



**UNIVERSITÉ DES SCIENCES, DES TECHNIQUES ET DES
TECHNOLOGIES DE BAMAKO**

Faculté de Médecine et d'Odontostomatologie (FMOS)

Année universitaire : 2018 – 2019

Thèse N°...

THÈSE :

**Maladie de Hirschsprung : Place de
l'examen anatomo-pathologique
dans le diagnostic et la prise en
charge globale à propos de 38 cas**

Présentée et soutenue publiquement le 16. /08 / 2019 devant la Faculté de
Médecine et d'Odontostomatologie
par :

Mr. Pape Abdoulaye KANOUTÉ

Pour obtenir le grade de
Docteur en Médecine (DIPLÔME D'ÉTAT)

JURY

Président : **Pr. Bakarou KAMATÉ**
Membre : **Pr. Yacaria COULIBALY**
Co-directeur : **Dr. Bourama COULIBALY**
Directeur : **Pr. Cheick Bougadari TRAORÉ**

ADMINISTRATION

DOYEN : **Seydou DOUMBIA** - PROFESSEUR

VICE-DOYEN : **Ousmane FAYE** - MAITRE DE CONFERENCES

SECRETAIRE PRINCIPAL : **Dr. Monzon TRAORE**- MAITRE-ASSISTANT

AGENT COMPTABLE : **Monsieur Harouna SIDIBE** – INSPECTEUR DU TRESOR

LES PROFESSEURS A LA RETRAITE

Mr Yaya FOFANA	Hématologie
Mr Mamadou L. TRAORE	Chirurgie Générale
Mr Mamadou KOUMARE	Pharmacognosie
Mr Ali Nouhoum DIALLO	Médecine interne
Mr Aly GUINDO	Gastro-Entérologie
Mr Mamadou M. KEITA	Pédiatrie
Mr Siné BAYO	Anatomie-Pathologie-Histoembryologie
Mr Sidi Yaya SIMAGA	Santé Publique
Mr Abdoulaye Ag RHALY	Médecine Interne
Mr Boukassoum HAIDARA	Législation
Mr Boubacar Sidiki CISSE	Toxicologie
Mr Massa SANOGO	Chimie Analytique
Mr Sambou SOUMARE	Chirurgie Générale
Mr Sanoussi KONATE	Santé Publique
Mr Abdou Alassane TOURE	Orthopédie - Traumatologie
Mr Daouda DIALLO	Chimie Générale & Minérale
Mr Issa TRAORE	Radiologie
Mr Mamadou K. TOURE	Cardiologie
Mme SY Assitan SOW	Gynéco-Obstétrique
Mr Salif DIAKITE	Gynéco-Obstétrique
Mr Abdourahamane S. MAIGA	Parasitologie
Mr Abdel Karim KOUMARE	Chirurgie Générale
Mr Amadou DIALLO	Zoologie - Biologie
Mr Mamadou L. DIOMBANA	Stomatologie
Mr Kalilou OUATTARA	Urologie
Mr Amadou DOLO	Gynéco Obstétrique
Mr Baba KOUMARE	Psychiatrie
Mr Bouba DIARRA	Bactériologie
Mr Bréhima KOUMARE	Bactériologie – Virologie
Mr Toumani SIDIBE	Pédiatrie
Mr Bougouzié SANOGO	Gastro-entérologie
Mr Souleymane DIALLO	Pneumologie
Mr Bakoroba COULIBALY	Psychiatrie

Mr Seydou DIAKITE	Cardiologie
Mr Amadou TOURE	Histo-embryologie
Mr. Mahamane Kalilou MAIGA	Néphrologie
Mr Somita KEITA	Dermato-Léprologie
Mr. Filifing SISSOKO	Chirurgie générale
Mr Alhousseini Ag MOHAMED	O.R.L.
Mme TRAORE J. THOMAS	Ophtalmologie
Mme Habibatou DIAWARA	Dermatologie
Mr Abdoulaye DIALLO	Anesthésie - Réanimation
Mr Djibril SANGARE	Chirurgie Générale
Mr Issa DIARRA	Gynéco-Obstétrique
Mr Yeya Tiemoko TOURE	Entomologie médicale, Biologie cellulaire, Génétique
Mme MAIGA Fatoumata SOKONA	Hygiène du Milieu
<u>LES ENSEIGNANTS DECEDES</u>	
Mr Alou BA	Ophtalmologie (DCD)
Mr Bocar Sidy SALL (DCD)	Orthopédie TraumatologieSecourisme
Mr Balla COULIBALY	Pédiatrie (DCD)
Mr Abdel Kader TRAORE Dit DIOP	Chirurgie Générale (DCD)
Mr Moussa TRAORE	Neurologie (DCD)
Mr Yénimégué Albert DEMBELE	Chimie Organique (DCD)
Mr Anatole TOUNKARA	Immunologie (DCD)
Mr Bou DIAKITE	Psychiatrie (DCD)
Mr Boubacar dit Fassara SISSOKO	Pneumologie (DCD)
Mr Mamadou DEMBELE	Chirurgie Générale
Mr Modibo SISSOKO	Psychiatrie (DCD)
Mr Ibrahim ALWATA	Orthopédie – Traumatologie (DCD)
Mme TOGOLA Fanta KONIPO	ORL (DCD)
Mr Bouraïma MAIGA	Gynéco/Obstétrique (DCD)
Mr. Mady MACALOU	Orthopédie/ Traumatologie (DCD)
Mr Mahamadou TOURE	Radiologie (DCD)
Mr Abdoulaye DIALLO	Ophtalmologie (DCD)
Mr Tiémoko D. COULIBALY	Odontologie (DCD)
Mr Gangaly DIALLO	Chirurgie Viscérale (DCD)
Mr Ogobara DOUMBO	Parasitologie – Mycologie (DCD)

LISTE DU PERSONNEL ENSEIGNANT PAR D.E.R. & PAR GRADE

D.E.R. CHIRURGIE ET SPECIALITES CHIRURGICALES

1. PROFESSEURS/ DIRECTEURS DE RECHERCHE

Mr Nouhoum ONGOIBA	Anatomie & Chirurgie Générale
Mr. Mamadou TRAORE	Gynéco-Obstétrique
Mr Zimogo Zié SANOGO	Chirurgie Générale
Mr Adégné TOGO	Chirurgie Générale
Mr Mohamed KEITA	ORL

Mr Youssef COULIBALY	Anesthésie – Réanimation
Mr Sadio YENA	Chirurgie Thoracique
Mr. Djibo Mahamane DIANGO	Anesthésie-réanimation
Mr Samba Karim TIMBO	ORL, Chef de D.E.R
Mr Aly TEMBELY	Urologie

