

Diagnostic clinique de la maladie de Hirschsprung

Rémi Dubois

Service de chirurgie pédiatrique, Hospices civils de Lyon

Formes néonatales classiques

Aspects cliniques d'une forme courte

Le diagnostic de la maladie de Hirschsprung doit être évoqué devant tout tableau d'occlusion intestinale néonatale basse chez un nouveau-né à terme, souvent un garçon et pour lequel il n'y a pas eu de difficultés à l'accouchement [1, 2]. Dans l'anamnèse, toutes les échographies anténatales sont normales. A l'inverse, des anomalies échographiques abdominales anténatales doivent faire rechercher à priori une autre étiologie. L'interrogatoire recherchera également des antécédents familiaux de maladie de Hirschsprung ou de « mégacolon », terme impropre actuellement mais mieux connu dans certains cas.

La présentation clinique néonatale classique comprend [1, 2] :

- Une absence d'émission du méconium dans les 48h, devant de principe faire évoquer ce diagnostic. Il s'agit parfois du seul symptôme initial. 90 % des enfants avec une maladie de Hirschsprung n'ont pas émis le méconium dans les 24h [3].
- Un ballonnement précoce ou d'apparition parfois plus progressive. L'abdomen est tympanique, le météorisme abdominal est parfois très impressionnant (Fig. 1).
- Un inconfort digestif voire une véritable douleur abdominale.
- Des vomissements, classiquement un peu plus tardifs, clairs puis progressivement bilieux.

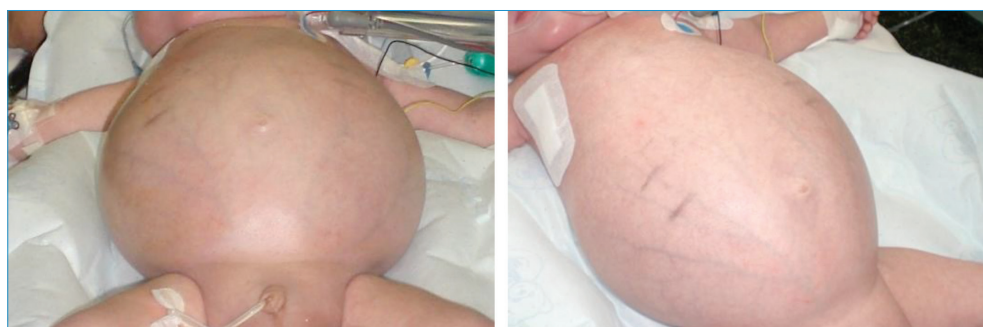


Figure 1 : Ballonnement abdominal néonatal.

De façon plus spécifique, un des meilleurs signes cliniques pour le diagnostic de maladie de Hirschsprung (dans sa forme courte) est l'émission « explosive » de gaz et de méconium après la mise en place d'une sonde rectale [1] (Fig. 2).

La sonde, dont l'extrémité arrive au-dessus de la partie aganglionnaire, permet l'évacuation des selles et gaz sous tension (Fig. 3).



Figure 2 : Test de la sonde rectale.

