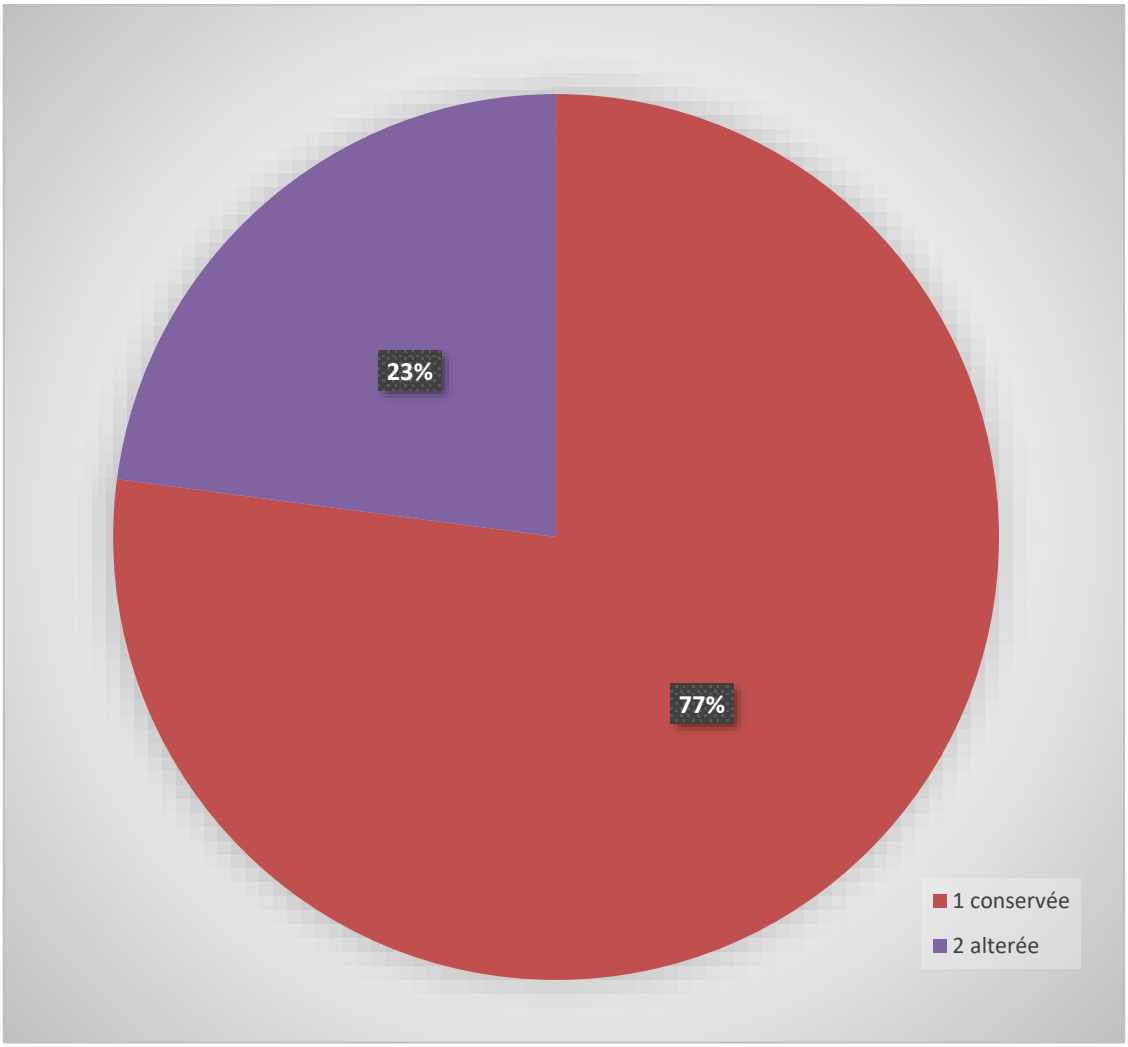


Figure 40: Répartition des patients selon la fonction rénale

Une fonction rénale conservée, avec une urée et une créatinine normale, est retrouvée chez la majorité des patients, soit 37 cas (77 %).

5.1.7 Bilirubine conjuguée

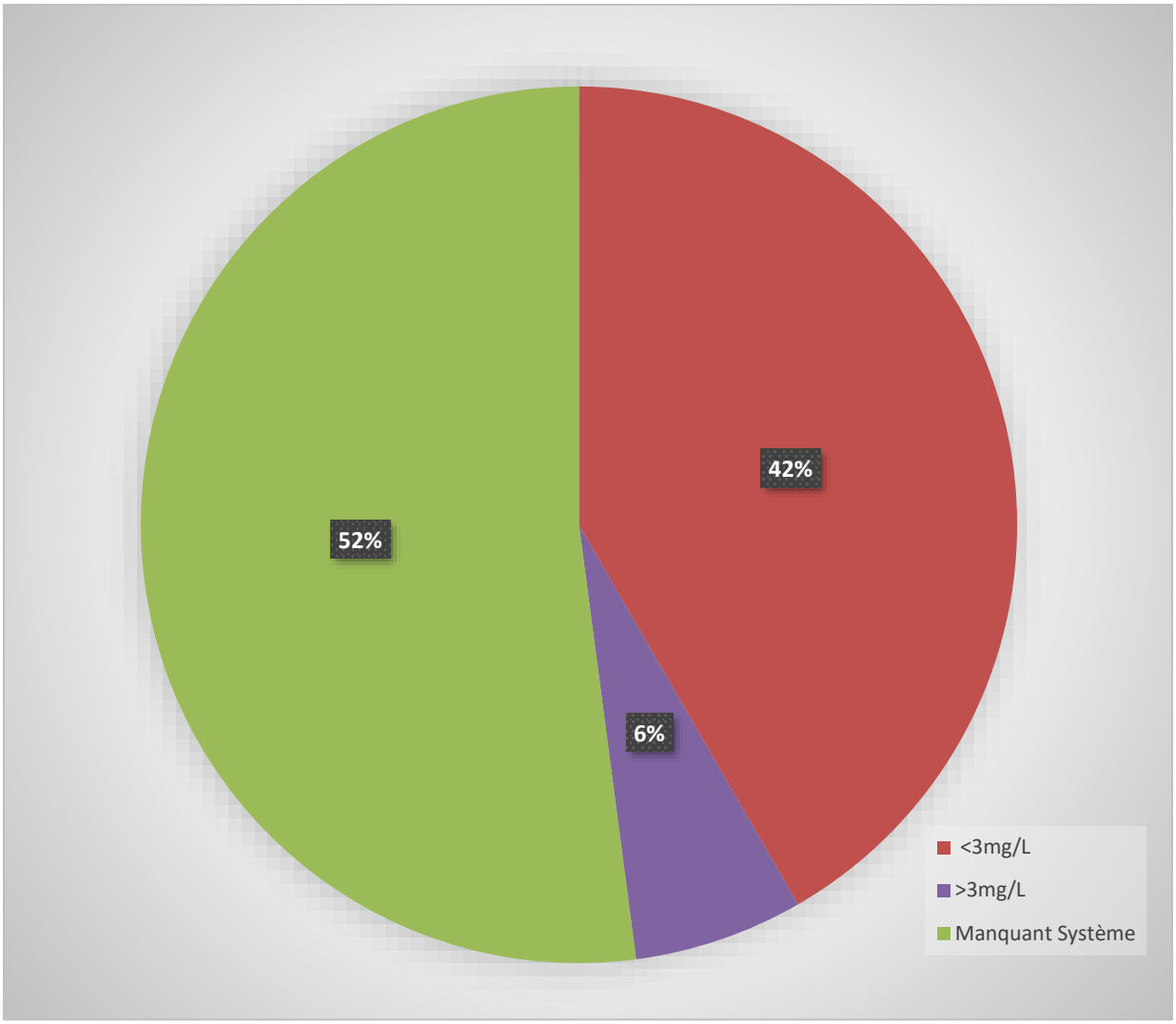


Figure 41: Répartition des patients selon la bilirubine conjuguée

On relève une proportion élevée de données manquantes, représentant 52,1 % des patients (n = 25).

5.1.8 Albumine

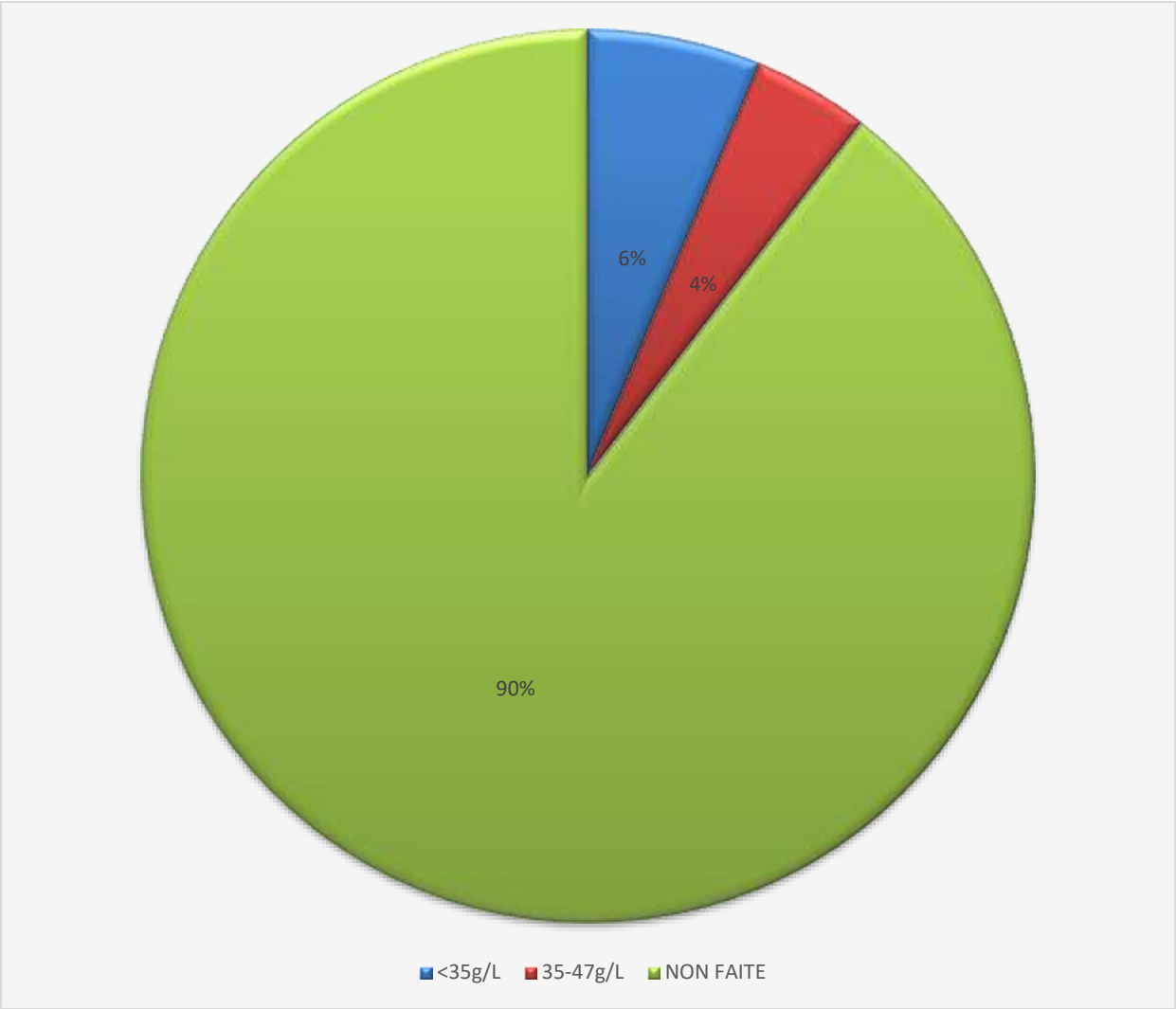


Figure 42. Répartition des patients en fonction du taux de l'albumine

Donnée disponible chez 5 patients seulement (10,4 %), valeurs comprises entre 20 et 47 g/L.

5.1.9 Protides totaux

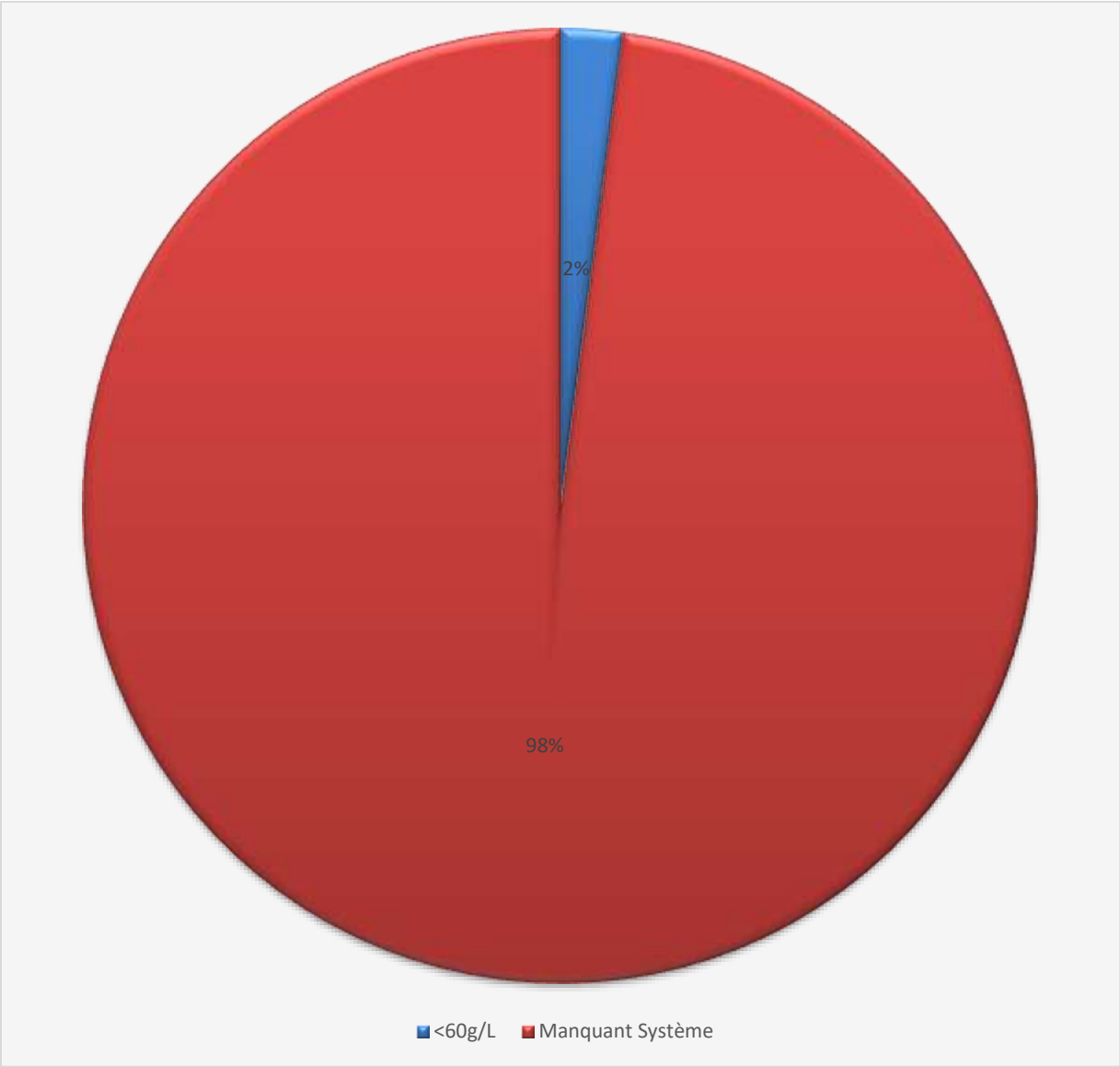


Figure 43. Répartition des patients selon le taux de protides totaux

Donnée disponible chez 1 seul patient (2,1 %) ; données manquantes chez 47 (97,9 %).