2. MAITRES DE CONFERENCES/ MAITRES DE RECHERCHE

Mr Sékou SIDIBE	Orthopédie. Traumatologie
Mr Tiéman COULIBALY	Orthopédie Traumatologie
Mr Sanoussi BAMANI	Ophtalmologie
Mme Diénéba DOUMBIA	Anesthésie/Réanimation
Mr Niani MOUNKORO	Gynécologie/Obstétrique
Mr Zanafon OUATTARA	Urologie
Mr Adama SANGARE	Orthopédie - Traumatologie
Mr Souleymane TOGORA	Odontologie
Mr Lamine TRAORE	Ophtalmologie
Mr Lassana KANTE	Chirurgie Générale
Mr Ibrahima TEGUETE	Gynécologie/Obstétrique
Mr Youssef TRAORE	Gynécologie/Obstétrique
Mr Bakary Tientigui DEMBELE	Chirurgie Générale
Mr Drissa KANIKOMO	Neuro Chirurgie
Mr Oumar DIALLO	Neurochirurgie
Mr Moustapha TOURE	Gynécologie/Obstétrique
Mr Yacaria COULIBALY	Chirurgie Pédiatrique
Mr Alhassane TRAORE	Chirurgie Générale
Mr. Drissa TRAORE	Chirurgie Générale
Mr Adama Konoba KOITA	Chirurgie Générale
Mr Mohamed KEITA	Anesthésie Réanimation
Mr Mamby KEITA	Chirurgie Pédiatrique
Mr Broulaye Massaoulé SAMAKE	Anesthésie Réanimation
Mr. Moussa Abdoulaye OUATTARA	Chirurgie thoracique et cario-vasculaire
Mme Kadiatou SINGARE	ORL-Rhino-Laryngologie
Mr Hamidou Baba SACKO	ORL
Mr Bréhima COULIBALY	Chirurgie Générale
Mr Hamady TRAORE	Odonto-Stomatologie
Mr Lamine Mamadou DIAKITE	Urologie
Mr Honoré jean Gabriel BERTHE	Urologie

3. MAITRES ASSISTANTS/ CHARGES DE RECHERCHE

Mr Youssef SOW	Chirurgie Générale
Mr Mamadou DIARRA	Ophtalmologie
Mr Boubacary GUINDO	ORL
Mr Birama TOGOLA	Chirurgie Générale
Mme Fatoumata SYLLA	Ophtalmologie
Mr Nouhoum DIANI	Anesthésie-Réanimation
Mr Aladji Seïdou DEMBELE	Anesthésie-Réanimation
Mme Fadima Koréïssy TALL	Anesthésie Réanimation

Mr Seydou TOGO	Chirurgie	Thoracique	-Cardio
Vasculaire			
Mr Tioukany THERA	Gynécologie	Obstétrique	
Mr Boubacar BA	Odonto-Stomatologie		
Mme Aïssatou SIMAGA	Ophtalmologie		
Mr Seydou BAKAYOKO	Ophtalmologie		
Mr Sidi Mohamed COULIBALY	Ophtalmologie		
Mr Adama GUINDO	Ophtalmologie		
Mme Fatimata KONANDJI	Ophtalmologie		
Mr Siaka SOUMAORO	ORL		
Mr Koniba KEITA	Chirurgie Générale		
Mr Sidiki KEITA	Chirurgie Générale		
Mr Soumaïla KEITA	Chirurgie Générale		
Mr Issa AMADOU	Chirurgie pédiatrique		
Mr Amadou TRAORE	Chirurgie Viscérale ou générale		
Mr Bréhima BENGALY	Chirurgie Viscérale ou générale		
Mr Madiassa KONATE	Chirurgie Viscérale ou générale		
Mr Sékou Bréhima KOUMARE	Chirurgie Viscérale ou générale		
Mr Boubacar KAREMBE	Chirurgie Viscérale ou générale		
Mr Abdoulaye DIARRA	Chirurgie Viscérale ou générale		
Mr. Idrissa TOUNKARA	Chirurgie Viscérale ou générale		
Mr. Mohamed Kassoum DJIRE	Chirurgie pédiatrique		
Mr Abdoul Aziz MAIGA	Chirurgie thoracique		
Mr Oumar COULIBALY	Neurochirurgie		
Mr Mahamadou DAMA	Neurochirurgie		
Mr Youssouf SOGOBA	Neurochirurgie		
Mr Mamadou Salia DIARRA	Neurochirurgie		
Mr Moussa DIALLO	Neurochirurgie		
Mr Abdoulaye NAPO	Ophtalmologie		
Mr Nouhoum GUIROU	Ophtalmologie		
Mr Abdoul Kadri MOUSSA	Orthopédie traumatologie		
Mr Layes TOURE	Orthopédie traumatologie		
Mr Mahamadou DIALLO	Orthopédie traumatologie		
Mr Louis TRAORE	Orthopédie traumatologie		
Mr Seydou GUEYE	Chirurgie buccale		
Mme Kadidia Oumar TOURE	Orthopédie-dento-faciale		
Mr Ahmed BA	Prothèse dentaire		
Mr Bougadari COULIBALY	Prothèse dentaire		
Mr Abdoulaye KASSAMBARA	Odonto-Stomatologie		
Mme Hapssa KOITA	Stomatologie	Chirurgie	Maxillo-faciale
Mr Alphousseiny TOURE	Stomatologie	Chirurgie	Maxillofaciale
Mr Youssouf SIDIBE	ORL		
Mr Fatogoma Issa KONE	ORL		
Mr Amadou KOSSOGUE	Urologie		
Mr Dramane Nafou CISSE	Urologie		
Mr Mamadou Tidiani COULIBALY	Urologie		
Mr Moussa Salifou DIALLO	Urologie		
Mr Alkadri DIARRA	Urologie		

Mr Seydina Alioune BEYE	Anesthésie Réanimation
Mr Hammadou DICKO	Anesthésie Réanimation
Mr Moustapha Issa MANGANE	Anesthésie Réanimation
Mr Thierno DIOP	Anesthésie Réanimation
Mr Mamadou Karim TOURE	Anesthésie Réanimation
Mr Abdoul Hamidou HALMEIMOUN	Anesthésie Réanimation
Mr Daouda DIALLO	Anesthésie Réanimation
Mr Abdoulaye TRAORE	Anesthésie Réanimation
Mr Siriman Abdoulaye KOITA	Anesthésie Réanimation
Mr. Mahamadou Coulibaly	Anesthésie Réanimation
Mr Ibrahima SANKARE	Chirurgie thoracique Cardiovasculaire
Mr Soumana Oumar TRAORE	Gynécologie Obstétrique
Mr Abdoulaye SISSOKO	Gynécologie Obstétrique
Mme Aminata KOUMA	Gynécologie Obstétrique
Mr Mamadou SIMA	Gynécologie Obstétrique
Mr Seydou FANE	Gynécologie Obstétrique
Mr Amadou BOCOUM	Gynécologie Obstétrique
Mr Ibrahim ONGOIBA	Gynécologie Obstétrique
Mr Ibrahima ousmane KANTE	Gynécologie Obstétrique
Mr Alassane TRAORE	Gynécologie Obstétrique