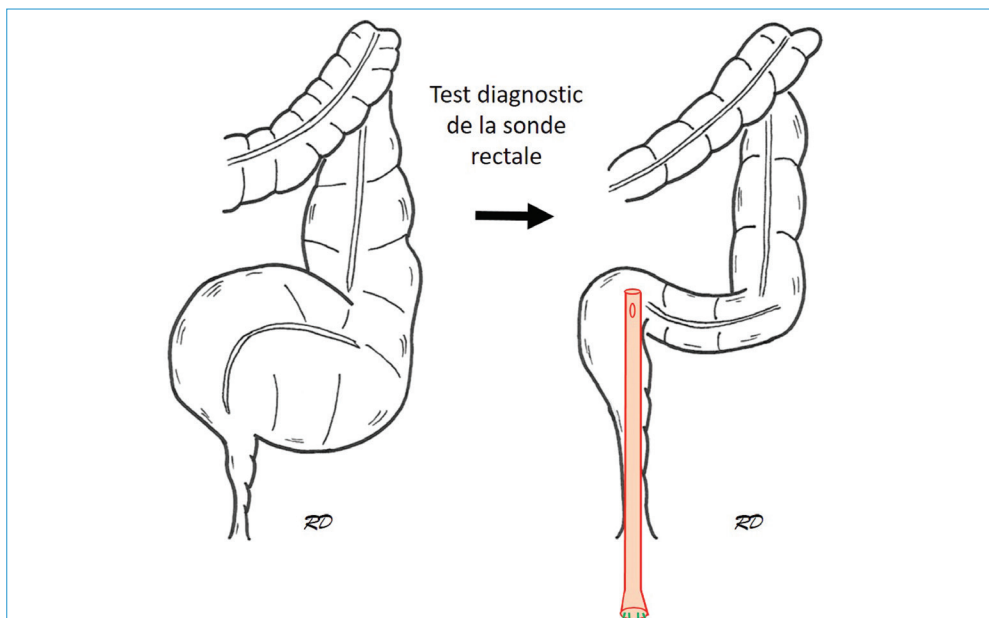


Figure 3 : Décompression colique par le test diagnostic de la sonde rectale.

L'efficacité de cette manœuvre entraîne une amélioration clinique parfois spectaculaire de la distension abdominale (Fig. 4), avec sa traduction radiologique (Fig. 5).

La longueur de sonde introduite avant cette débâcle n'est pas forcément informative de la hauteur de la maladie. Notamment, la pression colique peut avoir « ouvert » le rectum, même pathologique, la débâcle explosive se produisant alors immédia-

tement après le passage du sphincter, lui-même hypertonique. Ceci peut expliquer une réponse également explosive après un toucher rectal avec le 5^e doigt [2]. A l'inverse, la présence d'un méconium volontiers compact et collant peut faire que le 1^{er} passage de sonde ne soit pas très explosif, ce qui n'empêche pas un nursing de bonne qualité par la suite. Enfin et surtout, l'absence d'émission par la sonde n'exclut pas le diagnostic dans le cas d'une forme plus longue. La technique du passage de la

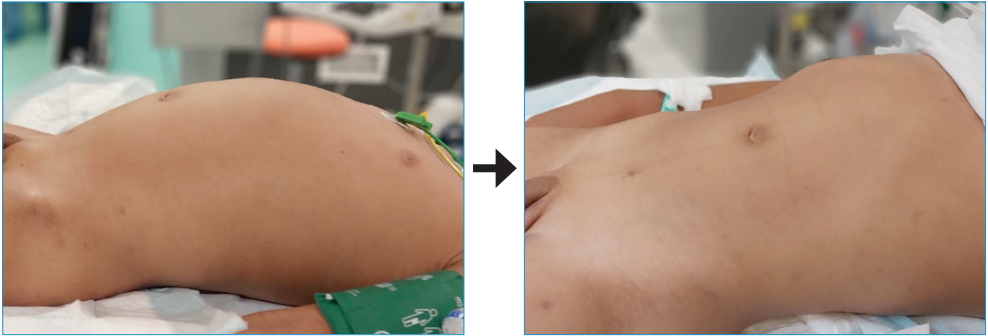


Figure 4 : Efficacité clinique du passage de sonde, chez un grand enfant.