5.2 RADIOLOGIES

5.2.1 Abdomen sans préparation (ASP)

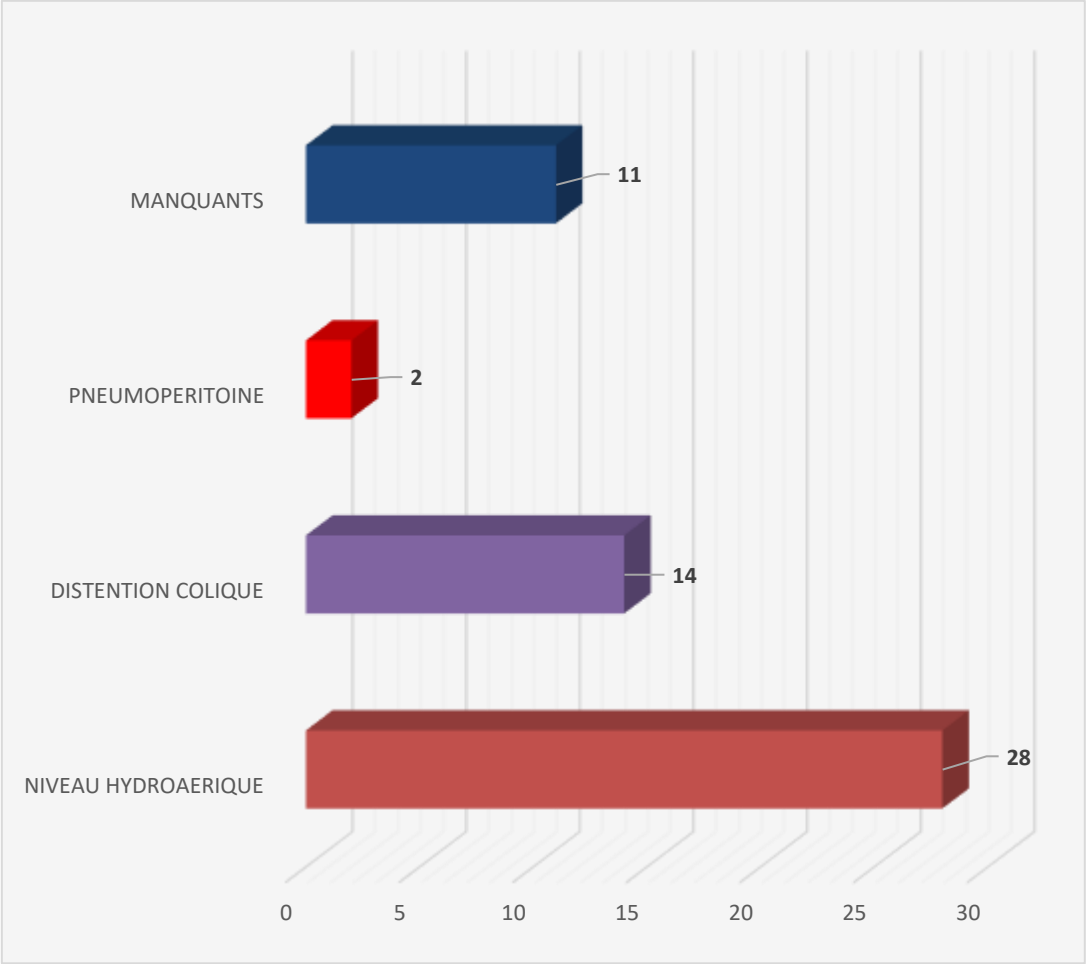


Figure 44. Répartition des patients selon les résultats de l'ASP

On note que le niveau hydro-aérique est le signe radiologique le plus fréquemment retrouvé, présent chez 28 patients.

5.2.2 Echographie abdomino-pelvienne

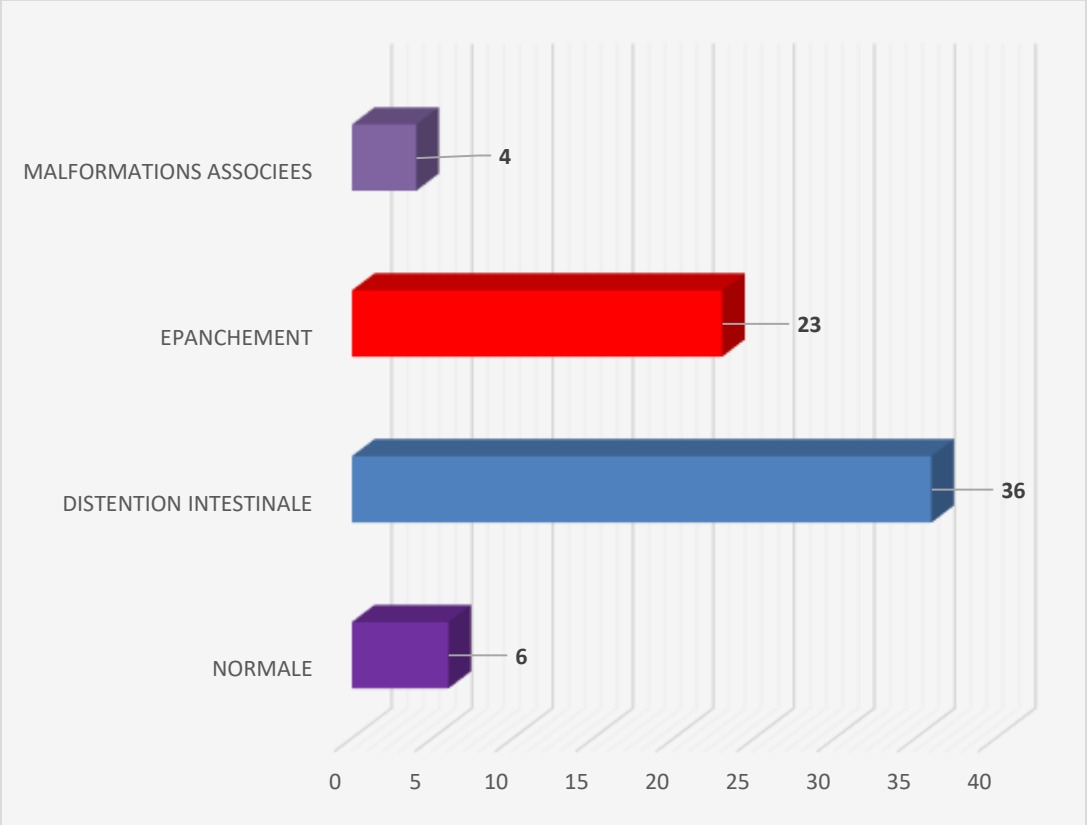


Figure 45. Répartition des patients selon les résultats de l'échographie abdomino-pelvienne

On note que la distension intestinale constitue l'anomalie échographique la plus fréquemment retrouvée, observée chez 35 patients.

5.2.3 Lavement baryté

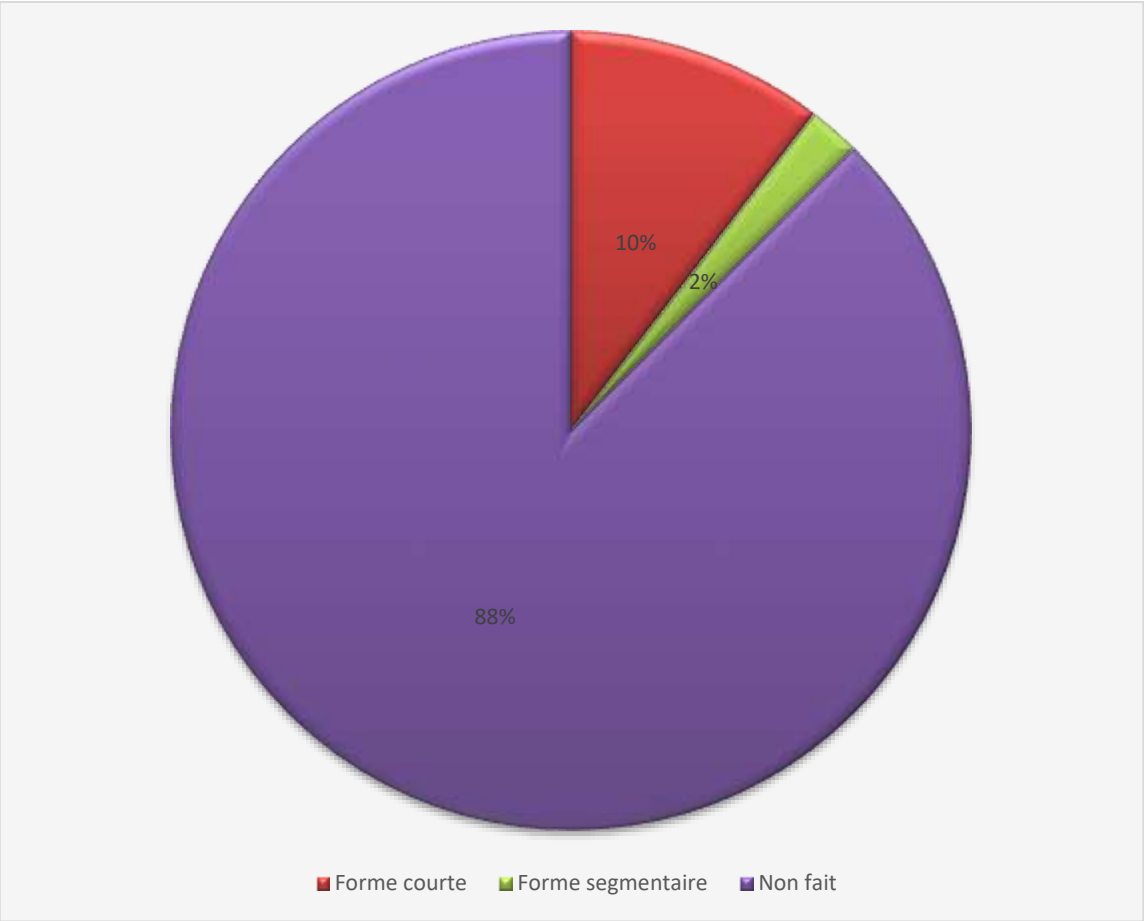


Figure 46. Répartition des patients selon les résultats du lavement baryté

On note une proportion élevée de données manquantes, concernant 42 patients (87,5 %). Parmi les cas documentés, la forme courte est la plus fréquemment retrouvée, chez 5 patients (10,4 %).

5.3 AUTRES EXPLORATIONS

5.3.1 Biopsie

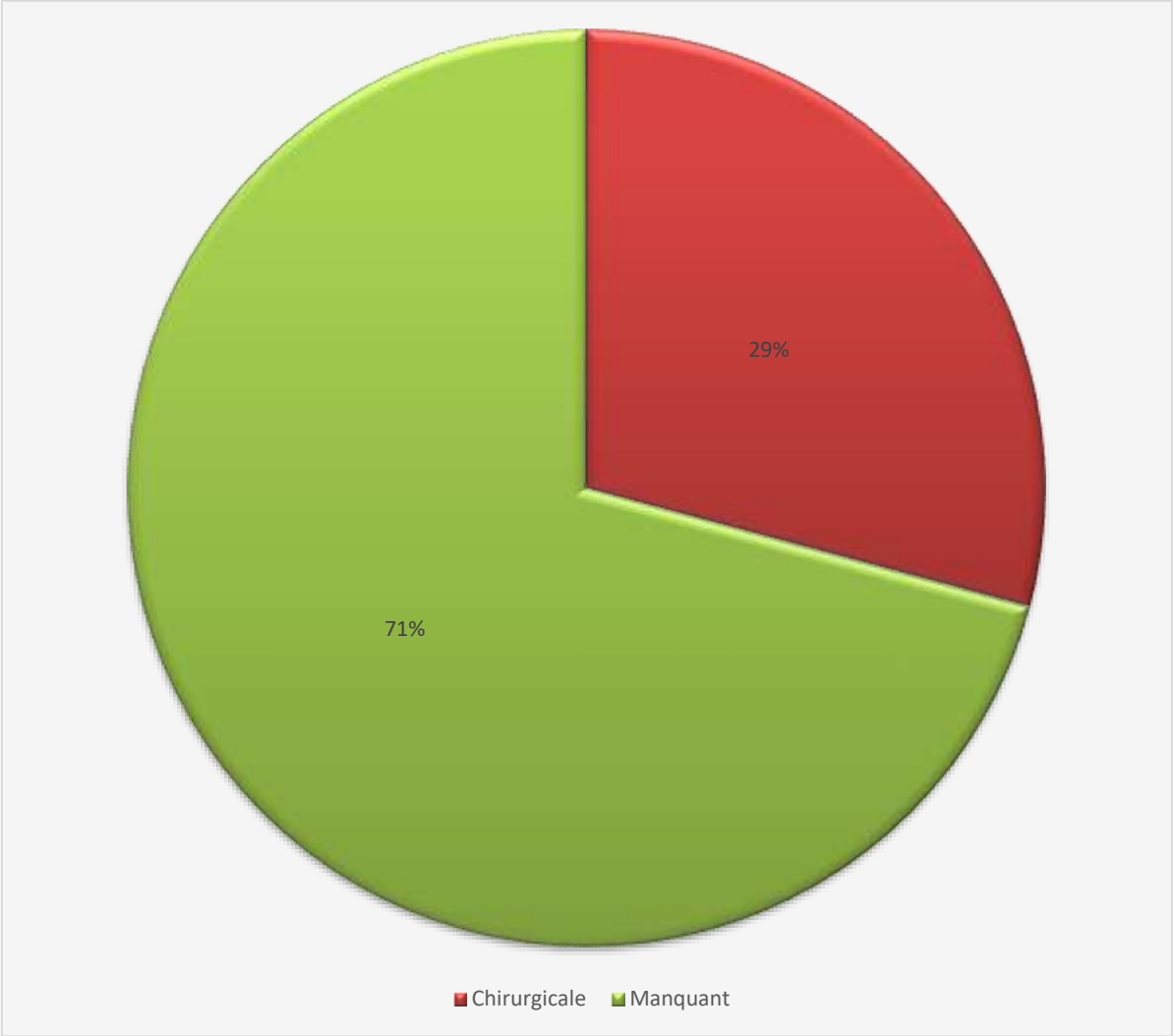


Figure 47. Répartition des patients selon le type de biopsie réalisée

On note que la biopsie rectale n'a pas été réalisée chez la majorité des patients, soit 34 patients (70,8 %). Aucune biopsie par aspiration à la sonde n'a été recensée dans notre série.