2. ASSISTANTS/ ATTACHES DE RECHERCHE

D.E.R. DE SCIENCES FONDAMENTALES

1. PROFESSEURS/ DIRECTEURS DE RECHERCHE

Mr Adama DIARRA	Physiologie
Mr Ibrahim I. MAIGA	Bactériologie – Virologie
Mr Cheick Bougadari TRAORE	Anatomie-Pathologie, Chef de DER

3. MAITRES DE CONFERENCES/ MAITRES DE RECHERCHE

Mr Mahamadou A. THERA	Parasitologie -Mycologie
Mr Djibril SANGARE	Entomologie Moléculaire Médicale
Mr Guimogo DOLO	Entomologie Moléculaire Médicale
Mr Bokary Y. SACKO	Biochimie
Mr Bakarou KAMATE	Anatomie Pathologie
Mr Bakary MAIGA	Immunologie

4. MAITRES ASSISTANTS/ CHARGES DE RECHERCHE

Mr Abdoulaye KONE	Parasitologie - Mycologie
Mme Safiatou NIARE	Parasitologie - Mycologie
Mr Sanou Kho COULIBALY	Toxicologie
Mr Mamoudou MAIGA	Bactériologie-Virologie
Mr Sidi Boula SISSOKO	Histologie embryologie cytogénétique
Mr Bréhima DIAKITE	Génétique et Pathologie Moléculaire
Mr Yaya KASSOGUE	Génétique et Pathologie Moléculaire
Mr Bourama COULIBALY	Anatomie pathologique

Mme Aminata MAIGA		Bactériologie Virologie
Mme Djeneba Bocar MAIGA		Bactériologie Virologie
Mr Ibrehima GUINDO		Bactériologie Virologie
Mr Boubacar Sidiki DRAME		Biologie Médicale
Mr Mamadou BA		Biologie, Parasitologie, Entomologie
Médicale		
Mr Moussa FANE		Parasitologie Entomologie
Mr Bamodi SIMAGA		Physiologie
Mr Oumar SAMASSEKOU		Génétique/ Génomique
Mr	Nouhoum	SAKO
Hématologie/Oncologie/Cancérologie		
Mme Mariam TRAORE		Pharmacologie
Mr Saïdou BALAM		Immunologie
Mme Arhamatoulaye MAIGA		Biochimie

5. ASSISTANTS/ ATTACHES DE RECHERCHE

Mr Hama Abdoulaye DIALLO		Immunologie
Mr Harouna BAMBA		Anatomie Pathologie
Mr Aboubacar Alassane Oumar		Pharmacologie
Mr Moussa KEITA		Entomologie Parasitologie
Mr Djakaridja TRAORE		Hématologie
Mr Yacouba FOFANA		Hématologie
Mr Diakalia Siaka BERTHE		Hématologie

D.E.R. DE MEDECINE ET SPECIALITES MEDICALES

1. PROFESSEURS/ DIRECTEURS DE RECHERCHE

Mr Hamar A. TRAORE		Médecine Interne
Mr Dapa Aly DIALLO		Hématologie
Mr Moussa Y. MAIGA		Gastro-entérologie – Hépatologie
Mr Boubakar DIALLO		Cardiologie
Mr Mamady KANE		Radiologie
Mr Adama D. KEITA		Radiologie
Mr Sounkalo DAO		Maladies Infectieuses
Mr Siaka SIDIBE		Radiologie
Mr Boubacar TOGO		Pédiatrie
Mr Saharé FONGORO		Néphrologie
Mr. Daouda K. MINTA		Maladies Infectieuses
Mr. Moussa T. DIARRA		Gastro-entérologie – Hépatologie
Mme SIDIBE Assa TRAORE		Endocrinologie

2. MAITRES DE CONFERENCES/ MAITRES DE RECHERCHE

Mr Abdel Kader TRAORE		Médecine Interne
Mr Mamadou DEMBELE		Médecine Interne
Mme Mariam SYLLA		Pédiatrie
Mr Idrissa Ah. CISSE		Rhumatologie/Dermatologie

Mr Mamadou B. DIARRA	Cardiologie
Mr Cheick Oumar GUINTO	Neurologie
Mr Anselme KONATE	Hépatogastro-Entérologie
Mr Kassoum SANOGO	Cardiologie
Mr Arouna TOGORA	Psychiatrie
Mr Souleymane COULIBALY	Psychologie
Mme KAYA Assétou SOUCKO	Médecine Interne
Mme Fatoumata DICKO	Pédiatrie
Mr Ousmane FAYE	Dermatologie
Mr Youssoufa Mamoudou MAIGA	Neurologie
Mr Yacouba TOLOBA	Pneumo-Phthisiologie, Chef de DER
Mr Bah KEITA	Pneumo-Phthisiologie
Mr Japhet Pobanou THERA	Médecine Légale/Ophthalmologie
Mr Ilo Bella DIALL	Cardiologie
Mr Ichaka MENTA	Cardiologie
Mr Abdoul Aziz DIAKITE	Pédiatrie
Mr Mahamadou DIALLO	Radiodiagnostic imagerie médicale
Mr Souleymane COULIBALY	Cardiologie

3. MAITRES ASSISTANTS/ CHARGES DE RECHERCHE

Mr Mahamadoun GUINDO	Radiologie
Mr Boubacar DIALLO	Médecine Interne
Mr Adama Aguisa DICKO	Dermatologie
Mr Salia COULIBALY	Radiologie
Mr Hamidou Oumar BA	Cardiologie
Mr Massama KONATE	Cardiologie
Mr Ibrahima SANGARE	Cardiologie
Mr Youssouf CAMARA	Cardiologie
Mr Samba SIDIBE	Cardiologie
Mr Asmaou KEITA	Cardiologie
Mr Mamadou TOURE	Cardiologie
Mr Mme Coumba Adiaratou THIAM	Cardiologie
Mr Mamadou DIAKITE	Cardiologie
Mr Bourama DEMBELE	Cardiologie
Mr Boubacar SONFO	Cardiologie
Mme Mariam SAKO	Cardiologie
Mme Djénéba SYLLA métaboliques et Nutrition	Endocrinologie, Maladies
Mr Hourouma SOW	Hépatogastro-entérologie
Mme Kadiatou DOUMBIA	Hépatogastro-entérologie
Mme Sanra Déborah SANOGO	Hépatogastro-entérologie
Mr Issa KONATE	Maladies Infectieuses et Tropicales
Mr Abdoulaye Mamadou TRAORE	Maladies infectieuses et tropicales
Mr Yacouba CISSOKO	Maladies infectieuses et tropicales
Mr Jean Paul DEMBELE	Maladies infectieuses et tropicales
Mr Garan DABO	Maladies infectieuses et tropicales
Mr Mamadou A. C CISSE	Médecine d'Urgence
Mr Seydou HASSANE	Neurologie