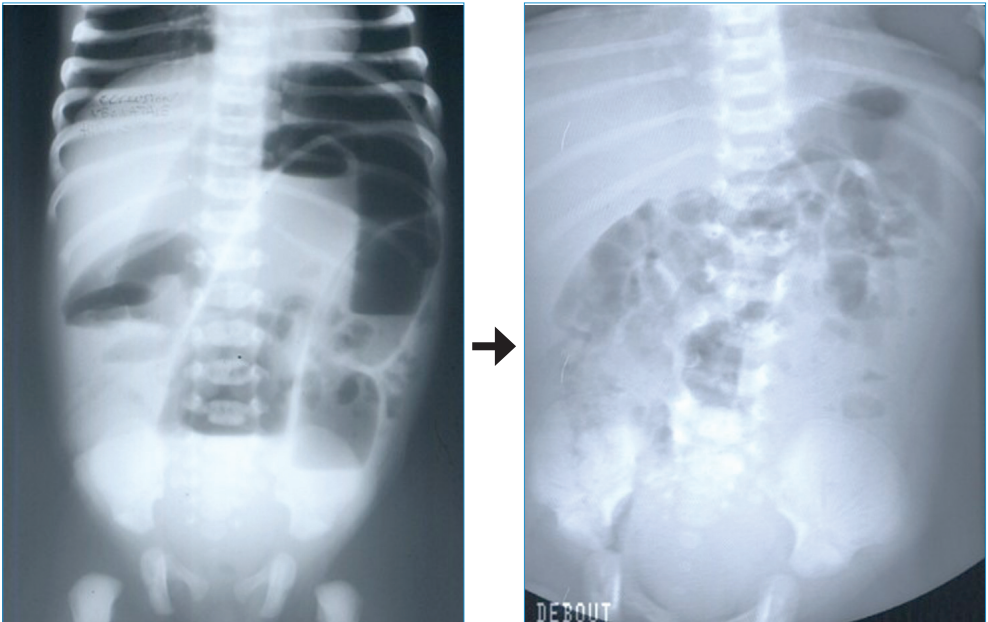


Figure 5 : Efficacité radiologique du passage de sonde, chez un même enfant à 15 minutes d'intervalle.

sonde rectale à visée diagnostique, similaire aux nursings pluriquotidiens thérapeutiques ultérieurs, sera détaillée dans un autre chapitre.

Au stade d'évaluation clinique initiale, l'examen anal permet d'éliminer facilement une malformation ano-rectale basse (notamment une sténose) ou une exceptionnelle atrésie rectale basse [2]. Les autres diagnostics différentiels correspondent aux étiologies des occlusions néonatales, mais nécessitent le plus souvent des explorations radiologiques ou biologiques complémentaires [2, 4] (iléus méconial, syndrome du petit colon gauche, atrésie colique ou grêlique, causes métaboliques ou médicales, etc ...).

À côté de cette forme néonatale précoce classique, le diagnostic de maladie de Hirschsprung peut parfois être évoqué après quelques semaines, sans pour autant correspondre aux diagnostics tardifs qui seront traités ultérieurement dans ce même chapitre. Le ballonnement abdominal est quasiment toujours présent, témoignant d'une mauvaise vidange digestive globale. Le test de la sonde rectale est souvent démonstratif. Le transit est conservé, fait de selles volontiers liquides et nauséabondes [5]. Cette odeur caractéristique est essentielle car elle témoigne de « l'infection des selles », typique de la maladie. Le seul critère du rythme de selles, lui-même à corréliser au type d'allaitement, n'est en général pas suffisant. Notamment, si un nourrisson de cet âge présente des selles espacées (souvent avec un allaitement maternel), mais à l'évidence non infectées et sans ballonnement, le diagnostic de maladie de Hirschsprung est alors peu probable.

Aspects cliniques d'une forme longue

Le diagnostic d'une forme longue de la maladie de Hirschsprung est souvent difficile et parfois paradoxalement plus tardif, y compris sur les formes coliques totales. Le tableau clinique peut être variable [1] :

- Une occlusion intestinale néonatale complète, plutôt d'allure « iléale », obligeant alors à des biopsies rectales et/ou une exploration chirurgicale rapide.
- Une occlusion parfois incomplète avec une évacuation spontanée de méconium qui peut se prolonger plusieurs jours, voire même plusieurs semaines [6]. Dans ce cas, l'abdomen reste chroniquement météorisé, les vomissements sont fréquents, l'alimentation est difficile avec donc un retentissement nutritionnel très net.
- Une présentation d'emblée sous forme d'une complication comme nous le verrons par la suite : perforation intestinale, entérocolite néonatale pour laquelle la forme longue peut être un élément favorisant pour certains auteurs [7], moins évident d'autres [8].