5.3.2 Résultats anatomopathologiques

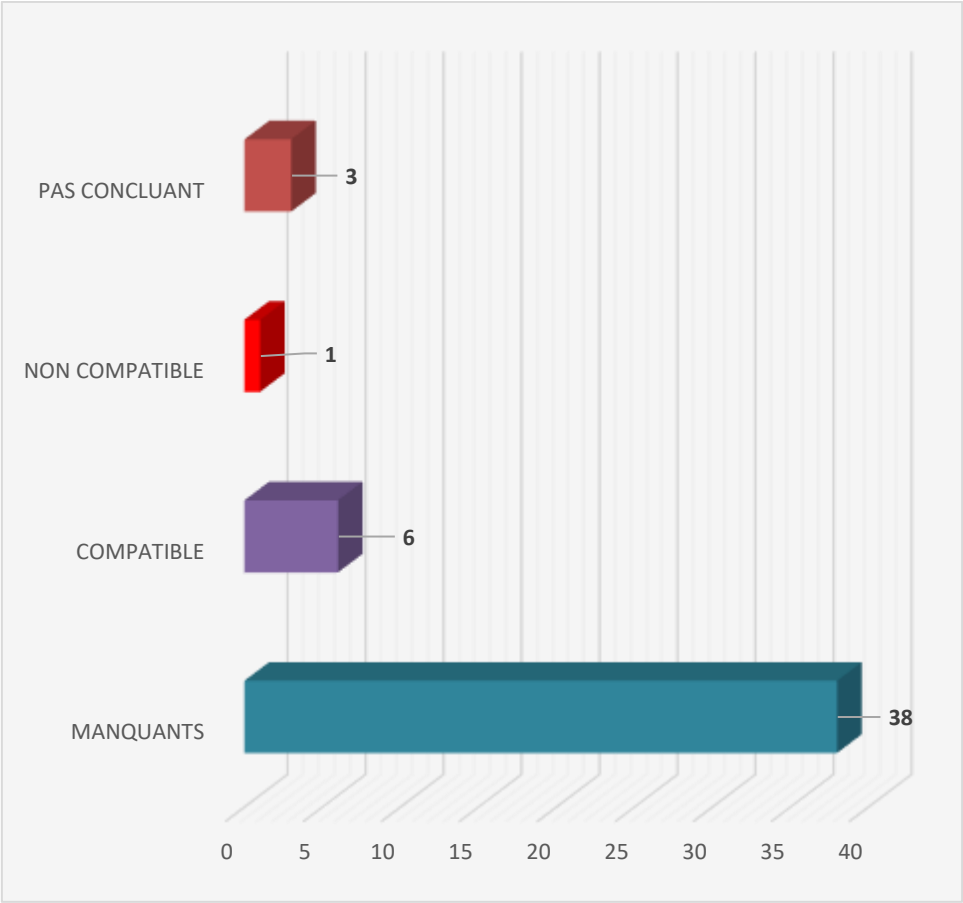


Figure 48. Répartition des patients selon les résultats anatomopathologiques

On note une proportion élevée de données manquantes. Parmi les cas documentés, la confirmation histologique est le résultat le plus fréquemment retrouvé.

5.3.3 Manométrie ano-rectale

La manométrie ano-rectale n'a été documentée chez aucun des patients inclus dans l'étude.

5.3.4 Immunohistochimie

L'immunohistochimie n'a été réalisée chez aucun des patients inclus dans notre étude.

VI. Prise en charge thérapeutique

6.1 Traitement reçu

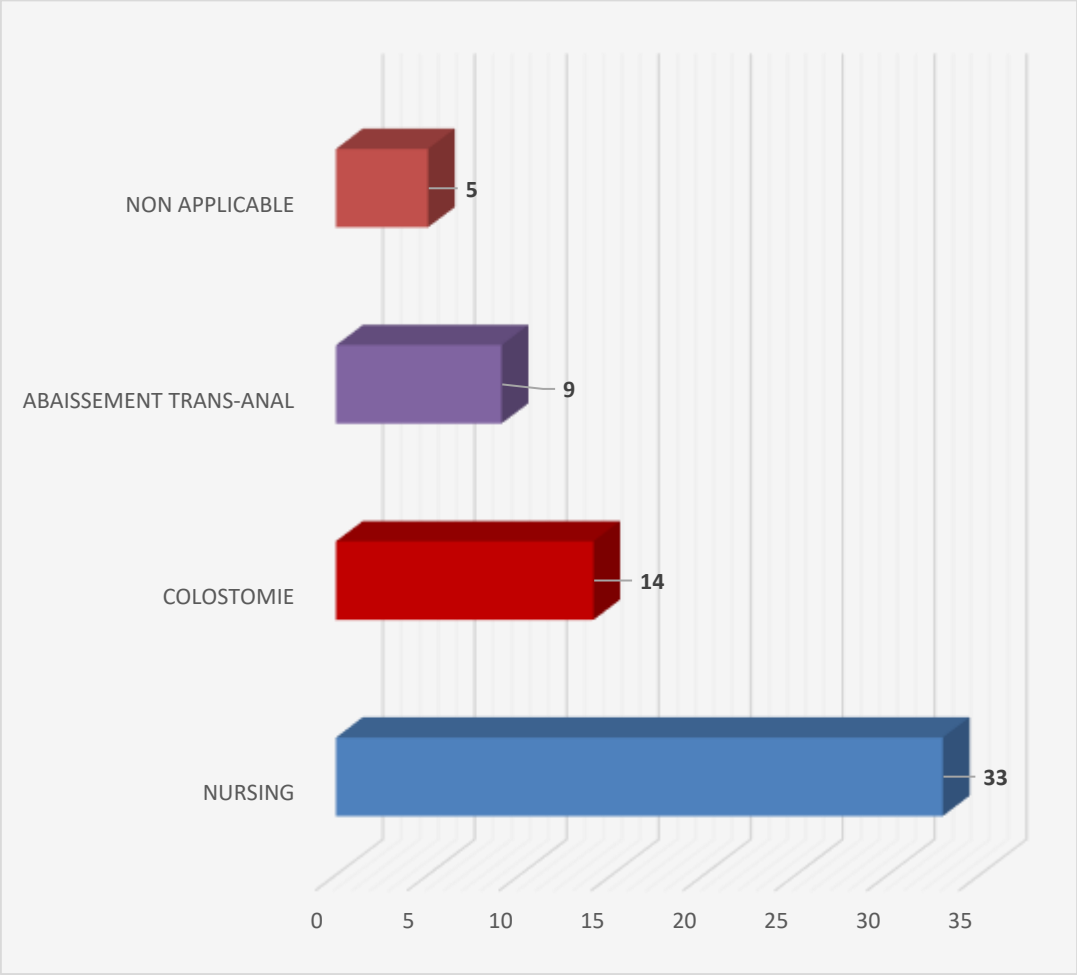


Figure 49. Répartition des patients selon le traitement reçu

On note que le nursing isolé constitue le traitement le plus fréquemment réalisé.

VII. Evolution

7.1 Complications post-opératoires

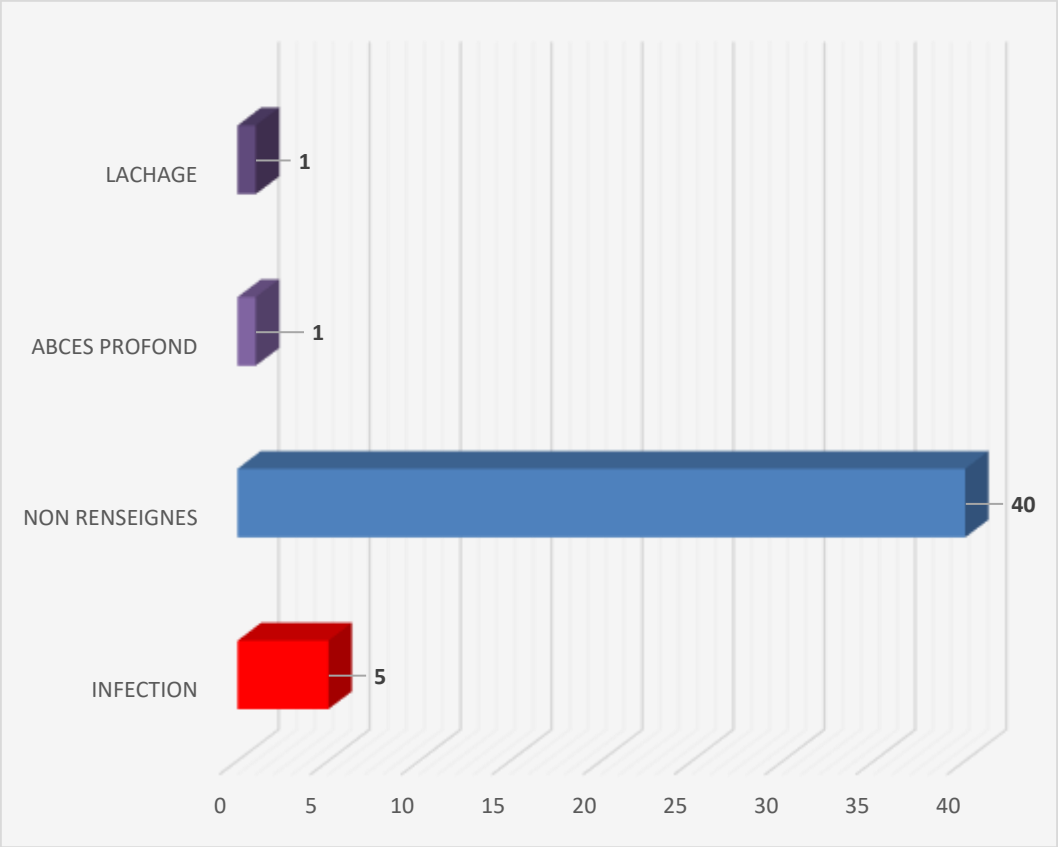


Figure 50. Répartition des patients selon les complications post-opératoires

On note une proportion élevée de données non renseignées. Parmi les cas documentés, l'infection constitue la complication la plus fréquemment retrouvée.


Analyses
&
discussion

III. DISCUSSION :

1. Répartition selon le sexe :

La prédominance masculine observée dans notre série, avec un sex-ratio de 1,8 garçons pour 1 fille, est concordante avec les données de la littérature internationale qui rapportent de façon constante un sex-ratio d'environ 4 garçons pour 1 fille dans les formes à segment court(11,39). Nos chiffres sont inférieurs à la littérature cela pourrais s'expliquer par l'inclusion de formes étendues ainsi que par l'inclusion dans notre cohorte de cas d'occlusions intestinales fonctionnelles non confirmées de la maladie de Hirschsprung (les sub-occlusions d'étiologies diverses) (11,39). À notre connaissance, aucune étude épidémiologique algérienne ou maghrébine publiée ne rapporte de données comparables sur ce paramètre, ce qui limite la comparaison au niveau régional.

2. Répartition selon l'âge au diagnostic :

La prédominance néonatale observée dans notre série, avec 62,5 % des patients diagnostiqués en période néonatale, est concordante avec les données de la littérature internationale qui rapportent que plus de 90 % des cas se présentent en période néonatale(40). Une cohorte française récente a par ailleurs précisé que 75 % des patients sont diagnostiqués avant l'âge de 3 mois(12), ce qui rejoint nos observations.

La proportion non négligeable de nourrissons dans notre cohorte (29,2 %) mérite d'être soulignée. Elle suggère que pour une partie des patients dont la présentation clinique initiale était atypique on a constaté un retard de consultation ou un défaut d'orientation, cela pourrait s'explique par une méconnaissance de cette pathologie par les jeunes praticiens. Ce constat rejoint les observations faites dans les pays à ressources limitées, où les délais diagnostiques sont fréquemment rapportés comme un facteur aggravant le pronostic(1).

3. Répartition selon la wilaya d'origine :

La prédominance des patients originaires de la wilaya d'Annaba (29,2 %), suivie de Skikda et Taref (18,8 % chacune), reflète naturellement le bassin de recrutement du centre hospitalier universitaire d'Annaba, qui constitue la structure de référence en chirurgie pédiatrique pour l'ensemble de la région nord-est du pays. L'implication de huit wilayas différentes dans notre série témoigne du rayonnement régional de ce centre et confirme l'absence de structures spécialisées en chirurgie pédiatrique dans les wilayas périphériques, contraignant les familles à

parcourir des distances importantes pour accéder aux soins. À notre connaissance, aucune donnée publiée ne permet de comparaison régionale ou nationale sur ce paramètre.

4. Antécédents personnels et familiaux :

La majorité des patients ne présentaient aucun antécédent personnel (70,8 %) ni familial (77,1 %) particulier. Parmi les antécédents personnels retrouvés, la trisomie 21 mérite d'être soulignée, ayant été identifiée chez 2 patients de notre série. Cette association est bien établie dans la littérature, la trisomie 21 constituant la malformation chromosomique la plus fréquemment associée à la maladie de Hirschsprung, retrouvée dans 2 à 10 % des cas selon les séries(39). Concernant les antécédents familiaux, le diabète gestationnel maternel représentait l'antécédent le plus fréquemment retrouvé (n=4), sans qu'un lien causal direct avec la maladie de Hirschsprung n'ait été établi dans la littérature à ce jour. Par ailleurs, aucun cas de récurrence familiale de la maladie n'a été identifié dans notre cohorte, confirmant le caractère sporadique de l'ensemble des cas(39).

5. Motif de consultation :

La sub-occlusion intestinale constituant le motif de consultation le plus fréquent dans notre série (68,8 %), ces résultats sont concordants avec les données de la littérature internationale qui décrivent la maladie de Hirschsprung comme une cause majeure d'obstruction intestinale néonatale fonctionnelle, 80 à 90 % des patients devenant symptomatiques dès la période néonatale sous forme de tableau occlusif ou sub-occlusif(1). La faible proportion de patients consultant pour constipation isolée (6,3 %) reflète le caractère majoritairement néonatal de notre cohorte, la constipation chronique étant davantage le mode de présentation des formes diagnostiquées plus tardivement(1).

6. Début de la symptomatologie :

La précocité de consultation observée dans notre série, avec près de la moitié des patients (47,9 %) ayant consulté dans les premières 24 heures suivant le début des symptômes, s'explique par plusieurs facteurs concomitants : d'une part, la nature même de la symptomatologie — les tableaux occlusifs et sub-occlusifs, prédominants dans notre cohorte, imposent une consultation rapide en raison de leur caractère aigu et potentiellement grave ; d'autre part, la vigilance des médecins prenant en charge les nouveau-nés en première ligne, qui jouent un rôle déterminant dans la détection précoce et l'orientation rapide vers les centres spécialisés. Néanmoins, la proportion non négligeable de patients ayant consulté au-delà de 48 heures (29,2 %) souligne

que des délais persistent, pouvant exposer ces patients à un risque accru de complications, notamment l'entérocolite aiguë(39).

7. Consanguinité :

Bien que la consanguinité soit absente chez la grande majorité de nos patients (87,5 %), sa présence chez 12,5 % d'entre eux n'est pas négligeable dans le contexte algérien. La maladie de Hirschsprung est une affection à déterminisme multigénique complexe, impliquant notamment le proto-oncogène RET et plusieurs autres loci, dont l'expression peut être amplifiée dans des populations à degré élevé d'endogamie(39). Les unions consanguines demeurant présentes dans certaines régions du pays, ce facteur pourrait constituer un élément favorisant l'expression de variants génétiques associées à la maladie. À notre connaissance, aucune étude publiée n'a spécifiquement exploré ce lien en Algérie ou au Maghreb, ce qui constitue une piste de recherche à explorer.