Mr Guida LANDOURE	Neurologie
Mr Thomas COULIBALY	Neurologie
Mr Adama Seydou SISSOKO	Neurologie-Neurophysiologie
Mr Dianguina dit Noumou SOUMARE	Pneumologie
Mme Khadidia OUATTARA	Pneumologie
Mr Pakuy Pierre MOUNKORO	Psychiatrie
Mr Souleymane dit Papa COULIBALY	Psychiatrie
Mr Siritio BERTHE	Dermatologie
Mme N'Diaye Hawa THIAM	Dermatologie
Mr Adama Aguisa DICKO	Dermatologie
Mr Yamoussa KARABINTA	Dermatologie
Mr Mamadou GASSAMA	Dermatologie
Mr Djibril SY	Médecine Interne
Mme Djenebou TRAORE	Médecine Interne
Mme Djénéba DIALLO	Néphrologie
Mr Hamadoun YATTARA	Néphrologie
Mr Seydou SY	Néphrologie
Mr Belco MAIGA	Pédiatrie
Mme Djeneba KONATE	Pédiatrie
Mr Fousseyni TRAORE	Pédiatrie
Mr Karamoko SACKO	Pédiatrie
Mme Fatoumata Léonie DIAKITE	Pédiatrie
Mme Lala N'Drainy SIDIBE	Pédiatrie
Mr Koniba DIABATE	Radiodiagnostic et Radiothérapie
Mr Adama DIAKITE	Radiodiagnostic et Radiothérapie
Mr Aphou Sallé KONE	Radiodiagnostic et Radiothérapie
Mr Mody Abdoulaye CAMARA	Radiodiagnostic et imagerie médicale
Mr Mamadou N'DIAYE	Radiodiagnostic et imagerie médicale
Mme Hawa DIARRA	Radiologie et imagerie Médicale
Mr Issa CISSE	Radiologie et imagerie Médicale
Mr Mamadou DEMBELE	Radiologie et imagerie Médicale
Mr Ouncoumba DIARRA	Radiologie et imagerie Médicale
Mr Ilias GUINDO	Radiologie et imagerie Médicale
Mr Abdoulaye KONE	Radiologie et imagerie Médicale
Mr Alassane KOUMA	Radiologie et imagerie Médicale
Mr Aboucar Sidiki N'DIAYE	Radiologie et imagerie Médicale
Mr Souleymane SANOGO	Radiologie et imagerie Médicale
Mr Ousmane TRAORE	Radiologie et imagerie Médicale
Mr Djigui KEITA	Rhumatologie
Mr Souleymane SIDIBE	Médecine de la
Famille/Communautaire	
Mr Drissa Mansa SIDIBE	Médecine de la
Famille/Communautaire	
Mr Salia KEITA	Médecine de la
Famille/Communautaire	
Mr Issa Souleymane GOITA	Médecine de la
Famille/Communautaire	

4. ASSISTANTS/ ATTACHES DE RECHERCHE

Mr Boubacari Ali TOURE Hématologie

D.E.R. DE SANTE PUBLIQUE

1. PROFESSEUR/ DIRECTEURS DE RECHERCHE

Mr Seydou DOUMBIA Epidémiologie
Mr Hamadou SANGHO Santé Publique, **Chef de D.E.R.**
Mr Samba DIOP Anthropologie Médicale

2. MAITRES DE CONFERENCES/ MAITRES DE RECHERCHE

Mr Cheick Oumar BAGAYOKO Informatique Médicale
Mr Mamadou Sounalo TRAORE Santé Publique
Mr Massambou SACKO Santé Publique
Mr Adama DIAWARA Santé Publique
Mr Modibo DIARRA Nutrition

3. MAITRES ASSISTANTS/ CHARGES DE RECHERCHE

Mr Hammadoun Aly SANGO Santé Publique
Mr Ousmane LY Santé Publique
Mr Oumar THIERO Biostatistique/Bioinformatique
Mr Ogobara KODIO Santé Publique
Mr Abdrahamane COULIBALY Anthropologie médicale

4. ASSISTANTS/ ATTACHES DE RECHERCHE

Mr Seydou DIARRA Anthropologie Médicale
Mr Abdrahamane ANNE Bibliothéconomie-Bibliographie
Mr Yaya dit Sadio SARRO Epidémiologie
Mr. Modibo SANGARE Pédagogie en Anglais adapté à la
recherche biomédicale
Mr Mohamed Lamine TRAORE Santé communautaire
Mme N'Deye Lallah Nina KOITE Nutrition
Mr Housseini DOLO Epidémiologie
Mr. Souleymane Sékou DIARRA Epidémiologie
Mr Moctar TOUNKARA Epidémiologie
Mr Nouhoum TELLY Epidémiologie
Mr Bassirou DIARRA Recherche opérationnelle
Mme Fatoumat KONATE Nutrition et Diététique
Mr Bakary DIARRA Santé Publique

CHARGES DE COURS & ENSEIGNANTS VACATAIRES

Mr Souleymane GUINDO Gestion
Mr Cheick O. DIAWARA Bibliographie
Mr Rouillah DIAKITE Biophysique et Médecine Nucléaire
Mr Alou DIARRA Cardiologie
Mr Ousseynou DIAWARA Parodontologie
Mme Assétou FOFANA Maladies infectieuses
Mr Abdoulaye KALLE Gastroentérologie

Mr Amsalah NIANG
Mr Mamadou KAREMBE
Mme Fatouma Sirifi GUINDO
Mr Alassane PEROU
Mr Oumar WANE

ENSEIGNANTS EN MISSION

Pr. Lamine GAYE

Odonto-Préventive et sociale
Neurologie
Médecine de Famille
Radiologie
Chirurgie dentaire

Physiologie

Dédicaces

« Je dédie ce travail à ma sœur, meilleure amie et mère en même temps Kadisatou Kanouté, c'est avec un cœur émerveillé et joyeux que j'écris ces lignes de dédicace.

Thank you for being in my life and inspiring me my whole life, for supporting me in every situation and everything that I entertained and have been through. Thank for being nice to me, kind, attentive, careful, such a good and lovely mother, sister and friend. I love you to the moon and back and the way you are. I pray God to never loose you and you stay in my life forever and ever. I love you unconditionally !»

« Une pensée spéciale à Feu Bamory Koné, responsable de ma promotion. Je n'oublierai jamais tout ce que tu as mis en œuvre pour qu'on atteigne un jour ce niveau. C'est très regrettable pour moi de ne pas être en mesure de partager cet instant avec toi. Reposes en paix, je ne t'oublierai jamais ».

Remerciements

Tout d'abord, je remercie Dieu pour m'avoir permis d'atteindre ce niveau.

L'accomplissement de ce modeste travail a nécessité l'aide et la collaboration de plusieurs personnes. Il est donc normal d'exprimer sa reconnaissance et sa gratitude envers toutes celles qui ont collaboré à la rédaction de cette thèse.

Je tiens à remercier mon Directeur de thèse Pr. Cheick Bougadari TRAORÉ pour avoir accepté de diriger ce travail de thèse, pour sa patience et son enseignement de haute qualité. Je remercie également du fond du cœur Pr. Bakarou KAMATÉ pour sa rigueur dans le travail et pour avoir inculqué en moi les bonnes manières et/ou conduites professionnelles. Mes sincères remerciements vont aussi à l'endroit de mon co-directeur de thèse Dr. Bourama COULIBALY et au Pr. Yacaria COULIBALY pour leur enseignement, leur disponibilité et leur abord facile.