Dans tous les cas d'une forme plus longue, le test de la sonde rectale (et les nursings ultérieurs) est non contributif ou ne permet que de petites expulsions non explosives, la sonde n'arrivant bien sûr pas suffisamment haut par rapport à la longueur de la zone aganglionnaire.

Formes néonatales compliquées

Entérocolite

Il s'agit d'une complication infectieuse grave voire mortelle de la maladie de Hirschsprung, qui fera l'objet d'un chapitre à part entière de cet ouvrage. L'entérocolite peut compliquer une maladie déjà diagnostiquée ou peut être révélatrice de celle-ci, ce qui nous fait l'évoquer dans ce paragraphe. Dans ce cas précis, il sera important de penser d'emblée à la possibilité de cette maladie.

L'incidence rapportée dans la littérature est éminemment variable, de 6 à 60 % ... [8], mais le plus souvent de 10 à 20 % environ. De façon plus précise, certains auteurs rapportent une incidence variable

en fonction de l'âge, de 12 % avant une semaine de vie à 63 % après une semaine de vie [9].

De façon sommaire, l'entérococolite peut être considérée comme un état septique d'origine intestinale, secondaire à une prolifération microbienne endo-luminale. Celle-ci est induite par une altération de la barrière muqueuse intestinale et aggravée par la stase fécale [2, 10]. A un stade ultérieur, elle entraîne des ulcérations de la paroi intestinale et une ischémie, elles-mêmes majorées par la distension intestinale [7].

Cliniquement, le nouveau-né présente un ballonnement majeur avec abdomen luisant et inflammatoire [4], des douleurs abdominales importantes, de rares traces de selles très nauséabondes, liquides et parfois sanglantes, des vomissements foncés, un syndrome septique grave [1] (tachycardie, pâleur, polypnée, fièvre, altération de l'état général).

Il existe un spectre de gravité variable de l'entérococolite [7] et certaines formes sont moins marquées. Mais même dans ces cas, la gravité potentielle en période néonatale avec une aggravation qui peut être fulgurante, impose prise en charge réanimatoire et une vigilance chirurgicale armée.

Perforation intestinale

Il s'agit d'une complication rare mais très classique de la maladie de Hirschsprung. Elle est le plus souvent inaugurale et le diagnostic de la maladie est alors inconnu [2]. En règle générale, il s'agit d'une perforation diastatique, en zone saine et souvent du colon droit, du caecum ou de l'appendice [10], moins fréquemment d'une zone pathologique. Le tableau clinique très aigu est celui d'une perforation digestive : douleurs majeures, vomissements, ballonnement important, syndrome septique grave, altération de l'état général jusqu'au choc. Ce sont les examens paracliniques (ASP, échographies) qui vont

orienter vers une perforation intestinale, retrouvant notamment un pneumopéritoine massif. Le tableau clinique et radiologique grave pousse de toute façon à une exploration chirurgicale rapide, et là aussi, il faudra garder à l'esprit de rechercher ultérieurement la maladie de Hirschsprung.

Certaines formes sont plus torpides et la présentation peut être celle d'un abcès péri-colique [4] s'il s'est produit une fissuration plus qu'une vraie perforation.

Enfin, il ne faut pas confondre cette perforation spontanée avec une perforation iatrogène post nursing, après un diagnostic souvent connu de maladie de Hirschsprung. La zone atteinte correspond à la partie haute du rectum ou au sigmoïde. Le diagnostic peut se faire devant un pneumopéritoine, mais est parfois plus difficile, avec un tableau alors moins brutal d'abcès pelvien.