8. Retard d'émission du méconium :

Le retard d'émission du méconium au-delà de 48 heures, retrouvé chez 79,2 % de nos patients, est concordant avec les données de la littérature internationale qui rapportent ce signe chez 80 à 90 % des patients atteints de maladie de Hirschsprung(1). Ce signe, lorsqu'il est identifié précocement, permet une orientation diagnostic rapide et conditionne la précocité de la prise en charge. La proportion de 20,8 % de patients ayant émis leur méconium dans le délai normal témoigne de deux réalités distinctes : d'une part, certaines formes de maladie de Hirschsprung, notamment les formes à segment très court, peuvent ne pas se manifester par un retard méconial classique ; d'autre part, notre cohorte inclut des patients présentant des occlusions intestinales fonctionnelles d'étiologies diverses, pour lesquelles ce signe n'est pas systématiquement présent(1).

9. Température à l'admission :

La grande majorité des patients de notre série (93,8 %) présentaient une température normale à 37°C à l'admission, ce qui est cohérent avec le tableau clinique dominant — des formes occlusives et sub-occlusives non compliquées — pour lesquelles la fièvre n'est pas un signe attendu. La présence de fièvre dans les rares cas concernés (n=3) pourrait traduire une complication infectieuse surajoutée, dont la fièvre constitue l'un des signes cardinaux de l'entérocolite associée à la maladie de Hirschsprung(35).

10. État général à l'admission :

La majorité des patients de notre série présentaient un état général conservé à l'admission, qu'il soit qualifié de bon (54,2 %) ou de moyen (43,8 %), tandis qu'un seul patient (2,1 %) présentait un état général altéré. Cette distribution témoigne d'une consultation relativement précoce avant toute dégradation clinique majeure, ce qui est cohérent avec la rapidité d'apparition des tableaux occlusifs néonataux et la vigilance des médecins de première ligne évoquées précédemment. La proportion significative d'états généraux moyens (43,8 %) reflète néanmoins la sévérité potentielle de la maladie, confirmant que même en l'absence de détresse vitale immédiate, l'état clinique de ces patients peut être compromis au moment de leur prise en charge(1).

11. Poids à l'admission :

Le poids moyen des patients de notre série était de 7,6 kg, avec des valeurs extrêmes allant de 0,9 kg à 70 kg, reflétant la diversité des tranches d'âge représentées dans notre cohorte. La littérature internationale souligne que la maladie de Hirschsprung, lorsqu'elle n'est pas diagnostiquée précocement, peut être à l'origine d'un retard de croissance et d'une dénutrition significatifs, liés à l'obstruction intestinale chronique et à la malabsorption qui en découle(29). Une étude multicentrique portant sur le statut nutritionnel des patients atteints de maladie de Hirschsprung à l'admission a confirmé que la prévalence de la dénutrition est non négligeable dans cette population, soulignant l'importance d'une évaluation nutritionnelle systématique à l'admission(41).

12. Examen Clinique :

Au sein de notre série, les manifestations cliniques sont largement dominées par le ballonnement abdominal, présent sous une forme isolée ou associée chez 38 patients (79,2%). Le tableau associant ballonnement et vomissements représente la présentation la plus fréquente (39,6%, n = 19), suivie du ballonnement isolé (16,7%, n= 8). Les vomissements isolés ainsi que l'association ballonnement-arrêt des matières et des gaz sont observés chacun chez 6 patients (12,5%).

Cette nette prédominance du ballonnement abdominal s'inscrit en accord avec la littérature internationale, qui la positionne comme un signe cardinal de la maladie de Hirschsprung (42,43). La moindre fréquence relative de l'association ballonnement-vomissements observée dans notre effectif par rapport à d'autres séries pourrait s'expliquer par des variations démographiques, notamment la part des formes néonatales et l'âge moyen au diagnostic.

13. Examen physique :

Les résultats de notre série mettent en évidence une prédominance nette de la distension abdominale, retrouvée chez 38 patients sur 48, soit 79,2% des cas. Cette fréquence est en accord avec les données de la littérature, qui identifient la distension abdominale comme une manifestation clinique majeure de la maladie de Hirschsprung. Notre résultat est particulièrement proche des 78,1% observées dans une étude monocentrique française menée au CHU de Strasbourg (44), ce renforçant la concordance de notre série avec les données françaises.

La distension abdominale est en effet particulièrement fréquente dans les formes révélées précocement par une obstruction intestinale fonctionnelle.

Dans notre série, l'association d'une distension abdominale avec un abdomen souple représentait le tableau le plus fréquent, soit 54,2% des patients, tandis que les signes d'irritation péritonéale associés à la distension étaient retrouvés dans seulement 14,7% des cas. Cette prédominance d'un abdomen souple suggère que la majorité des patients étaient examinés en dehors d'un contexte de complication péritonéale aiguë. La comparaison de ces associations sémiologiques avec les données de la littérature reste toutefois limitée, les études publiées rapportant principalement la fréquence des différents signes cliniques sans détailler systématiquement la consistance abdominale ou leurs associations.

Ainsi, la fréquence élevée de la distension abdominale dans notre série confirme son rôle central dans la présentation clinique de la maladie de Hirschsprung. Malgré l'effectif limité de notre étude, cette concordance renforce la représentativité clinique de nos résultats.

14. Test à la sonde :

Selon les données recueillies, le test à la sonde était positif chez 39 patients (81,3%) et négatif chez 9 (18,8%). Cette forte proportion de tests positifs traduit la fréquence de la débâcle de gaz et/ou de matières fécales déclenchée par le passage de la sonde rectale chez les patients présentant une suspicion de maladie de Hirschsprung.

Ces résultats sont concordants avec les données de la littérature internationale. Les recommandations ERNICA rapportent que le toucher rectal ou le passage d'une sonde rectale entraîne typiquement une débâcle gazeuse et fécale, parfois explosive, chez les patients atteints de maladie de Hirschsprung. Ce signe constitue donc un élément d'orientation clinique, notamment dans un contexte de distension abdominale et d'obstruction basse (45).

Cependant, la positivité du test à la sonde ne permet pas à elle seule de confirmer le diagnostic. Les recommandations actuelles placent l'étude histologique issue de la biopsie rectale au centre de la confirmation diagnostique, tandis que le test à la sonde s'intègre davantage à l'évaluation clinique initiale (46).

Ainsi, dans notre série, la fréquence élevée du test positif renforce son intérêt comme signe d'orientation clinique rapide, mais son interprétation doit toujours être confrontée aux données radiologiques et surtout anatomopathologiques.

15. Taux d'hémoglobine à l'admission :

La majorité des patients de notre série présentaient un taux d'hémoglobine supérieur à 12 g/dL (66,7 %), témoignant d'un statut hématologique globalement conservé à l'admission. Néanmoins, 12,5 % des patients présentaient une anémie franche avec un taux inférieur à 10 g/dL, et 20,8 % se situaient dans la zone intermédiaire entre 10 et 12 g/dL. Il convient de souligner que l'interprétation de ces valeurs doit tenir compte de la diversité des tranches d'âge représentées dans notre série — le taux d'hémoglobine physiologique du nouveau-né étant naturellement plus élevé que celui des nourrissons et des enfants plus âgés, ce qui peut influencer la distribution observée et rendre toute comparaison inter-groupes délicate sans stratification par âge.

Bien que l'anémie ne soit pas classiquement au premier plan dans les présentations néonatales aiguës de la maladie de Hirschsprung, la littérature rapporte des cas où elle peut constituer le signe révélateur principal, notamment dans les formes à diagnostic tardif avec obstruction intestinale chronique et malabsorption prolongée(47). Par ailleurs, une étude récente a identifié l'anémie microcytaire hypochrome comme un facteur de risque indépendant d'entérocolite postopératoire associée à la maladie de Hirschsprung, soulignant l'importance d'une évaluation hématologique rigoureuse en période préopératoire(48).

16. Taux de leucocytes à l'admission :

Le taux moyen de leucocytes dans notre série était de 11 663/mm³, avec des valeurs extrêmes allant de 1 089 à 24 900/mm³. Cette valeur moyenne se situe dans les limites supérieures de la normale pour la population pédiatrique, reflétant globalement l'absence de syndrome infectieux majeur chez la majorité des patients à l'admission. Cependant, la valeur maximale observée (24 900/mm³) témoigne de l'existence de cas avec hyperleucocytose franche, évoquant une réponse inflammatoire ou infectieuse significative. Dans le contexte de la maladie de Hirschsprung, la

littérature souligne que l'hyperleucocytose constitue un signe d'alarme devant faire suspecter une entérocolite associée ou un état septique débutant, justifiant une prise en charge urgente(35). Il convient également de noter que les valeurs normales de leucocytes varient selon la tranche d'âge, les nouveau-nés présentant physiologiquement des taux plus élevés que les enfants plus âgés, ce qui doit être pris en compte dans l'interprétation des résultats de notre série.

17. Natrémie :

Les résultats obtenus montrent que 14 enfants sur 48, soit 29,2% présentent une hyponatrémie, tandis que 34 sur 48 (70,8%) ont une natrémie normale.

La littérature confirme que les enfants atteints de maladie de Hirschsprung, particulièrement lorsqu'ils présentent une entérocolite, des vomissements, une diarrhée ou des pertes digestives importantes, peuvent développer des troubles hydroélectrolytiques nécessitant une correction et une surveillance biologique attentive. Les recommandations ERNICA consacrées à la maladie de Hirschsprung précisent notamment que l'existence d'un trouble de l'équilibre hydrique ou électrolytique constitue un élément important dans l'évaluation de la gravité de l'entérocolite associée à la maladie de Hirschsprung (49).
Une étude publiée sur l'hyponatrémie chez l'enfant hospitalisé rapporte par ailleurs le cas d'un nouveau-né finalement diagnostiqué avec une maladie de Hirschsprung ayant développé une hyponatrémie sévère à 120 mmol/L (50).

Les auteurs expliquent cette perturbation par l'association de pertes hydriques, de l'administration de liquides hypotoniques et d'une sécrétion non osmotique d'ADH dans le contexte de maladie aiguë. Ce cas ne permet évidemment pas d'estimer une prévalence globale dans la maladie de Hirschsprung, mais il confirme la possibilité de survenue d'une hyponatrémie marquée dans ce contexte.

Cependant, il nous est difficile d'affirmer si le taux de 29,2% d'hyponatrémie observé dans notre série est supérieur ou inférieur à celui d'autres cohortes françaises ou internationales, car les grandes séries épidémiologiques consacrées à la maladie de Hirschsprung ne rapportent généralement pas cette variable de manière standardisée.

18. Kaliémie

Les données recueillies dans notre étude montrent que la kaliémie était normale chez 34 patients (70,8%), tandis qu'une hypokaliémie était retrouvée chez 10 patients (20,8%) et une hyperkaliémie chez 4 patients (8,3%). Au total, 29,2% des enfants préconisaient une anomalie de la kaliémie, avec une nette prédominance de l'hypokaliémie.

La prédominance de l'hypokaliémie peut s'expliquer par les pertes digestives liées aux vomissements, aux diarrhées et aux épisodes d'entérocolite, susceptibles d'entraîner une déshydratation et des déséquilibres hydroélectrolytiques.

Une étude préopératoire récente a retrouvé une dyselectrolytémie chez 56,1% des enfants opérés, avec une hyperkaliémie dans 10,5% des cas (51). Notre fréquence d'hyperkaliémie (8,3%) était donc légèrement inférieure, mais relativement proche. En revanche, aucune donnée suffisamment comparable n'a été retrouvée concernant spécifiquement la fréquence de l'hypokaliémie, limitant la comparaison quantitative.

Ainsi, nos résultats mettent en évidence une fréquence non négligeable des troubles de la kaliémie, largement dominés par l'hypokaliémie. Ces anomalies peuvent être liées aux pertes digestives et aux troubles de l'hydratation associés à la maladie de Hirschsprung, justifiant une surveillance et une correction systématiques de l'équilibre hydroélectrolytique, particulièrement avant la prise en charge chirurgicale.

19. CRP à l'admission :

La majorité des patients de notre série présentaient une CRP inférieure à 6 mg/L (44 %), témoignant de l'absence de syndrome inflammatoire biologique significatif à l'admission chez une grande partie de notre cohorte. Néanmoins, 27 % des patients présentaient une CRP supérieure à 50 mg/L, reflétant un syndrome inflammatoire majeur chez cette sous-population. Dans le contexte de la maladie de Hirschsprung, la CRP constitue un marqueur biologique d'alerte important : une élévation significative de la CRP, associée à une hyperleucocytose, doit faire suspecter une entérocolite associée ou une perforation intestinale, deux complications dont la morbi-mortalité est significativement aggravée en cas de retard de prise en charge(35). Une étude multicentrique rétrospective a d'ailleurs identifié l'élévation de la CRP comme un facteur de risque indépendant de perforation intestinale chez les nouveau-nés atteints de maladie de Hirschsprung, confirmant la valeur pronostique de ce biomarqueur dans cette population (52).

20. Fonction rénale :

La fonction rénale était conservée chez 37 de nos patients (77%), tandis qu'une altération biologique était retrouvée chez 11 patients (23%). Cette proportion apparaît relativement élevée, bien que les données de la littérature concernent principalement les anomalies rénales et urologiques associées plutôt que l'insuffisance rénale biologique. Plusieurs études rapportent en effet des anomalies rénales chez environ 18 à 25% des patients atteints de maladie de Hirschsprung, notamment l'hydronéphrose, l'hypoplasie rénale et le reflux vésico-urétéral (19, 20). Cette atteinte fonctionnelle observée dans notre série pourrait être favorisée par les pertes digestives, les vomissements et la déshydratation, particulièrement dans les formes sévères. Ainsi, nos résultats soulignent la nécessité d'une surveillance étroite de la fonction rénale chez ces patients, tout en restant prudent quant à sa comparaison avec les données anatomiques de la littérature.

21. Bilirubine directe :

Concernant la bilirubine conjuguée, le dosage était disponible chez 23 patients (47,9%), tandis qu'il était absent chez 25 patients (52,1%).

Parmi les valeurs disponibles, 20 enfants (87%) présentaient un taux normal, contre seulement 3 enfants (13%) ayant une hyperbilirubinémie directe.

La prédominance des valeurs normales est cohérente avec le fait que l'élévation de la bilirubine conjuguée ne constitue pas une anomalie biologique caractéristique de la maladie de Hirschsprung. Lorsqu'elle est présente, elle doit plutôt orienter vers la recherche d'une cholestase ou d'une affection hépatobiliaire associée. Chez l'enfant, notamment en période néonatale, une élévation de la bilirubine directe constitue en effet un élément justifiant une exploration étiologique.

Dans le contexte de la maladie de Hirschsprung, une augmentation de la bilirubine conjuguée peut éventuellement être observée secondairement à certaines situations cliniques, telles qu'une infection sévère, une entérocolite, une déshydratation importante ou une nutrition parentérale prolongée (55). Cependant, ces situations ne permettent pas d'établir un lien direct entre l'hyperbilirubinémie et la maladie elle-même.

Ainsi, les 3 cas d'hyperbilirubinémie conjuguée (13% des valeurs disponibles) observés dans notre série doivent être interprétés avec prudence. En l'absence de données complémentaires concernant le bilan hépatique(transaminases, la GGT, les phosphatases alcalines), le contexte infectieux ou le recours à la nutrition parentérale, il n'est pas possible d'en déterminer précisément l'origine.

Par ailleurs, l'absence de dosage chez 52,1% des patients constitue une limite importante de notre étude rétrospective et réduit la portée de l'interprétation de ce paramètre.

22. Albumine :

Dans notre série, l'albuminémie n'a été documentée que chez 5 des 48 patients (10,4%), avec des données manquantes pour 43 patients (89,6%). Parmi les valeurs disponibles, 3 étaient ≤ 35g/L, soit 60% des dosages réalisés, avec des taux particulièrement bas de 20 et 28g/L. Ces résultats suggèrent l'existence d'une hypoalbuminémie chez certains enfants de notre série, mais leur interprétation reste limitée par le faible nombre de dosages effectués.