De plus, je tiens à remercier tous les spécialistes, D.E.S., internes et tout le personnel des services d'Anatomie et Cytologie Pathologiques du CHU du Point G et de Chirurgie Pédiatrique du CHU Gabriel Touré. Egalement, tous les encadreurs tout au long de mon cursus.

Mention spéciale à Dr. TOURÉ Aboubacrine Mahamane pour m'avoir inspiré à travailler sur ce sujet de thèse. Son soutien, sa disponibilité, son professionnalisme et sa rigueur ont été d'une aide inestimable.

Mention très spéciale à mes parents pour m'avoir scolarisé et avoir mis à ma disposition les moyens d'étudier. Je ne vous remercierai jamais assez.

Mes frères et sœurs, ami(e)s et proches pour leur présence et soutien tout au long de ma vie.

Hommages aux membres du Jury

A notre Maître et Président du jury,

Professeur Bakarou KAMATÉ

- **Professeur titulaire en Anatomie et Cytologie Pathologiques à la Faculté de Médecine et d'Odontostomatologie (F.M.O.S.) de l'Université des Sciences, des Techniques et des Technologies de Bamako (U.S.T.T-B).**
- **Chercheur et Praticien hospitalier au CHU- Point G.**
- **Collaborateur du projet de dépistage du cancer du col utérin et du registre national des cancers au Mali.**
- **Secrétaire Général de la Division d'Afrique Francophone de l'Académie Internationale de Pathologie (AIP/ DAF).**
- **Secrétaire général de la commission médicale d'établissement (CME) du CHU du Point G.**

Cher maître,

Vous nous avez fait l'honneur de présider ce travail de thèse. En cet enseignant rigoureux, amoureux de la ponctualité et du travail bien fait, nous avons pu apprécier vos qualités humaines et professionnelles ainsi que votre modestie qui restent exemplaires. Pour vos conseils et votre grande disponibilité, recevez ici le témoignage de notre sincère reconnaissance.

A notre Maître et juge,

Pr. Yacaria COULIBALY

- **Maître de conférences Agrégé en Chirurgie Pédiatrique à la FMOS.**
- **Praticien hospitalier au CHU Gabriel Touré.**
- **Membre de la Société Africaine des Chirurgiens Pédiatres.**
- **Membre de la Société de Chirurgie du Mali.**
- **Membre de l'Association Malienne de Pédiatrie.**
- **Chevalier de l'Ordre de mérite de la santé.**

Cher maître,

Permettez-nous de vous adresser nos sincères remerciements pour l'honneur que vous nous faites en acceptant de siéger dans ce jury. Votre simplicité, votre humilité et votre disponibilité imposent le respect. Recevez cher maître l'expression de notre profonde gratitude.

A notre Maître et Co-directeur de thèse,

Docteur Bourama COULIBALY

- **Maître-assistant en Anatomie et Cytologie Pathologiques à la FMOS.**
- **Praticien Hospitalier au CHU du Point G.**
- **Collaborateur du registre national des cancers du Mali.**

Cher maître, ce travail est le fruit de vos efforts. Votre discipline, votre franchise, votre bonté, votre rigueur et votre amour pour le travail bien fait font de vous un exemple. Vous m'avez accueilli à bras ouvert dans le service. Cher maître c'est l'occasion pour moi de vous remercier car vous avez été là pour moi et pour tous les autres internes du service pour nous soutenir et nous encourager tout au long de ce parcours.

Recevez ici cher maître l'expression de notre reconnaissance et notre profonde gratitude.

A notre Maître et Directeur de thèse

Professeur Cheick Bougadari TRAORÉ

- **Professeur Titulaire en Anatomie et Cytologie Pathologiques à la Faculté de Médecine et d'odontostomatologie (F.M.O.S.) de l'Université des Sciences, des Techniques et des Technologies de Bamako (U.S.T.T-B).**
- **Chef du Département d'Enseignement et de Recherche (DER) des sciences fondamentales à la F.M.O.S de l'U.S.T. T-B.**
- **Chef de service du laboratoire d'Anatomie et cytologie pathologiques du C.H.U. du Point G.**
- **Chercheur et Praticien hospitalier au CHU Point "G".**
- **Collaborateur du projet de dépistage du cancer du col utérin et du registre national des cancers au Mali.**

Cher Maître,

C'est un immense honneur et un privilège que vous nous faites en acceptant d'être le Directeur de cette thèse malgré vos multiples obligations. Votre rigueur scientifique, votre disponibilité, votre humanisme et votre modestie font de vous un maître respecté et admiré. Vos remarquables suggestions, votre enseignement de qualité nous ont beaucoup aidés à améliorer ce travail.

Sigles et abréviations

CCN : Cellules de la Crête Neurale

CHU : Centre Hospitalier universitaire

DES : Diplôme d'Etudes Spécialisées

HSCR : maladie de Hirschsprung

SNE : Système Nerveux Entérique

TGI : Tractus Gastro-intestinal

Tables des illustrations

Liste des tableaux

Tableau I : Fréquence annuelle des cas de HSCR.....	47
Tableau II : Répartition des patients atteints de HSCR en fonction de l'ethnie.	50
Tableau III : Répartition des patients atteints de HSCR selon le rang dans la fratrie.	52
Tableau IV : Répartition des patients atteints de HSCR selon la profession du père.	54
Tableau V : Répartition des patients atteints de HSCR selon la profession de la mère.	55
Tableau VI : Répartition des patients atteints de HSCR en fonction de l'évolution et les tranches d'âge.	61
Tableau VII : Répartition des patients atteints de HSCR selon l'évolution et le sexe.	62
Tableau VIII : Répartition des patients atteints de HSCR selon l'évolution et l'anomalie congénitale associée.	63

Liste des figures

Figure 1 : Subdivisions du côlon	6
Figure 2 : Vascularisation artérielle du côlon	8
Figure 3 : Vascularisation veineuse du côlon	9
Figure 4 : Section longitudinale du rectum et du canal anal	11
Figure 5 : Vascularisation artérielle du rectum et du canal anal (vue postérieure)	12
Figure 6 : Vascularisation veineuse du rectum et du canal anal	13
Figure 7 : Histologie du côlon.....	16
Figure 8 : Cellules ganglionnaires (Service d'Anatomie et Cytologie Pathologiques CHU du Point G - 2019)	16
Figure 9 : Histologie du canal anal.....	18
Figure 10 : Première description physiopathologique de HSCR (34).	20
Figure 11 : Aspects macroscopiques d'une pièce de résection colique pour HSCR (Service d'anatomie et Cytologie Pathologiques CHU du CHU du Point G - 2019).	22
Figure 12 : Hypertrophie des filets nerveux (Service d'Anatomie et Cytologie Pathologiques CHU du Point G - 2019).....	24
Figure 13 : Absence de cellule ganglionnaire (Service d'Anatomie et Cytologie Pathologiques CHU du Point - 2019).....	24
Figure 14 : Technique de Swenson montrant le plan de dissection et l'anastomose.....	37
Figure 15 : Technique de Soave transanale.....	40
Figure 16 : Répartition des patients atteints de HSCR selon la tranche d'âge.	48
Figure 17 : Répartition des patients atteints de HSCR selon le sexe.	49
Figure 18 : Répartition des patients de HSCR selon l'existence ou pas d'une notion de consanguinité.	51
Figure 19 : Répartition des patients atteints de HSCR selon la provenance géographique.	53
Figure 20 : Répartition des patients atteints de HSCR selon les circonstances de découverte.....	56
Figure 21 : Répartition des patients selon l'association de HSCR avec d'autres anomalies congénitales.	57
Figure 22 : Répartition des patients atteints de HSCR selon le type de prélèvement anatomo-pathologique.	58
Figure 23 : Répartition des patients atteints de HSCR selon les aspects macroscopiques des pièces de résection.	59