Septicémie

Cette complication infectieuse particulièrement sévère, notamment dans sa composante hémodynamique, peut elle-même compliquer soit une entérococolite, soit une perforation intestinale.

Formes de diagnostic tardif

Historiquement, les formes tardives ont été à l'origine de la première vraie description clinique de la maladie par Harald Hirschsprung (Fig. 6), lors du congrès de pédiatrie de Berlin en 1886, à propos de grands enfants décédés de distension abdominale majeure [4, 11, 12]. Cette dilatation colique très importante sera pendant longtemps tenue pour responsable de la maladie, initialement décrite sous le terme de « mégacolon congénital ». Ceci sera à l'origine d'une errance thérapeutique pendant toute la 1^{ère} moitié du XX^e siècle, pendant laquelle la partie colique dilatée a été systématiquement réséquée,

ce qui n'entraînait bien sûr aucune amélioration et une récurrence rapide de la distension.



Figure 6 : Harald Hirschsprung - 1830 – 1916.

Aspects cliniques habituels des formes tardives

Le diagnostic de maladie de Hirschsprung est posé pour la majorité des enfants au cours du premier trimestre [3, 11], avec cependant des chiffres très variables en fonction des publications : 80 à 90% [5], 50 à 90 % [10]. Les formes de diagnostic tardif sont donc loin d'être rares et les chiffres semblent assez stables avec le temps. La probabilité de la maladie diminue progressivement avec l'âge des enfants et elle devient extrêmement peu fréquente à l'approche de la puberté ou chez l'adulte.

Même si d'exceptionnelles formes longues ont été diagnostiquées tardivement, il s'agira dans la très grande majorité des cas de formes courtes ou ultra-courtes. La moindre longueur du segment

pathologique explique que la maladie puisse rester méconnue pendant des mois ou des années.

La constipation est l'élément central et le motif de consultation dans un grand nombre de cas. Chez le nourrisson, la possibilité d'une maladie de Hirschsprung doit être suspectée devant un transit très ralenti. On sera particulièrement attentif si les difficultés sont apparues ou se sont aggravées après le sevrage, notamment de l'allaitement maternel, et donc au moment où les selles deviennent plus compactes [1, 2]. Les parents font régulièrement des manœuvres pour l'obtention des selles (thermomètre, suppositoires, lavements, massages abdominaux, etc ...) [4] avec des exonérations souvent uniquement sur stimulations et à intervalles de plusieurs jours. Chez l'enfant plus grand, on note un long passé de constipation opiniâtre aggravée par des épisodes récidivants de sub-occlusion [2]. Il est important de noter chez le grand enfant que la continence anale est toujours normale. Le diagnostic de maladie de Hirschsprung ne doit donc pas être évoqué devant une encoprésie [1, 5, 11].

A posteriori, la constipation ou les troubles digestifs sont souvent connus depuis la naissance. On doit s'attacher à retracer les difficultés néonatales avec le classique retard de méconium. Les parents peuvent ne pas en avoir le souvenir, et l'information ne figure malheureusement jamais dans le carnet de santé. On note très souvent une alimentation compliquée et des « troubles digestifs » les premières semaines ou mois. Ces difficultés sont quasiment constantes mais parfois difficiles à reconstituer plusieurs mois ou années après. Elles sont passées plus ou moins inaperçues initialement, avant parfois de s'améliorer notamment grâce à un allaitement maternel.

Plus qu'une constipation isolée, il y a classiquement une alternance de selles desséchées voire des fécalomes pelviens, avec des épisodes de diarrhées faits des selles liquides, parfois explosives et

particulièrement nauséabondes. Ces épisodes de diarrhées peuvent même être dominants dans la présentation clinique, sans constipation vraie entre ces diarrhées [3]. Comme pour la forme néonatale, l'infection intestinale chronique (aggravée par la rétention) et l'odeur fétide qui en découle restent caractéristiques de la maladie de Hirschsprung.