Les données de la littérature montrent que la maladie de Hirschsprung peut s'accompagner d'un risque nutritionnel, notamment dans les formes étendues ou compliquées. Une étude portant sur 104 enfants rapporte une hypoalbuminémie chez 51% des patients, définie par une albuminémie ≤ 35g/L (56). Toutefois, la comparaison avec notre série doit être prudente, compte tenu du nombre très limité de patients ayant bénéficié d'un dosage.

Par ailleurs, l'albuminémie ne constitue pas à elle seule un marqueur fiable de dénutrition chez l'enfant, car elle peut être influencée par l'inflammation et les pertes protéiques. Son interprétation doit donc s'intégrer dans une évaluation nutritionnelle globale, clinique et anthropométrique.

Ainsi, notre série met en évidence des valeurs d'albuminémie parfois fortement diminuées, mais l'importante proportion de données manquantes (89,6%) ne permet pas d'estimer la prévalence réelle de l'hypoalbuminémie dans notre population. La principale limite réside ainsi dans la faible disponibilité de ce paramètre biologique plutôt que l'absence avérée de troubles nutritionnels.

23. Protides totaux :

L'analyse de notre population montre que le dosage des

Protides totaux n'a été renseigné que chez 1 enfant sur 48 (2,1%), tandis que les données étaient manquantes pour 47 patients (97,9%). Cette proportion extrêmement élevée de données manquantes ne permet pas d'évaluer correctement la fréquence d'une hypoprotidémie dans notre population, ni de réaliser une comparaison statistique pertinente avec la littérature. Néanmoins, l'intérêt de ce paramètre dans la maladie de Hirschsprung est essentiellement lié à l'état nutritionnel préopératoire. La dénutrition et l'hypoprotidémie peuvent être favorisées par l'obstruction fonctionnelle chronique, la stase digestive, les épisodes d'entérocolite et les difficultés d'alimentation. Une méta-analyse internationale portant sur 10.012 enfants atteints de maladie de Hirschsprung issus de 53 études a montré que la dénutrition préopératoire et l'hypoprotidémie étaient associées à un risque accru d'entérocolite associée à la maladie de Hirschsprung (HAEC) (57). L'hypoprotidémie était ainsi associée à un risque d'HAEC postopératoire significativement plus élevé.

24. Abdomen sans préparation :

Dans notre série, l'ASP était documenté dans 37 dossiers sur 48 (77,1%), tandis que 11 dossiers (22,9%) ne comportaient pas de résultat renseigné. Les niveaux hydro-aériques constituaient l'anomalie la plus fréquente, retrouvés chez 28 patients (58,3% de l'effectif total), dont 21 cas sous forme isolée (43,8%) et 7 associés à une distension colique (14,6%). Parmi les 37 dossiers documentés, ils représentaient ainsi 75,7% des cas.

Cette prédominance est concordante avec les données de la littérature. Une étude récente portant sur 100 nouveau-nés atteints de maladie de Hirschsprung retrouvait des niveaux hydro-aériques chez 62 % des patients, une fréquence proche de celle observée dans notre série (58,3%) (58). Elle rapportait également un pneumopéritoine dans 3 % des cas, contre 4,2% dans notre cohorte. L'ASP peut par ailleurs apporter des éléments d'orientation sur l'étendue de l'atteinte. Une étude prospective a montré qu'une zone de transition radiologique était identifiable chez 89% des patients et correspondait au niveau anatomopathologique dans 92% des cas (59). Son intérêt reste toutefois complémentaire, car l'ASP ne permet pas à lui seul de confirmer le diagnostic de maladie de Hirschsprung.

Le pneumopéritoine, retrouvé chez 2 patients (4,2%) dans notre série, constitue un signe de complication grave, généralement en rapport avec une perforation digestive pouvant survenir dans les formes sévères ou compliquées d'entérocolite.

Toutefois, l'ASP reste essentiellement un examen d'orientation et de recherche de complications, ses anomalies étant peu spécifiques.

La proportion importante de dossiers non renseignés (22,9%) constitue une limite de notre étude rétrospective, ne permettant pas de distinguer les examens non réalisés de ceux dont les résultats n'ont pas été consignés. Cette limite doit être prise en compte dans l'interprétation des fréquences observées.

25. Echographie abdomino-pelvienne :

Dans notre série, la distension intestinale constituait l'anomalie échographique prédominante, retrouvée chez 36 des 48 patients (75%). Cette fréquence est cohérente avec la physiopathologie de la maladie de Hirschsprung. Les études échographiques récentes confirment l'intérêt de la dilatation intestinale, de la disparité de calibre et de la présence d'une zone de transition dans l'orientation diagnostique de la maladie (60). Toutefois, la comparaison directe de notre fréquence avec celles de la littérature reste limitée par l'utilisation de critères échographiques différents et l'absence de standardisation de la définition de la distension intestinale.

Un épanchement liquidien était retrouvé chez 23 patients (47,9%). Cette fréquence doit cependant être interprétée avec prudence, l'épanchement abdominal simple n'étant pas un signe spécifique de la maladie de Hirschsprung. Il peut notamment être observé dans différents contextes inflammatoires ou compliqués. L'absence de précisions systématiques concernant sa quantité, sa nature et son caractère libre ou cloisonné limite ainsi la portée de cette observation dans notre série.

Les malformations associées étaient retrouvées chez 4 patients (8,3 %), une fréquence inférieure aux taux de 20 à 30 % rapportés dans certaines séries internationales (61). Cette différence pourrait principalement s'expliquer par le caractère rétrospectif de notre étude et par l'absence de recherche systématique de l'ensemble des anomalies congénitales associées. L'échographie abdomino-pelvienne permet notamment de rechercher certaines anomalies rénales et urinaires, mais ne permet pas à elle seule de dépister toutes les associations malformatives décrites dans la maladie de Hirschsprung.

Enfin, 6 patients (12,5%) avaient une échographie sans anomalie notable. Cette absence d'anomalie échographique ne permet pas d'exclure la maladie, l'échographie ayant essentiellement une valeur d'orientation. Elle peut mettre en évidence les conséquences de l'obstruction fonctionnelle et certaines anomalies associées, mais ne remplace pas la biopsie rectale, qui demeure l'examen de référence pour la confirmation diagnostique.

Ainsi, l'échographie abdomino-pelvienne apparaît dans notre série principalement comme un examen complémentaire d'orientation, permettant d'objectiver la distension intestinale, de rechercher certaines complications et de dépister des anomalies associées. La prédominance de la distension intestinale dans notre série est concordante avec les données de la littérature, tandis que l'interprétation de l'épanchement et des malformations associées reste limitée par l'absence de standardisation et par le caractère rétrospectif du recueil.

26. Lavement baryté :

Dans notre série, le lavement baryté était très insuffisamment documenté : seuls 6 dossiers sur 48 (12,5%) rapportaient un examen interprétable, tandis que 42 dossiers (87,5%) ne comportaient aucune information permettant de confirmer sa réalisation ou d'en préciser les résultats.
Parmi les 6 examens documentés, 5 (83,3%) correspondaient à une forme courte et 1 (16,7%) à une forme segmentaire. Aucune forme ultracourte, longue, totale ou associée n'a été rapportée.
La prédominance des formes courtes (83,3%) est globalement concordante avec les données de la littérature, qui rapportent habituellement une fréquence de 70 à 80%, notamment autour de 72% dans les séries internationales (62). Cette comparaison doit toutefois être interprétée avec prudence compte tenu du faible effectif de notre série (n = 6).

Sur le plan diagnostique, le lavement baryté constitue principalement un examen d'orientation, permettant de rechercher une zone de transition et d'estimer l'étendue probable de l'aganglionose. Il ne permet cependant pas à lui seul de confirmer le diagnostic, qui repose sur la biopsie rectale. Ses performances diagnostiques restent par ailleurs imparfaites, avec une sensibilité moyenne d'environ 70% et une spécificité de 83% (63).

Enfin, la principale limite de cette évaluation réside dans l'importance des données manquantes (87,5%), ne permettant pas de distinguer les examens non réalisés de ceux dont les résultats

n’ont pas été consignés dans le dossier médical. La fréquence réelle de réalisation du lavement baryté dans notre population ne peut donc être estimée avec précision.

27. Biopsie :

L’analyse des données relatives aux prélèvements histologiques montre que 14 patients (29,2%) ont bénéficié d’une biopsie chirurgicale, tandis que 34 patients (70,8%) ne disposaient d’aucune biopsie rectale documentée. Aucune biopsie rectale par aspiration n’a été retrouvée dans les dossiers, faisant de la biopsie chirurgicale la seule technique histologique documentée au sein de notre centre.

Cette répartition diffère des recommandations internationales actuelles. Les recommandations ERNICA 2025 considèrent la biopsie rectale par aspiration et la biopsie ouverte comme deux techniques diagnostiques fiables, à condition d’obtenir un prélèvement représentatif contenant suffisamment de sous-muqueuse. Elles recommandent néanmoins de privilégier la technique la moins invasive réalisable, notamment la biopsie par aspiration chez le nourrisson (64).

L’absence de biopsie par aspiration dans notre série est liée aux habitudes diagnostiques du centre ainsi qu’à la non-disponibilité du matériel spécifique.

La biopsie chirurgicale reste néanmoins une méthode diagnostique reconnue et fiable. Elle permet généralement d’obtenir un prélèvement plus volumineux et suffisamment profond pour l’étude histologique, et peut être privilégiée lorsque la biopsie par aspiration est insuffisante, non concluant ou techniquement impossible. Les données comparatives de la littérature montrent par ailleurs que, malgré une taille de prélèvement généralement plus importante pour la biopsie chirurgicale, la biopsie par aspiration peut fournir un matériel diagnostique adéquat lorsqu’elle est correctement réalisée (65).

Une biopsie profonde au bloc opératoire peut toutefois être réalisée lorsque le prélèvement superficiel est insuffisant ou que le doute diagnostique persiste.
Ainsi, notre série présente un profil différent des pratiques actuellement recommandées, marqué par l’absence de biopsie par aspiration et le recours à la biopsie chirurgicale chez 29,2% des patients. Cette dernière demeure toutefois une technique valide et fiable lorsqu’un prélèvement représentatif est obtenu.

Enfin, le taux élevé de dossiers sans biopsie documentée (70,8%) représente une limite méthodologique importante. Elle ne permet pas de déterminer si ces patients n'ont pas bénéficié d'une biopsie, si celle-ci a été réalisée dans un autre établissement ou si son résultat n'a tout simplement pas été consigné dans le dossier. Cette insuffisance de traçabilité invite donc à nuancer l'analyse de la répartition des techniques de confirmation diagnostique au sein de notre population.

28. Anatomopathologie :

Dans notre série, les données anatomopathologiques n'étaient disponibles que chez 10 des 48 patients (20,8%), tandis que 79,2% des dossiers ne comportaient pas de résultats exploitables. Parmi les cas documentés, 6 (60%) étaient compatibles avec une maladie de Hirschsprung, 3 (30%) étaient non concluants et 1 (10%) était non compatible. Cette proportion de résultats compatibles ne peut toutefois pas être assimilée à une prévalence de la maladie dans notre population, compte tenu du nombre important de données manquantes et du caractère rétrospectif du recueil.

Sur le plan diagnostique, nos résultats sont concordants avec la littérature internationale et les recommandations européennes, qui considèrent l'examen anatomopathologique de la biopsie rectale comme l'examen de référence pour confirmer la maladie de Hirschsprung (45,46). La présence de 3 résultats non concluants (30% des cas documentés) souligne par ailleurs les difficultés potentielles d'interprétation de la biopsie rectale, particulièrement lorsque le prélèvement est insuffisant ou réalisé chez le nouveau-né, chez qui les cellules ganglionnaires peuvent être difficiles à identifier. Ces situations justifient le recours éventuel à des techniques complémentaires et l'interprétation des prélèvements par un anatomopathologiste expérimenté. Ainsi, notre série confirme la place centrale de l'anatomopathologie dans la confirmation diagnostique de la maladie de Hirschsprung, en accord avec les données françaises et internationales. Toutefois, la proportion très élevée de dossiers sans données anatomopathologiques exploitables constitue une limite majeure de notre étude, ne permettant pas d'évaluer de manière fiable la fréquence des résultats positifs, négatifs ou non concluants dans l'ensemble de la population. Cette insuffisance peut notamment être liée au caractère rétrospectif du travail, à l'absence de réalisation de biopsie chez certains patients ou à l'indisponibilité des comptes rendus anatomopathologiques

29. Manométrie :

Dans notre série, la manométrie ano-rectale n'était documentée dans aucun des 48 dossiers étudiés. Cette absence de données ne permet pas d'affirmer que l'examen n'a jamais été réalisé chez ces patients, mais indique qu'il n'était pas consigné dans les dossiers consultés. Elle constitue ainsi une limite importante dans l'évaluation du parcours diagnostique de notre population.

Sur le plan diagnostique, la manométrie ano-rectale permet principalement d'étudier le réflexe recto-anal inhibiteur (RIAR). Chez un sujet sain, la distension rectale entraîne une relaxation transitoire du sphincter anal interne. Dans la maladie de Hirschsprung, ce réflexe est généralement absent en raison de l'aganglionose. La manométrie peut ainsi constituer un examen d'orientation ou de dépistage chez les patients suspects de maladie de Hirschsprung. Les recommandations européennes de l'ERNICA précisent d'ailleurs qu'une absence du RIAR doit conduire à envisager une biopsie rectale afin de rechercher ou d'exclure la maladie de Hirschsprung (66).

L'absence de manométrie documentée dans notre série contraste avec certaines pratiques internationales dans lesquelles cet examen est utilisé comme outil de dépistage. Une étude réalisée chez 81 nourrissons de moins d'un an a retrouvé une sensibilité de 100% de la manométrie pour la détection de la maladie de Hirschsprung et une valeur prédictive négative de 100% lorsque le RIAR était présent (64). Cependant, sa spécificité n'était que de 83%, ce qui montre qu'un réflexe ano-rectal inhibiteur absent ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic. Les auteurs concluaient ainsi que la manométrie ne doit pas être utilisée comme unique méthode diagnostique, la biopsie rectale restant indispensable pour confirmer l'aganglionose.

30. Immunohistochimie :

Dans notre série, aucun des 48 patients n'a bénéficié d'un examen immunohistochimique, (100 % des dossiers ne comportant pas de données relatives à cette technique). Cette absence de recours contraste avec les données de la littérature internationale, qui reconnaît à l'immunohistochimie, notamment à la calrétinine, un rôle complémentaire important dans l'étude des biopsies rectales en cas de suspicion de maladie de Hirschsprung. Les recommandations de l'ERNICA préconisent notamment son utilisation lorsque l'identification des cellules ganglionnaires sur la coloration H&E est difficile, situation particulièrement fréquente chez le nouveau-né et le prématuré (46,64).

Cette différence peut s'expliquer par les modalités diagnostiques propres à notre centre, notamment l'indisponibilité de la technique et le fait que l'examen histologique conventionnel ait été jugé suffisant pour établir le diagnostic. Il convient toutefois de rappeler que l'immunohistochimie ne constitue pas, à elle seule, le critère diagnostique de référence. Le diagnostic repose principalement sur la mise en évidence de l'aganglionose sur une biopsie rectale correctement réalisée et interprétée, l'immunohistochimie intervenant essentiellement comme examen complémentaire dans les situations diagnostiques difficiles.