Figure 24 : Répartition des patients atteints de HSCR selon la survenue de complications.....60

Table des matières

Introduction	1
A. Objectifs	2
B. Généralités.....	3
C. Matériel et méthodes.....	43
D. Résultats	46
E. Commentaires et discussion.....	64
Conclusion.....	70
Recommandations.....	71
Références bibliographiques	72

Introduction

La maladie de Hirschsprung (HSCR) ou mégacôlon aganglionnaire est une malformation congénitale du système nerveux entérique (SNE) qui affecte globalement 1/5.000 naissances vivantes avec un sex-ratio de 4 garçons/1 fille (1). Elle se caractérise par l'absence de ganglions entériques (aganglionose), sur une longueur variable, dans les régions distales du tractus gastro-intestinal. Ainsi, sur la base de l'étendue de l'aganglionose, les patients atteints de HSCR sont classés en deux principales catégories : HSCR-court segment (80% des cas) où l'aganglionose est limitée à la région recto-sigmoïdienne, et HSCR-long segment (20% des cas) quand celle-ci s'étend au-delà du côlon sigmoïde (2-5). Très souvent, elle apparaît isolée ou alors s'inscrit dans un cadre syndromique dont le plus fréquent étant la trisomie 21. Sa pathogénèse reste inconnue à ce jour, cependant, des facteurs génétiques et environnementaux ont été incriminés (6). Les symptômes incluent un délai d'élimination méconiale, une occlusion intestinale et, dans les cas sévères, l'entérocolite. Non traitée, HSCR est mortelle. Le seul traitement actuel est une intervention chirurgicale visant à enlever le segment aganglionnaire dont la présence et l'étendue sont déterminées à l'aide de l'examen de la pièce opératoire (2). Ceci souligne l'importance de l'examen anatomo-pathologique à la fois dans le diagnostic, et la prise en charge des patients atteints de HSCR.

Au Mali, très peu d'études ont porté sur HSCR. Ainsi, à ce jour, les paramètres épidémiologiques et cliniques de la maladie à l'échelle nationale sont très peu connus. Pour contribuer à améliorer et faire progresser les connaissances locales de cette affection, nous avons mené cette étude dans le but déterminer la place de l'examen anatomo-pathologique dans sa prise en charge au sein des deux principaux CHU du pays (Gabriel Touré et Point G).

A. Objectifs

I. Objectif général

Décrire la place de l'examen anatomo-pathologique dans le diagnostic et la prise en charge globale des patients atteints de la HSCR aux CHU du Point G et du Gabriel Touré.

II. Objectifs spécifiques

- Déterminer la fréquence de la HSCR ;
- Décrire les caractéristiques socio-démographiques des patients ;
- Enumérer les aspects macroscopiques et microscopiques de la HSCR et les lésions anatomo-pathologiques associées ;
- Décrire l'évolution de la HSCR.

B. Généralités

I. La maladie de Hirschsprung (HSCR) : Définition, historique et épidémiologie

HSCR se caractérise par l'absence du SNE, l'innervation intrinsèque et régulateur des diverses fonctions du tractus gastro-intestinal (TGI), dans les régions distales du TGI sur une longueur variable à partir de l'anus. Ce défaut d'innervation aussi connu sous le nom d'aganglionose résulte de l'arrêt prématuré de la colonisation du tube digestif par les cellules de la crête neurale (CCN), les précurseurs du SNE, au cours du développement embryonnaire (2).

Hirschsprung est le nom de famille du médecin Danois Harald qui a décrit pour la première fois la maladie lors de la conférence de la société allemande de pédiatrie (tenue à Berlin en 1886) en présentant deux cas d'enfants décédés de mégacôlon congénital (7). Peu avant la fin du XX^e siècle, le nom de la maladie était déjà très répandu avec les publications d'autres cas cliniques incluant les 10 cas supplémentaires décrits par Dr Hirschsprung lui-même en 1986 (8-11). Plus tard, la contribution de l'absence du SNE (aganglionose) dans la pathogénèse de HSCR a été progressivement dévoilée. En 1901, Tittel décrit l'absence des ganglions entériques dans le côlon chez certains enfants souffrant de constipation chronique (12). Environ 20 ans après, Dalla Valle a évoqué le rôle de l'aganglionose colique dans la manifestation de HSCR (13).

Sur le plan épidémiologique, l'incidence globale de HSCR est estimée à 1/5000 naissances vivantes et elle affecte le plus souvent les garçons (4 garçons/1 fille) (14). Il convient cependant de noter que cette prévalence de la maladie varie selon les origines raciales. Ainsi, alors qu'en Amérique du

nord, l'incidence de HSCR est de 1,5/10.000 et 2,1/10.000 nouveau-nés respectivement chez les caucasiens et chez afro-américains ; en Asie et au Canada, elle est respectivement de 2,8/10000 et 2,05/10000 (15-16).

En Afrique, il n'existe pas d'études montrant l'incidence de la maladie. Celles déjà réalisées, tendent à montrer la fréquence annuelle moyenne de l'affection dans une unité hospitalière donnée. Ainsi, au Nigéria et au Mali, cette fréquence annuelle moyenne est de 5 cas de HSCR par an (17-18).

II. Rappels embryologique, anatomique et histologique

1. Embryologie

Pour les références de cette section voir (29-30).

1.1. Développement du côlon et du rectum

De point de vue embryologique, on peut diviser le colon en 2 parties :

- le caecum, l'appendice, le côlon ascendant et les 2/3 proximaux du côlon transverse dérivent de l'intestin moyen et plus précisément de la partie caudale de cet intestin.
- le 1/3 distal du côlon transverse, le côlon descendant, le sigmoïde, le rectum et la partie supérieure du canal anal dérivent de l'intestin postérieur.

La marge anale est d'origine cloacale.

1.2. Développement du système nerveux entérique :

La motricité intestinale est liée avant tout au système entérique. C'est un système très complexe et encore mal connu malgré les nombreuses études effectuées aussi bien sur les modèles animaux que sur l'être humain. Actuellement, il est établi que les neurones des plexus myentériques et sous

muqueux proviennent de la crête neurale qui est une structure transitoire à l'origine du système nerveux périphérique.