L'abdomen de l'enfant présente une distension abdominale chronique, qui diminue souvent après une stimulation mais se reconstitue très rapidement. Le ballonnement permanent est une caractéristique essentielle des formes de diagnostic tardif. Il était central et particulièrement spectaculaire dans les formes historiques chez le grand enfant (Fig. 7), comme chez l'adulte (Fig. 8). De façon plus rare mais classique, on peut percevoir des ondes péristaltiques [11].

L'examen clinique retrouve constamment ce météorisme abdominal [3]. L'introduction d'une sonde rectale peut être plus difficile sur une tranche d'âge plus élevée, mais elle peut avoir la même valeur qu'en période néonatale en cas de réponse explosive. Le toucher rectal, de réalisation parfois plus facile, peut apporter les mêmes informations ou mettre en évidence des fécalomes hauts situés. L'anus est bien sûr normal.

Autre caractéristique des formes de diagnostic tardif notamment après quelques années, les troubles nutritionnels sont souvent présents. Si les grandes dénutritions historiques sont heureusement devenues exceptionnelles (Fig. 7), la maladie de Hirschsprung peut très souvent avoir un impact sur la prise de poids de l'enfant [2, 4], pour peu

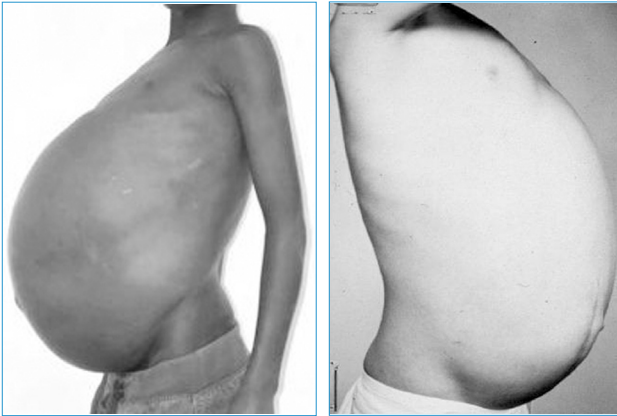


Figure 7 : Forme historique, ballonnement et malnutrition chez le grand enfant.

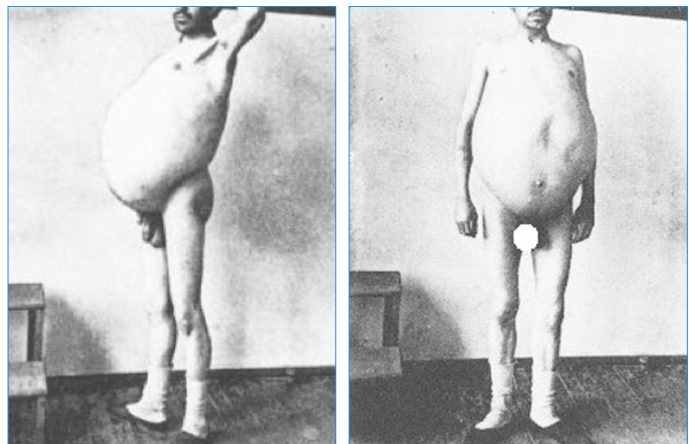


Figure 8 : Forme historique, ballonnement et malnutrition chez l'adulte.

qu'une expertise nutritionnelle précise soit réalisée. Plus rarement, il peut y avoir un retentissement sur son développement psychologique à long terme [1]. Pour toutes ces situations, une prise en charge pédiatrique adaptée devient alors nécessaire en complément des soins chirurgicaux.

Formes tardives compliquées

Les complications de ces formes tardives sont globalement plus rares [2]. Les entérocolites sont possibles, souvent plus larvées et chroniques [10], mais parfois d'évolution grave voire dramatique [11]. Si l'épisode infectieux est inaugural, l'interrogatoire s'attachera à reconstituer l'histoire néonatale et des premières semaines ou mois, ce qui mènera rapidement à réaliser les investigations nécessaires.