Les données françaises soulignent néanmoins l'intérêt de cette technique. Une étude réalisée à l'hôpital Robert-Debré portant sur 131 biopsies rectales a montré que l'immunomarquage par la calrétinine permet de confirmer le diagnostic et de résoudre certains cas initialement douteux avec l'histologie conventionnelle (67). Ces résultats illustrent l'apport potentiel de la calrétinine pour améliorer la précision diagnostique lorsque l'identification des cellules ganglionnaires est difficile.

Ainsi, l'absence totale d'immunohistochimie dans notre série constitue avant tout une caractéristique des pratiques diagnostiques de notre centre et une limite à notre étude, plutôt qu'un résultat diagnostique négatif. Elle ne permet pas d'évaluer la contribution de cette technique au sein de notre population, mais souligne l'intérêt potentiel de son développement, notamment pour la prise en charge des cas histologiques complexes ou douteux.

31. Traitement reçu :

La prédominance du nursing isolé dans notre série (56,3 %) reflète la nature même de notre cohorte, qui inclut des patients n'ayant pas encore atteint le stade de la confirmation

Diagnostique et de la prise en charge chirurgicale au moment du recueil des données. Parmi les patients ayant bénéficié d'une prise en charge chirurgicale, la colostomie seule représente 12,5 % des cas, l'association colostomie et abaissement transanal 8,3 %, et les associations incluant le nursing et un geste chirurgical représentent le reste de l'effectif.

Cette répartition est cohérente avec les pratiques rapportées dans les pays à ressources limitées, où la stratégie en plusieurs temps — colostomie de décharge initiale suivie de l'abaissement définitif — reste largement utilisée, permettant une décompression progressive du côlon dilaté et une optimisation de l'état nutritionnel avant la chirurgie reconstructrice(1). Dans les pays à ressources élevées, la tendance actuelle s'oriente vers une prise en charge en un seul temps par

voie transanale, évitant ainsi la morbidité liée à la stomie. Cependant, comme le souligne la littérature, l'adoption de cette stratégie reste conditionnée aux ressources disponibles et à l'expérience des équipes chirurgicales(13).

32. Complications postopératoires

Parmi les patients opérés de notre série, l'infection constitue la complication la plus fréquemment observée (8,3 %), suivie du lâchage cutané isolé (4,2 %), de l'association lâchage cutané et infection (2,1 %) et de l'abcès profond (2,1 %). Aucun cas de complication hémorragique n'a été recensé. Ces résultats sont globalement favorables comparativement aux données de la littérature internationale, qui rapportent des taux de complications postopératoires variant entre 17 et 30 % selon les séries et les techniques utilisées, avec l'entérocolite postopératoire et les troubles de la continence comme complications les plus fréquemment décrites(68). Les complications infectieuses de paroi, retrouvées en premier lieu dans notre série, correspondent aux complications précoces classiquement décrites après chirurgie pour maladie de Hirschsprung, quel que soit l'abord chirurgical utilisé(69).

Il convient néanmoins de nuancer ces résultats au regard de la proportion importante de données non renseignées (83,3 %), liée à l'inclusion de patients n'ayant pas encore bénéficié d'une intervention chirurgicale au moment du recueil des données.

IV. PERSPECTIVES ET RECOMMANDATIONS :

1. Perspectives :

Ce travail, bien que limité par son caractère rétrospectif et monocentrique, ouvre plusieurs pistes de recherche qui méritent d'être explorées dans de futures études :

- La mise en place d'une étude prospective multicentrique à l'échelle nationale permettrait d'établir des données épidémiologiques algériennes fiables sur la maladie de Hirschsprung et d'en préciser l'incidence réelle dans notre population.
- Une étude spécifique sur le rôle de la consanguinité dans l'expression et la prévalence de la maladie en Algérie constituerait une contribution originale à la littérature internationale.

- L'évaluation des résultats fonctionnels à long terme des patients opérés dans notre centre représente un axe de recherche prioritaire, notamment concernant la qualité de vie et la continence.

- Le développement d'un registre national des malformations digestives néonatales permettrait de disposer d'un suivi longitudinal des patients et d'harmoniser les pratiques entre les différents centres.

2. Recommandations :

Sur la base des résultats de cette étude, plusieurs recommandations peuvent être formulées :

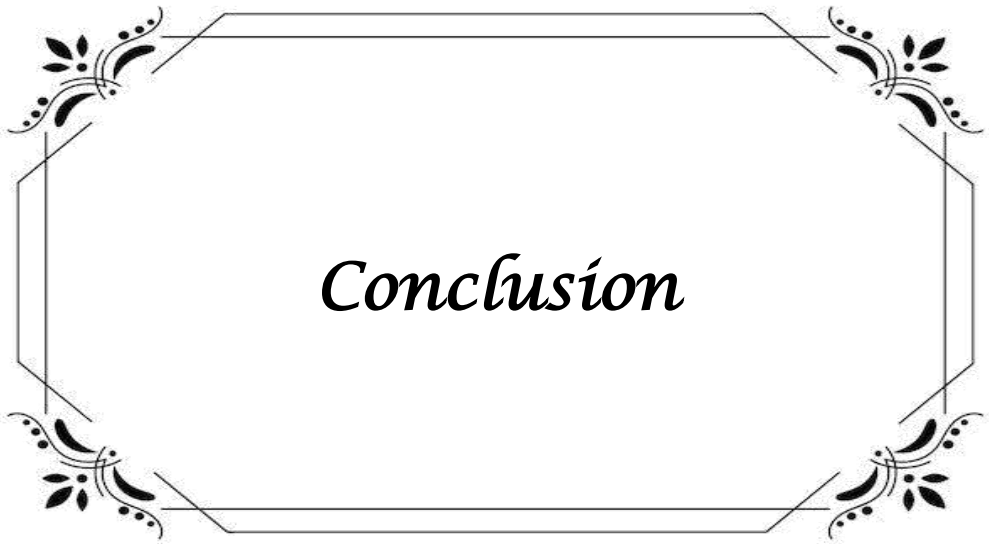
- Renforcer la formation des médecins de première ligne à la reconnaissance précoce des signes évocateurs de maladie de Hirschsprung, notamment le retard d'émission du méconium au-delà de 48 heures.

- Développer l'accès à la biopsie par aspiration à la noblette dans les centres hospitaliers universitaires, en alternative à la biopsie chirurgicale exclusive actuellement pratiquée.

- Introduire la manométrie ano-rectale comme outil diagnostique complémentaire au sein des services de chirurgie pédiatrique disposant d'un plateau technique suffisant.

- Organiser les circuits d'orientation et de transfert des patients depuis les wilayas périphériques vers les centres spécialisés, afin de réduire les délais de prise en charge.

- Mettre en place un protocole de suivi postopératoire standardisé permettant de documenter systématiquement l'évolution des patients opérés.



Conclusion

Conclusion :

La maladie de Hirschsprung demeure, en Algérie comme ailleurs, une affection dont la prise en charge constitue un défi quotidien pour les équipes de chirurgie pédiatrique. À travers l'analyse d'une série de 48 patients pris en charge au CHU d'Annaba pour occlusion intestinale basse fonctionnelle, ce travail a permis de dresser un état des lieux épidémiologique, clinique, biologique et thérapeutique de cette pathologie dans notre contexte régional.

Sur le plan épidémiologique, nos résultats confirment la prédominance néonatale et masculine classiquement décrite dans la littérature, avec une large majorité de patients diagnostiqués dès les premiers jours de vie. La distribution géographique de notre cohorte reflète le rayonnement régional du CHU d'Annaba, qui constitue la principale structure de référence en chirurgie pédiatrique pour l'ensemble du nord-est algérien.

Sur le plan clinique, la distension abdominale et le retard d'émission du méconium se confirment comme les signes d'appel dominants, concordants avec les données de la littérature internationale. La majorité des patients ont consulté précocement, témoignant à la fois de la sévérité des tableaux occlusifs et sub-occlusifs et de la vigilance des médecins de première ligne.

Sur le plan biologique, si le statut hématologique était globalement conservé à l'admission, notre série met en évidence une fréquence non négligeable d'anomalies hydroélectrolytiques, notamment d'hyponatrémie et d'hypokaliémie, liées aux pertes digestives et justifiant une surveillance et une correction systématiques avant toute prise en charge chirurgicale.

Sur le plan diagnostique, notre série se distingue par la sous-utilisation de certains outils diagnostiques recommandés à l'échelle internationale, notamment l'absence totale de manométrie ano-rectale et d'immunohistochimie documentées, ainsi qu'une réalisation insuffisante du lavement baryté. La biopsie chirurgicale demeure la seule technique de confirmation histologique pratiquée dans notre centre, en l'absence de biopsie par aspiration.

Sur le plan thérapeutique, la stratégie en plusieurs temps, associant nursing, colostomie de décharge puis abaissement, demeure la plus pratiquée dans notre centre, reflet des ressources disponibles et des pratiques en vigueur dans les pays à ressources intermédiaires.

Ce travail comporte des limites inhérentes à son caractère rétrospectif, à l'hétérogénéité de la population étudiée et à l'importance des données manquantes pour plusieurs paramètres biologiques et paracliniques. Ces limites plaident pour la mise en place d'études prospectives à l'échelle nationale, permettant de disposer de données épidémiologiques algériennes fiables et de contribuer à l'harmonisation des pratiques diagnostiques et thérapeutiques en chirurgie pédiatrique.

ANNEXES

FICHE TECHNIQUE

Étude rétrospective sur les occlusions intestinales basses fonctionnelles CHU El Bouni — Annaba (2024-2025)

I. IDENTIFICATION

N° du dossier : .....

Initiales du patient : .....

Date d'admission : .....

II. DONNÉES ÉPIDÉMIOLOGIQUES

Sexe : □ Masculin □ Féminin

Âge à l'admission : .....

Tranche d'âge : □ Nouveau-né (0-28j) □ Nourrisson (1-24 mois) □ Enfant (> 2 ans)

Wilaya d'origine : .....

III. ANTÉCÉDENTS

3.1 Antécédents personnels : .....

3.2 Antécédents familiaux

Antécédents familiaux : .....

Consanguinité parentale : □ Oui □ Non

IV. DONNÉES CLINIQUES

4.1 Motif de consultation

Motif principal : □ Sub-occlusion intestinale □ Occlusion franche □ Constipation isolée

4.2 Début de la symptomatologie

Délai d'apparition des symptômes : □ < 24h □ 24-48h □ 48-72h □ > 72h

4.3 Émission du méconium

Émission du méconium : □ Dans le délai (< 48h) □ Retard (> 48h)

4.4 État général à l'admission

État général : □ Bon □ Moyen □ Altéré □ Coma

4.5 Signes cliniques

Ballonnement : □ Oui □ Non

Vomissements : □ Oui □ Non

Arrêt des matières et des gaz : □ Oui □ Non

4.6 Examen physique

Distension abdominale : □ Oui □ Non

Consistance abdominale : □ Souple □ Défense □ Contracture

Douleur abdominale : □ Oui □ Non

Test à la sonde : □ Positif □ Négatif □ Non réalisé

Température (°C) : .....

Poids (g ou kg) : .....

V. DONNÉES BIOLOGIQUES

Hémoglobine (g/dL) : .....

Leucocytes (/mm³) : .....

CRP (mg/L) : .....

Natrémie (mmol/L) : .....

Natrémie : □ Normale □ Hyponatrémie □ Hypernatrémie

Kaliémie (mmol/L) : .....

Kaliémie : □ Normale □ Hypokaliémie □ Hyperkaliémie

Urée (mmol/L) : .....

Créatinine (mg/L) : .....

Fonction rénale : □ Conservée □ Altérée

Bilirubine conjuguée (µmol/L) : .....

Bilirubinémie conjuguée : □ Normale □ Élevée □ Non dosée

Albumine (g/L) : .....

Albumine : □ Normale (> 35 g/L) □ Basse (≤ 35 g/L) □ Non dosée

Protides totaux (g/L) : .....

Protides totaux : □ Normaux □ Bas □ Non dosés

VI. DONNÉES RADIOLOGIQUES

6.1 Abdomen sans préparation (ASP)

ASP réalisé : □ Oui □ Non

Résultat : □ Normal □ Niveau hydro-aérique □ Distension colique □ Association NHA + distension □ Pneumopéritoine □ Non renseigné

6.2 Échographie abdominale

Échographie réalisée : □ Oui □ Non

Résultat : □ Normal □ Distension intestinale isolée □ Épanchement isolé □ Distension + épanchement □ Malformation associée □ Autre

6.3 Lavement baryté

Lavement baryté réalisé : □ Oui □ Non

Forme : □ Ultracourte □ Courte □ Segmentaire □ Longue □ Totale □ Associée □ Non renseigné

VII. AUTRES EXPLORATIONS

7.1 Manométrie ano-rectale

Manométrie réalisée : □ Oui □ Non □ Non renseigné

Résultat (si réalisée) : □ RRAI présent □ RRAI absent

7.2 Biopsie rectale

Biopsie réalisée : □ Oui □ Non

Type de biopsie : □ Chirurgicale □ Par aspiration (noblette) □ Non renseigné

7.3 Résultats anatomopathologiques

Résultat : □ Compatible avec maladie de Hirschsprung □ Non concluant □ Non compatible □ Non renseigné

7.4 Immunohistochimie

Immunohistochimie réalisée : □ Oui □ Non □ Non renseigné

VIII. PRISE EN CHARGE THÉRAPEUTIQUE

Nursing (irrigations rectales) : □ Oui □ Non

Colostomie : □ Oui □ Non

Abaissement trans-anal : □ Oui □ Non

Non applicable (diagnostic non retenu / chirurgie non réalisée) : □ Oui □ Non

IX. ÉVOLUTION ET COMPLICATIONS POSTOPÉRATOIRES

Complications postopératoires : □ Aucune □ Infection □ Lâchage cutané □ Abcès profond □ Hémorragie

Résumés

Introduction :

La maladie de Hirschsprung est la première cause d'occlusion intestinale fonctionnelle chez le nouveau-né, avec une incidence estimée à un cas pour 5 000 naissances vivantes. En Algérie, les données épidémiologiques locales sur cette pathologie demeurent rares, justifiant la conduite de ce travail.

Objectif :

L'objectif principal de cette étude est de rapporter le profil épidémiologique de la maladie de Hirschsprung au sein du service de chirurgie pédiatrique de l'EHS El Bouni d'Annaba, et d'analyser les modes de révélation, les présentations clinico-radiologiques, les modalités diagnostiques et thérapeutiques ainsi que les complications postopératoires.

Matériels et méthodes :

Il s'agit d'une étude rétrospective à visée descriptive et analytique, monocentrique, portant sur 48 patients admis au service de chirurgie pédiatrique de l'EHS El Bouni entre le 1er janvier 2024 et le 31 décembre 2025 pour syndrome occlusif ou sub-occlusif néonatal faisant suspecter une maladie de Hirschsprung. Les données ont été recueillies à partir de fiches préétablies et analysées à l'aide du logiciel SPSS 26, avec un intervalle de confiance de 95 %.