Ainsi, nous parlerons de l'origine des neuroblastes. Les études expérimentales ont montré que le système nerveux intrinsèque dérive de la crête neurale à deux niveaux différents :

- Des neuroblastes issus de la source principale vagale, migrant le long du tube digestif primitif selon une progression céphalo-caudal jusqu'au rectum.
- Une deuxième source lombo-sacrée, colonise, à contre-courant, l'intestin post-ombilical de ces modèles.

Chez l'embryon humain, à l'aide de coupes sériées, la présence de neuroblastes a été identifiée dans l'œsophage dès la sixième semaine du développement avec une migration rapide le long de l'estomac, du duodénum et de l'intestin primitif ; ces cellules apparaissent au niveau du côlon à la neuvième semaine du développement alors qu'elles étaient déjà présentes au niveau du rectum à la huitième semaine du développement.

2. Anatomie

Pour toutes les références de cette section voir (19-21).

2.1. Côlon

Le côlon (ou gros intestin) fait suite à l'intestin grêle et s'étend de l'angle iléocœcale au rectum.

a. Disposition générale

Le côlon débute dans la fosse iliaque droite par un volumineux cul de sac : le caecum auquel est appendu l'appendice, puis il monte verticalement contre la fosse lombaire (côlon ascendant), puis se coude pour constituer le côlon

transverse, après un nouveau coude, il redescend verticalement dans le flanc gauche (le côlon descendant). Ensuite il traverse obliquement le canal iliaque gauche constituant ainsi le côlon iliaque, auquel fait suite le côlon pelvien ou le côlon sigmoïde qui plonge dans le bassin, décrit une boucle devant le sacrum et se continue par le rectum.

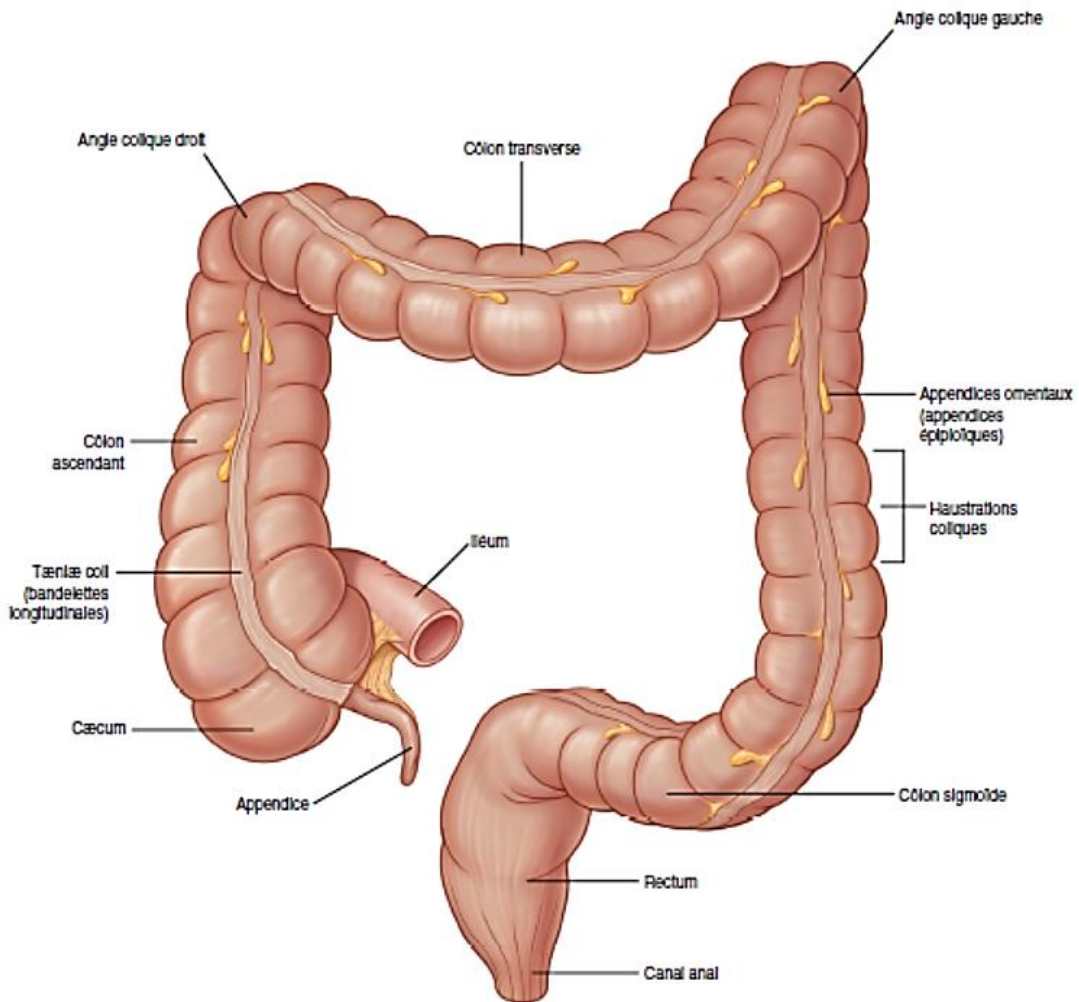


Figure 1 : Subdivisions du côlon (22).

b. La vascularisation artérielle (Figure 2)

Le côlon droit est vascularisé par les branches droites de l'artère mésentérique supérieure : l'artère colique supérieure droite et l'artère colique inférieure droite. Ces deux branches constantes, éventuellement associées à des branches inconstantes vont former une arcade bordante.

Le côlon gauche est vascularisé par les branches de l'artère mésentérique inférieure : les artères coliques supérieures gauches et colique inférieure gauche et le tronc des artères sigmoïdiennes.

Vers le bas, la vascularisation colique est anastomosée avec les branches de l'artère hémorroïdale supérieure destinée au rectum.

Le côlon transverse, à son niveau existe une large voie d'anastomose entre les branches de l'artère mésentérique supérieure et l'artère mésentérique inférieure appelée : ARCADE DE RIOLON.