Les perforations intestinales sont exceptionnelles. Des complications très rares de volvulus du sigmoïde ont été décrites dans de courtes séries pédiatriques (majoritairement de grands enfants) et adultes [13]. De très rares cas de diagnostic tardif ont été faits devant une anémie chronique comme symptôme dominant chez de grands enfants [14], mais toujours à posteriori avec des antécédents de difficultés digestives.

Enfin, le pronostic à long terme de ces enfants avec un diagnostic tardif ne dépendra pas que de la longueur de la zone aganglionnaire, mais aussi de la « souffrance » chronique de la zone saine, chroniquement dilatée et infectée. L'évolution peut ainsi être très compliquée dans certains cas.

Les 5 points à retenir

- Importance du retard à l'émission du méconium et du test de la sonde rectale explosif
- Un test de la sonde négatif n'exclut pas une maladie de Hirschsprung et attention aux formes étendues.
- Les formes longues sont de diagnostic difficile et souvent décalé.
- Les complications sont fréquentes, souvent inaugurales et imposent de penser à la maladie de Hirschsprung.
- Le diagnostic tardif n'est pas rare et la présentation n'est jamais celle d'une d'encoprésie.

Références

- [1] Sauvat F. Diagnostic de la constipation chez l'enfant. *Ann Nestlé*. 2007 ; 65 : 63-71.
- [2] Levard G. Clinique de la maladie de Hirschsprung en période néonatale. In : Vergnes P. *Pathologie colique de l'enfant*. Montpellier : Sauramps Médical ; 2002. 135-143.
- [3] Kessmann J. Hirschsprung's disease: diagnosis and management. *Am Fam Physician*. 2006 ; 74 : 1319-22.
- [4] Chomette P, Peuchmaur M, Aigrain Y. Maladie de Hirschsprung chez l'enfant : diagnostic et prise en charge. *J Pédiatr Puéric*. 2008 ; 21 : 1-12.
- [5] De Lorijn F, Boeckstaens GE, Benninga MA. Symptomatology, pathophysiology, diagnostic work-up, and treatment of Hirschsprung disease in infancy and childhood. *Curr Gastroenterol Rep*. 2007 ; 9 : 245-53.
- [6] Moore SW. Total colonic aganglionosis and Hirschsprung's disease: a review. *Pediatr Surg Int*. 2015 ; 31 : 1-9.
- [7] Gosain A, Frykman PK, Cowles RA, Horton J, Levitt M, Rothstein DH et al. Guidelines for the diagnosis and management of Hirschsprung associated enterocolitis. *Pediatr Surg Int*. 2017 ; 33 : 517-521.
- [8] Yulianda D, Sati AI, Makhmudi A, Gunadi. Risk factors of preoperative Hirschsprung-associated enterocolitis. *BMC Proc*. 2019 ; 16 : 13-18.
- [9] Lee CC, Lien R, Chiang MC, Yang PH, Chu SM, Fu JH, et al. Clinical impacts of delayed diagnosis of Hirschsprung's disease in newborn infants. *Pediatr Neonatol*. 2012 ; 53 : 133-7.
- [10] Langer JC. Hirschsprung disease. In : Coran AG, Adzick NS, Krummel TM, Lamberge JM, Shamberger RC, Caldamone AA. *Pediatric Surgery*. Philadelphia : Elsevier Saunders ; 2012 : 1265-1278.
- [11] Bachy B. Maladie de Hirschsprung. Tableau clinique chez le grand enfant. In : Vergnes P. *Pathologie colique de l'enfant*. Montpellier : Sauramps Médical ; 2002. 145-154.
- [12] 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* 2015 November 8 : 120-125.
- [13] Uylas U, Gunes O, Kayaalp C. Hirschsprung's disease complicated by sigmoid volvulus: a systematic review. *Balkan Med J*. 2021 ; 1 : 1-6.
- [14] 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. 2020 ; 16 : 525-530.