Résultats :

Notre série comprenait 31 garçons (64,6 %) et 17 filles (35,4 %), soit un sex-ratio de 1,8. La période néonatale représentait la tranche d'âge la plus touchée (62,5 %). Les patients étaient originaires de huit wilayas différentes, avec une prédominance de la wilaya d'Annaba (29,2 %). La sub-occlusion intestinale constituait le motif de consultation le plus fréquent (68,8 %), et un retard d'émission du méconium au-delà de 48 heures était retrouvé chez 79,2 % des patients. La distension abdominale représentait le signe clinique et physique dominant. Sur le plan biologique, le statut hématologique était globalement conservé, bien qu'une fréquence non négligeable d'anomalies hydroélectrolytiques ait été mise en évidence. Les outils diagnostiques recommandés, notamment la manométrie ano-rectale, l'immunohistochimie et le lavement baryté, étaient insuffisamment documentés dans notre série, la biopsie chirurgicale constituant la seule technique de confirmation histologique pratiquée. Sur le plan thérapeutique, le nursing

isolé représentait la prise en charge la plus fréquente (56,3 %), suivi de la colostomie seule (12,5 %). Parmi les patients opérés, l'infection constituait la complication postopératoire la plus fréquemment observée (8,3 %).

Conclusion :

Cette étude confirme la concordance de notre série avec les données épidémiologiques et cliniques de la littérature internationale, tout en mettant en évidence certaines particularités locales liées aux ressources disponibles et aux pratiques diagnostiques de notre centre. Ces résultats soulignent la nécessité d'études prospectives multicentriques à l'échelle nationale pour améliorer la connaissance de cette pathologie en Algérie et harmoniser les pratiques diagnostiques et thérapeutiques en chirurgie pédiatrique.

Mots-clés :

Maladie de Hirschsprung, occlusion intestinale néonatale, chirurgie pédiatrique, aganglionose, biopsie rectale, colostomie, abaissement transanal, Algérie.

Abstract

Introduction:

Hirschsprung's disease is the leading cause of functional intestinal obstruction in neonates, with an estimated incidence of one case per 5,000 live births. In Algeria, local epidemiological data on this condition remain scarce, justifying the conduct of this study.

Objective:

The primary objective of this study is to report the epidemiological profile of Hirschsprung's disease in the pediatric surgery department of EHS El Bouni, Annaba, and to analyze the clinical and radiological presentations, diagnostic and therapeutic modalities, as well as postoperative complications.

Materials and methods:

This is a retrospective, descriptive and analytical, single-center study including 48 patients admitted to the pediatric surgery department of EHS El Bouni between January 1, 2024 and December 31, 2025, for neonatal obstructive or sub-obstructive syndrome suggestive of Hirschsprung's disease. Data were collected using pre-established forms and analyzed using SPSS 26 software, with a 95% confidence interval.

Results:

Our series included 31 males (64.6%) and 17 females (35.4%), with a sex ratio of 1.8. The neonatal period represented the most affected age group (62.5%). Patients originated from eight different wilayas, with a predominance of Annaba wilaya (29.2%). Sub-occlusion was the most frequent reason for consultation (68.8%), and delayed meconium emission beyond 48 hours was found in 79.2% of patients. Abdominal distension was the dominant clinical and physical sign.

Biologically, hematological status was globally preserved, although a non-negligible frequency of hydroelectrolytic abnormalities was observed. Recommended diagnostic tools, including anorectal manometry, immunohistochemistry and contrast enema, were insufficiently documented in our series, with surgical biopsy being the only histological confirmation technique performed. Therapeutically, isolated nursing was the most frequent management (56.3%), followed by colostomy alone (12.5%). Among operated patients, infection was the most frequently observed postoperative complication (8.3%).

Conclusion:

This study confirms the concordance of our series with the international epidemiological and clinical literature, while highlighting certain local particularities related to available resources and diagnostic practices at our center. These results underline the need for prospective multicenter studies at the national level to improve knowledge of this disease in Algeria and harmonize diagnostic and therapeutic practices in pediatric surgery.

Keywords:

Hirschsprung's disease, neonatal intestinal obstruction, pediatric surgery, aganglionosis, rectal biopsy, colostomy, transanal pull-through, Algeria.

ملخص

مقدمة:

تُعدّ مرض هيرشسبرونغ السبب الرئيسي للانسداد المعوي الوظيفي عند حديثي الولادة، بمعدل انتشار يُقدَّر بحالة واحدة لكل 5000 ولادة حية. في الجزائر، تبقى البيانات الوبائية المحلية المتعلقة بهذا المرض شحيحة، مما يبرر إجراء هذا العمل.

الهدف:

يهدف هذا العمل بصفة رئيسية إلى وصف الملف الوبائي لمرض هيرشسبرونغ في مصلحة جراحة الأطفال بالمؤسسة الاستشفائية المتخصصة البوني بعنابة، وتحليل أشكال التظاهر السريري والإشعاعي، وطرق التشخيص والعلاج، فضلاً عن المضاعفات ما بعد الجراحة.

المواد والطرق:

يتعلق الأمر بدراسة استعادية وصفية تحليلية، أحادية المركز، شملت 48 مريضاً أُدخلوا إلى مصلحة جراحة الأطفال بالمؤسسة الاستشفائية المتخصصة البوني في الفترة الممتدة من 1 يناير 2024 إلى 31 ديسمبر 2025، بسبب متلازمة انسدادية أو شبه انسدادية عند الوليد تُوحي بمرض هيرشسبرونغ. جُمعت البيانات باستخدام بطاقات تقنية مُعدَّة مسبقاً، وحُلِّلت بواسطة برنامج SPSS 26 بفاصل ثقة 95%.

النتائج:

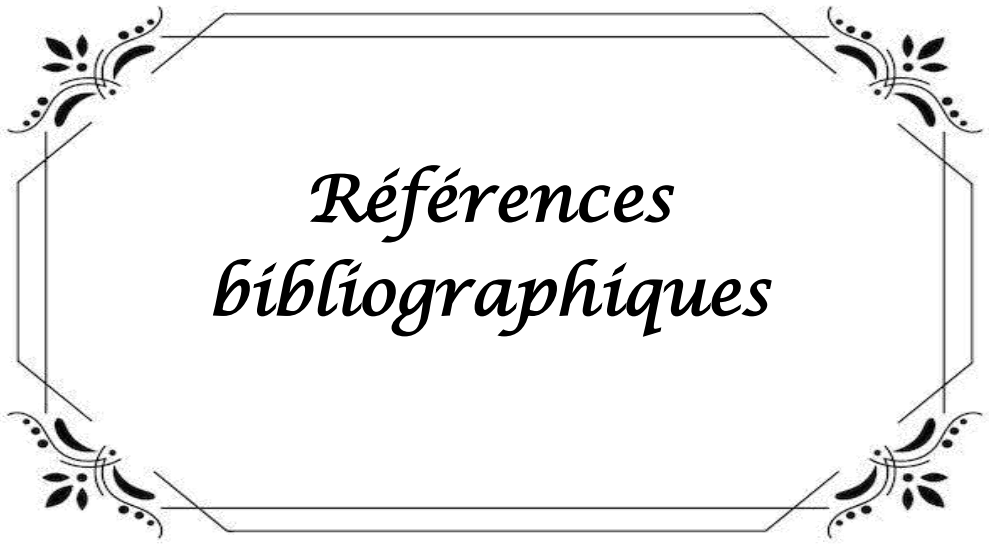
شملت سلسلتنا 31 ذكراً (64,6%) و17 أنثى (35,4%)، بنسبة جنسية قدرها 1,8. مثّلت فترة الولادة الشريحة العمرية الأكثر تضرراً (62,5%). كان المرضى ينتمون إلى ثماني ولايات مختلفة، مع هيمنة ولاية عنابة (29,2%). شكّل الانسداد المعوي الجزئي أكثر أسباب الاستشارة شيوعاً (68,8%)، فيما سُجِّل تأخر في إطراح العقي لأكثر من 48 ساعة لدى 79,2% من المرضى. مثّل الانتفاخ البطني العلامة السريرية والفيزيائية الغالبة. على الصعيد البيولوجي، كان الوضع الدموي محفوظاً في مجمله، غير أن اضطرابات كهرولية غير مهملة لوحظت على غرار نقص صوديوم الدم وهبوط البوتاسيوم. أما أدوات التشخيص الموصي بها دولياً، لا سيما المانومترية الشرجية المستقيمية والكيمياء النسيجية المناعية والحقنة الظليلة، فقد كانت موثقة توثيقاً منقوصاً، إذ ظلّت الخزعة الجراحية الأسلوب الوحيد المستخدم للتأكيد النسيجي. على الصعيد العلاجي، هيمن التمريض المعزول بوصفه النهج الأكثر شيوعاً (56,3%)، تلته فغرة القولون المنفردة (12,5%). ومن بين المرضى الذين أُجريت لهم جراحة، شكّل الإصابة المضاعفةَ ما بعد الجراحة الأكثر شيوعاً (8,3%).

الخلاصة:

تؤكد هذه الدراسة توافق سلسلتنا مع البيانات الوبائية والسريرية الواردة في الأدبيات الدولية، مع إبراز بعض الخصوصيات المحلية المرتبطة بالإمكانيات المتاحة وبالممارسات التشخيصية المعتمدة في مركزنا. وتُسلِّط هذه النتائج الضوء على الحاجة إلى دراسات مستقبلية متعددة المراكز على المستوى الوطني، من أجل تحسين المعرفة بهذا المرض في الجزائر وتوحيد الممارسات التشخيصية والعلاجية في جراحة الأطفال.

الكلمات المفتاحية:

مرض هيرشسبرونغ، انسداد معوي عند



Références bibliographiques

1. Trinidad S, Kayima P, Kotecha V, Massenga A, Rymeski B, Frischer JS, et al. Hirschsprung’s disease in low- and middle-income countries. Semin Pediatr Surg. avr 2022;31(2):151163. doi:10.1016/j.sempedsurg.2022.151163 PubMed PMID: 35690460.

2. Sergi C. Hirschsprung’s disease: Historical notes and pathological diagnosis on the occasion of the 100th anniversary of Dr. Harald Hirschsprung’s death. World J Clin Pediatr. 8 nov 2015;4(4):120-5. doi:10.5409/wjcp.v4.i4.120 PubMed PMID: 26566484; PubMed Central PMCID: PMC4637802.

3. Celayir A, Çetiner H, Ağartan CA, Günaydın R, Celayir A. A note on the history of Hirschsprung’s disease, and an over 120 years apology. Pediatr Surg Int. 2025;41(1):153. doi:10.1007/s00383-025-06003-z PubMed PMID: 40445375; PubMed Central PMCID: PMC12125138.

4. Hirschsprung’s Disease | Abdominal Key [Internet]. [cité 27 juill 2026]. Disponible sur: https://abdominalkey.com/hirschsprungs-disease/?utm_source=chatgpt.com

5. Newland JJ, Dukleska K, Cowan S, Yeo CJ, Tholey R. Dr. Orvar Swenson and the Pull-Through. Am Surg. 1 déc 2019;85(12):1311-3. PubMed PMID: 31912779.

6. Ure BM, Metzelder ML. Duhamel’s Procedure. In: Holschneider AM, Puri P, éditeurs. Hirschsprung’s Disease and Allied Disorders [Internet]. Berlin, Heidelberg: Springer; 2008 [cité 27 juill 2026]. p. 365-73. Disponible sur: https://doi.org/10.1007/978-3-540-33935-9_28 doi:10.1007/978-3-540-33935-9_28

7. King S, Hutson J. History of surgery for Hirschsprung disease: a view from Melbourne. World J Pediatr Surg. 26 mai 2025;8(2):e000935. doi:10.1136/wjps-2024-000935 PubMed PMID: 40433106; PubMed Central PMCID: PMC12107574.

8. Gallardo Chavarría G, Muñoz Cabello RA, Zambrano Loya IL, Ramírez Torres AA, Ramos Martinez E. Acute presentation of short-segment Hirschsprung’s disease treated with Soave’s procedure in a 20-year-old male: A case report and mini-review of the literature. Med Int (Lond). 12 nov 2024;5(1):4. doi:10.3892/mi.2024.203 PubMed PMID: 39583184; PubMed Central PMCID: PMC11582523.

9. Best KE, Addor MC, Arriola L, Balku E, Barisic I, Bianchi F, et al. Hirschsprung’s disease prevalence in Europe: a register based study. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. sept 2014;100(9):695-702. doi:10.1002/bdra.23269 PubMed PMID: 25066220.

10. Chia ST, Chen SCC, Lu CL, Sheu SM, Kuo HC. Epidemiology of Hirschsprung’s Disease in Taiwanese Children: A 13-year Nationwide Population-based Study. Pediatr Neonatol. juin 2016;57(3):201-6. doi:10.1016/j.pedneo.2015.04.016 PubMed PMID: 26541757.

11. Russell MB, Russell CA, Niebuhr E. An epidemiological study of Hirschsprung’s disease and additional anomalies. Acta Paediatr. janv 1994;83(1):68-71. doi:10.1111/j.1651-2227.1994.tb12955.x PubMed PMID: 8193476.

12. Wang XX, Doisy W, Goro S, Harichane S, Rousseau M, Bellaiche M, et al. Epidemiology and Surgical Management of Hirschsprung's Disease in France: A 12-Year Retrospective Analysis (2012-2023). Acta Paediatr. oct 2025;114(10):2526-34. doi:10.1111/apa.70127 PubMed PMID: 40346996; PubMed Central PMCID: PMC12420887.

13. Arafa A, Ragab M, Abdelazim O, Khedr S, Mohamed W. Minimally invasive surgery in older children with Hirschsprung's disease in a North African Country. Front Surg. 2022;9:934289. doi:10.3389/fsurg.2022.934289 PubMed PMID: 36620378; PubMed Central PMCID: PMC9815526.

14. Vergnes, P., éditeur. Pathologie colique de l'enfant. Montpellier: Sauramps Médica; 2002. (Monographies du Collège National de Chirurgie Pédiatrique).

15. Burns AJ, Goldstein AM. Causes and consequences: development and pathophysiology of Hirschsprung disease. World J Pediatr Surg. 2024;7(4):e000903. doi:10.1136/wjps-2024-000903 PubMed PMID: 39600627; PubMed Central PMCID: PMC11590806.

16. Anand S, Kulkarni KK, Sodhani S. Hirschsprung Disease. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2026 [cité 27 juill 2026]. Disponible sur: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK562142/ PubMed PMID: 32965813.

17. Jan, D., Nihoul-Fékété, C. Gastro-entérologie Pédiatrique. 2e édition. Paris: Flammarion Médecine-Sciences.

18. Bettex, M., Galland. Précis de chirurgie infantile. Berne: Masson; 1977.

19. Holcomb, George W. III, Murphy, J. Patrick, St. Peter, Shawn D. Holcomb and Ashcraft's Pediatric Surgery. 7th edition. Elsevier; 2020.

20. The loss of calretinin expression indicates aganglionosis in Hirschsprung's disease - PMC [Internet]. [cité 1 sept 2026]. Disponible sur: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC1770342/

21. Thangaraj R, Sundaramoorthy S, Selvam P. Diagnostic Value of Calretinin Immunohistochemistry in Hirschsprung Disease - A Retrospective Archive Review. International Journal of Medical and Pharmaceutical Research. 3 juill 2026;7:51-6.

22. Coran, A.G., Adzick, N.S., Krummel, T.M., Laberge, J.M., Shamberger, R.C. and Caldamone, A.A. (2012) Pediatric Surgery. 7th Edition, Elsevier Saunders, Amsterdam, 779-796. - References - Scientific Research Publishing [Internet]. [cité 1 sept 2026]. Disponible sur: https://www.scirp.org/reference/referencespapers?referenceid=909486

23. Ar A, Ar P, Ap P, Cm A, Dc B, Md R. Accuracy of Suction Rectal Biopsy for Diagnosis of Hirschsprung's Disease in Neonates. European journal of pediatric surgery : official journal of Austrian Association of Pediatric Surgery . [et al] = Zeitschrift fur Kinderchirurgie. oct 2019;29(5). doi:10.1055/s-0038-1667040 PubMed PMID: 30068006.

24. Frykman PK, Short SS. Hirschsprung-associated enterocolitis: prevention and therapy. Semin Pediatr Surg. nov 2012;21(4):328-35. doi:10.1053/j.sempedsurg.2012.07.007 PubMed PMID: 22985838; PubMed Central PMCID: PMC3462485.

25. Holschneider AM, Meier-Ruge W, Ure BM. Hirschsprung's disease and allied disorders--a review. Eur J Pediatr Surg. oct 1994;4(5):260-6. doi:10.1055/s-2008-1066115 PubMed PMID: 7857881.

26. Langer JC. Hirschsprung disease. Curr Opin Pediatr. juin 2013;25(3):368-74. doi:10.1097/MOP.0b013e328360c2a0 PubMed PMID: 23615177.

27. De Lorijn F, Reitsma JB, Voskuijl WP, Aronson DC, Ten Kate FJ, Smets AMJB, et al. Diagnosis of Hirschsprung's disease: a prospective, comparative accuracy study of common tests. J Pediatr. juin 2005;146(6):787-92. doi:10.1016/j.jpeds.2005.01.044 PubMed PMID: 15973319.

28. Puri P, Shinkai T. Pathogenesis of Hirschsprung's disease and its variants: recent progress. Semin Pediatr Surg. févr 2004;13(1):18-24. doi:10.1053/j.sempedsurg.2003.09.004 PubMed PMID: 14765367.

29. Heuckeroth RO. Hirschsprung disease - integrating basic science and clinical medicine to improve outcomes. Nat Rev Gastroenterol Hepatol. mars 2018;15(3):152-67. doi:10.1038/nrgastro.2017.149 PubMed PMID: 29300049.

30. Kessmann J. Hirschsprung's disease: diagnosis and management. Am Fam Physician. 15 oct 2006;74(8):1319-22. PubMed PMID: 17087425.

31. Di Lorenzo C, Solzi GF, Flores AF, Schwankovsky L, Hyman PE. Colonic motility after surgery for Hirschsprung's disease. Am J Gastroenterol. juill 2000;95(7):1759-64. doi:10.1111/j.1572-0241.2000.02183.x PubMed PMID: 10925981.

32. Onishi S, Ieiri S. Conditions that mimic Hirschsprung's disease, but that are not Hirschsprung's disease. World J Pediatr Surg. 12 mars 2025;8(1):e000918. doi:10.1136/wjps-2024-000918 PubMed PMID: 40094120; PubMed Central PMCID: PMC11907078.

33. Cheng LS, Wood RJ. Hirschsprung disease: common and uncommon variants. World J Pediatr Surg. 28 août 2024;7(3):e000864. doi:10.1136/wjps-2024-000864 PubMed PMID: 39224573; PubMed Central PMCID: PMC11367348.

34. Sarioglu A, Tanyel FC, Büyükpamukçu N, Hiçsönmez A. Hirschsprung-associated congenital anomalies. Eur J Pediatr Surg. déc 1997;7(6):331-7. doi:10.1055/s-2008-1071186 PubMed PMID: 9493983.

35. Ziogas IA, Kuruvilla KP, Fu M, Gosain A. Hirschsprung-associated enterocolitis: a comprehensive review. World J Pediatr Surg. 14 oct 2024;7(3):e000878. doi:10.1136/wjps-2024-000878 PubMed PMID: 39410939; PubMed Central PMCID: PMC11474670.

36. Martínez Gómez AY, Pelayo González S, Lawers Cuen G, Chávez Uriarte EA, Ruiz Lara FJ, Castañeda Llanos M, et al. Delayed Diagnosis of Hirschsprung Disease in an 18-Year-Old Male Patient With Fecaloma and Colonic Perforation: A Case Report. Cureus. août 2025;17(8):e91336. doi:10.7759/cureus.91336 PubMed PMID: 41035606; PubMed Central PMCID: PMC12483060.

37. Philippe-Chomette P, Peuchmaur M, Aigrain Y. Maladie de Hirschsprung chez l'enfant : diagnostic et prise en charge. Journal de Pédiatrie et de Puériculture. 1 févr 2008;21(1):1-12. doi:10.1016/j.jpp.2007.11.001

38. Dai Y, Deng Y, Lin Y, Ouyang R, Li L. Long-term outcomes and quality of life of patients with Hirschsprung disease: a systematic review and meta-analysis. BMC Gastroenterol. 12 mars 2020;20(1):67. doi:10.1186/s12876-020-01208-z PubMed PMID: 32164539; PubMed Central PMCID: PMC7066788.

39. Zhang X, Sun D, Xu Q, Liu H, Li Y, Wang D, et al. Risk factors for Hirschsprung disease-associated enterocolitis: a systematic review and meta-analysis. Int J Surg. 5 juin 2023;109(8):2509-24. doi:10.1097/JS9.0000000000000473 PubMed PMID: 37288551; PubMed Central PMCID: PMC10442125.

40. Bradnock TJ, Knight M, Kenny S, Nair M, Walker GM. Hirschsprung's disease in the UK and Ireland: incidence and anomalies. Arch Dis Child. août 2017;102(8):722-7. doi:10.1136/archdischild-2016-311872 PubMed PMID: 28280094; PubMed Central PMCID: PMC5537519.

41. Wang D, Zhu T, Zhu L, Ji C, Zhou B, Zhang G, et al. Screening of undernutrition in children with Hirschsprung disease using preoperative anthropometric parameters: A multicenter cross-sectional study. JPEN J Parenter Enteral Nutr. janv 2023;47(1):151-8. doi:10.1002/jpen.2440 PubMed PMID: 35975334; PubMed Central PMCID: PMC10087477.

42. Rossi D, Irvine W, Granström AL, Mutanen A, Bakx R, Bjørnland K, et al. Updated European Reference Network for rare Inherited and Congenital Digestive and Gastrointestinal Anomalies guidelines for the management of rectosigmoid Hirschsprung's disease 2025. Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition. 2026;83(1):185-207. doi:10.1002/jpn3.70442

43. Development of Clinical Referral Score Model for Early Diagnosis of Hirschsprung's Disease in Suspected Pediatric Patients - PMC [Internet]. [cité 12 sept 2026]. Disponible sur: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC8229157/

44. El Haissoufi K, Nascimben F, Lehn A, Chevalier I, Moog R, Angotti R, et al. Perioperative and Long-Term Functional Outcomes of Children With Early Diagnosis Versus Late Diagnosis of Hirschsprung's Disease: A 30-Year Monocentric Retrospective Study. Int J Pediatr. 12 juin 2026;2026:5593406. doi:10.1155/ijpe/5593406 PubMed PMID: 42293156; PubMed Central PMCID: PMC13263226.

45. Kyrklund K, Sloots CEJ, Blaauw I de, Bjørnland K, Rolle U, Cavalieri D, et al. ERNICA guidelines for the management of rectosigmoid Hirschsprung's disease. Orphanet Journal of Rare Diseases. 25 juin 2020;15:164. doi:10.1186/s13023-020-01362-3 PubMed PMID: 32586397.

46. Rossi D, Irvine W, Granström AL, Mutanen A, Bakx R, Bjørnland K, et al. Updated European Reference Network for rare Inherited and Congenital Digestive and Gastrointestinal Anomalies guidelines for the management of rectosigmoid Hirschsprung's disease 2025. Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition. 2026;83(1):185-207. doi:10.1002/jpn3.70442

47. Sun X, Chu J, Li C, Deng Z. Hirschsprung's disease presenting as intractable anemia: a report of two cases and review of the literature. BMC Pediatr. 16 nov 2020;20:525. doi:10.1186/s12887-020-02423-z PubMed PMID: 33190630; PubMed Central PMCID: PMC7667768.

48. Huang Y, Ren H. Microcytic hypochromic Anemia is a risk factor for postoperative HAEC: A retrospective study. Front Surg. 15 févr 2023;10:1055128. doi:10.3389/fsurg.2023.1055128 PubMed PMID: 36874458; PubMed Central PMCID: PMC9975337.

49. Kyrklund K, Sloots CEJ, de Blaauw I, Bjørnland K, Rolle U, Cavalieri D, et al. ERNICA guidelines for the management of rectosigmoid Hirschsprung's disease. Orphanet J Rare Dis. 25 juin 2020;15:164. doi:10.1186/s13023-020-01362-3 PubMed PMID: 32586397; PubMed Central PMCID: PMC7318734.

50. Skippen P, Adderley R, Bennett M, Cogswell A, Froese N, Seear M, et al. Iatrogenic hyponatremia in hospitalized children: Can it be avoided? Paediatr Child Health. juill 2008;13(6):502-6. doi:10.1093/pch/13.6.502 PubMed PMID: 19436422; PubMed Central PMCID: PMC2532902.

51. Chan EEH, Shenoy U, Challa SKR, Rai R. Preoperative hyperchloraemia and intraoperative metabolic acidosis in infants undergoing anorectal pull-through for Hirschsprung's disease: A retrospective observational study. Indian J Anaesth. juin 2026;70(6):775-8. doi:10.4103/ija.ija_86_26 PubMed PMID: 42388989; PubMed Central PMCID: PMC13322591.

52. Zhu T, Zhang G, Meng X, Yang J, Niu Y, He Y, et al. Enterocolitis Is a Risk Factor for Bowel Perforation in Neonates With Hirschsprung's Disease: A Retrospective Multicenter Study. Front Pediatr. 7 févr 2022;10:807607. doi:10.3389/fped.2022.807607 PubMed PMID: 35198516; PubMed Central PMCID: PMC8859433.

53. Pini Prato A, Arnoldi R, Falconi I, Dusio MP, Ceccherini I, Tentori A, et al. Congenital anomalies of the kidney and urinary tract in a cohort of 280 consecutive patients with Hirschsprung disease. Pediatr Nephrol. oct 2021;36(10):3151-8. doi:10.1007/s00467-021-05061-4 PubMed PMID: 33834290.

54. Granéli C, Marschall Sima H, Börjesson A, Hagelsteen K, Arnbjörnsson E, Stenström P. Urinary tract anomalies and urinary tract dysfunction in children with Hirschsprung disease-Is follow-up indicated? J Pediatr Surg. oct 2019;54(10):2012-6. doi:10.1016/j.jpedsurg.2018.12.006 PubMed PMID: 30685200.

55. Fawaz R, Baumann U, Ekong U, Fischler B, Hadzic N, Mack CL, et al. Guideline for the Evaluation of Cholestatic Jaundice in Infants: Joint Recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition and the European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition. J Pediatr Gastroenterol Nutr. janv 2017;64(1):154-68. doi:10.1097/MPG.0000000000001334 PubMed PMID: 27429428.

56. Rochadi R. Hipoalbuminemia prabedah sebagai faktor prognostik enterokolitis pascabedah penderita megakolon kongenital (Hirschsprung's disease). Jurnal Gizi Klinik Indonesia. 1 janv 2013;9(3):111-6. doi:10.22146/ijcn.15443

57. Zhang X, Sun D, Xu Q, Liu H, Li Y, Wang D, et al. Risk factors for Hirschsprung disease-associated enterocolitis: a systematic review and meta-analysis. Int J Surg. 5 juin 2023;109(8):2509-24. doi:10.1097/JS9.0000000000000473 PubMed PMID: 37288551; PubMed Central PMCID: PMC10442125.

58. Rahmo MA, Kaddah SN, Ezzat A, Abdelazim O. Detection and management of Hirschsprung's disease in neonates. Egypt Pediatric Association Gaz. 4 août 2025;73(1):24. doi:10.1186/s43054-025-00364-9

59. Pratap A, Gupta DK, Tiwari A, Sinha AK, Bhatta N, Singh SN, et al. Application of a plain abdominal radiograph transition zone (PARTZ) in Hirschsprung's disease. BMC Pediatr. 27 janv 2007;7:5. doi:10.1186/1471-2431-7-5 PubMed PMID: 17257439; PubMed Central PMCID: PMC1790893.

60. Rashed MM, Doostparast A, Ghandhari M, Sadeghpour S, Boskabadi A, Alamdaran SA, et al. Predictive role of ultrasonography in the early diagnosis of Hirschsprung's disease in neonates and infants: an observational diagnostic study. Emerg Radiol. 9 juill 2026. doi:10.1007/s10140-026-02515-w PubMed PMID: 42423877.

61. A PP, V R, M M, C H, F L, P G, et al. A prospective observational study of associated anomalies in Hirschsprung's disease. Orphanet journal of rare diseases. 23 nov 2013;8. doi:10.1186/1750-1172-8-184 PubMed PMID: 24267509.

62. Wang XX, Doisy W, Goro S, Harichane S, Rousseau M, Bellaiche M, et al. Epidemiology and Surgical Management of Hirschsprung's Disease in France: A 12-Year Retrospective Analysis (2012–2023). Acta Paediatr. oct 2025;114(10):2526-34. doi:10.1111/apa.70127 PubMed PMID: 40346996; PubMed Central PMCID: PMC12420887.

63. de Lorijn F, Kremer LCM, Reitsma JB, Benninga MA. Diagnostic tests in Hirschsprung disease: a systematic review. J Pediatr Gastroenterol Nutr. mai 2006;42(5):496-505. doi:10.1097/01.mpg.0000214164.90939.92 PubMed PMID: 16707970.

64. Kyrklund K, Sloots CEJ, Blaauw I de, Bjørnland K, Rolle U, Cavalieri D, et al. ERNICA guidelines for the management of rectosigmoid Hirschsprung's disease. Orphanet Journal of Rare Diseases. 25 juin 2020;15:164. doi:10.1186/s13023-020-01362-3 PubMed PMID: 32586397.

65. Muise ED, Hardee S, Morotti RA, Cowles RA. A comparison of suction and full-thickness rectal biopsy in children. J Surg Res. mars 2016;201(1):149-55. doi:10.1016/j.jss.2015.10.031 PubMed PMID: 26850196.

66. Jarvi K, Koivusalo A, Rintala RJ, Pakarinen MP. Anorectal manometry with reference to operative rectal biopsy for the diagnosis/exclusion of Hirschprung's disease in children under 1 year of age. Int J Colorectal Dis. avr 2009;24(4):451-4. doi:10.1007/s00384-008-0612-z PubMed PMID: 19084974.

67. V GS, A B, P DL, P PC, C A, A EG, et al. Calretinin immunohistochemistry: a simple and efficient tool to diagnose Hirschsprung disease. Modern pathology : an official journal of the United States and Canadian Academy of Pathology, Inc. oct 2009;22(10). doi:10.1038/modpathol.2009.110 PubMed PMID: 19648883.

68. Huang WK, Li XL, Zhang J, Zhang SC. Prevalence, Risk Factors, and Prognosis of Postoperative Complications after Surgery for Hirschsprung Disease. J Gastrointest Surg. févr 2018;22(2):335-43. doi:10.1007/s11605-017-3596-6 PubMed PMID: 28956279.

69. Munnangi P, Sayed Mushir Ali A, Deva S, Kushwaha V, Srivastava S, Boini A, et al. Post-surgical Outcomes of Different Surgical Techniques in Hirschsprung's Disease: A Literature Review. Cureus. 15(10):e47012.

doi:10.7759/cureus.47012 PubMed PMID: 37965402; PubMed Central PMCID: PMC10642618.