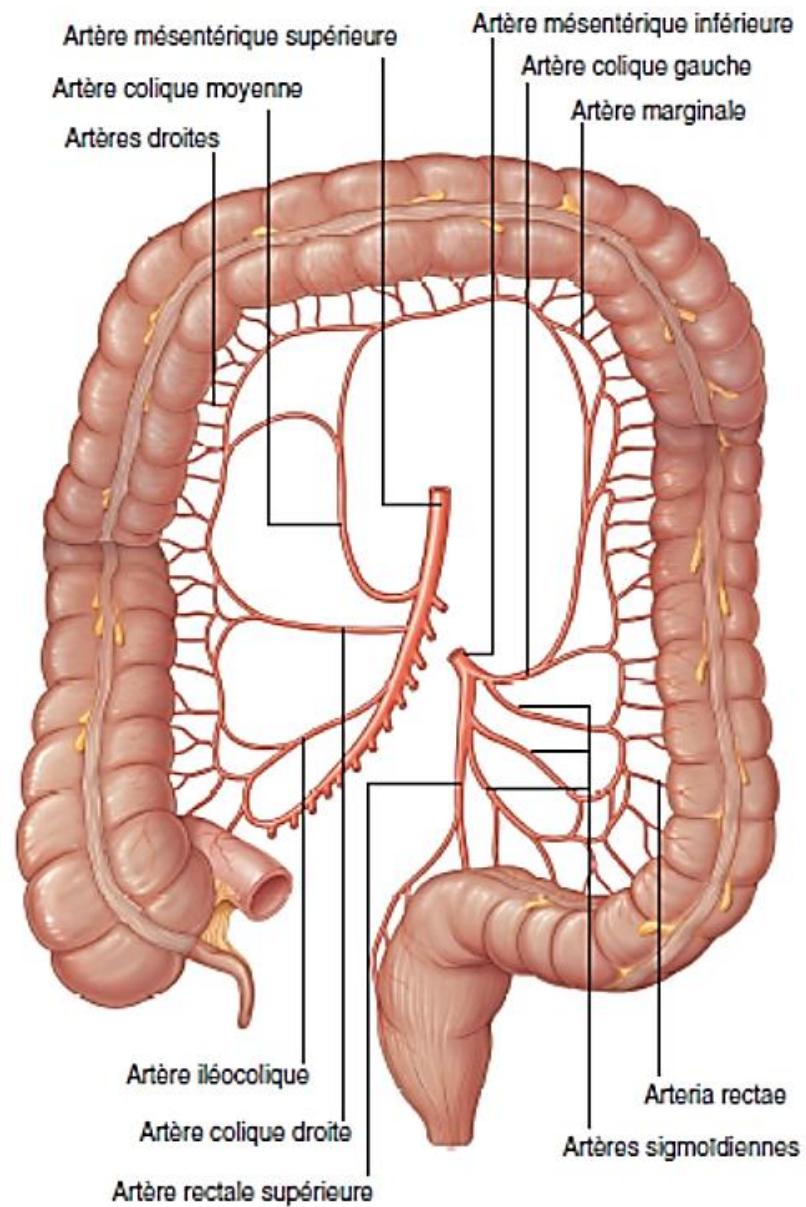


Figure 2 : Vascularisation artérielle du côlon (23).

c. La vascularisation veineuse (Figure 3)

Les veines sont satellites des artères sauf la veine mésentérique inférieure qui décrit un trajet particulier : elle chemine d'abord à gauche de son artère, puis s'éloigne d'elle en dehors, et contourne l'angle duodénal pour former le tronc spléno-mésaraïque derrière le pancréas.

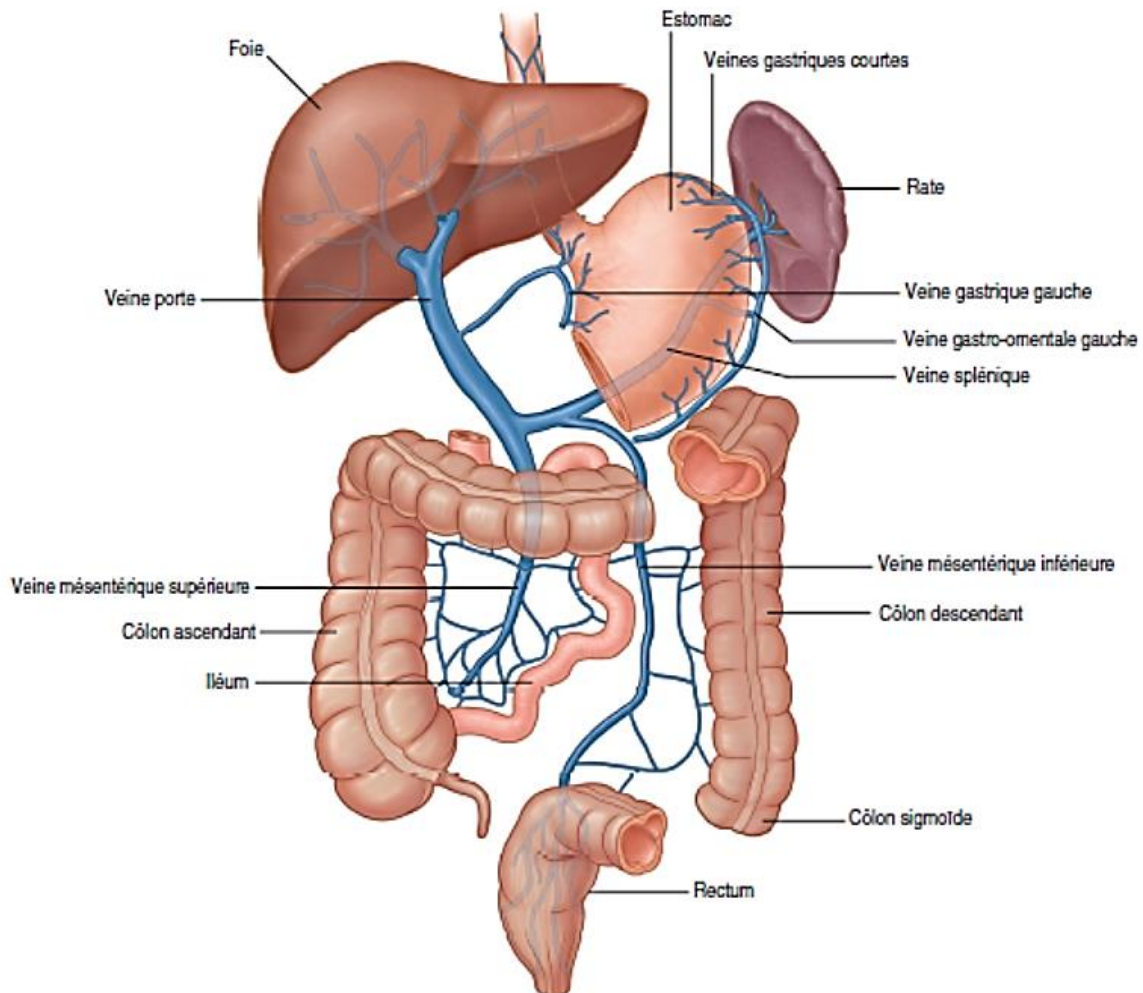


Figure 3 : Vascularisation veineuse du côlon (24).

2.2. Rectum

C'est une dilatation segmentaire terminale du tube digestif au-delà du côlon sigmoïde.

a. Disposition générale :

Le rectum fait suite au côlon ilio-pelvien et se termine par l'anus, il commence après la jonction recto-sigmoïdienne au regard du bord inférieur de la 3^{ème} vertèbre sacrée, on lui distingue 2 segments :

- Un segment supérieur ou pelvien : contenu dans la cavité pelvienne.
- Un segment inférieur ou périnéal : appelé aussi canal anal et qui est compris dans l'épaisseur de la paroi inférieure du bassin (périnée).

b. Principaux rapport et moyens de fixité :

- Le rectum pelvien :

Il est rétro-péritonéal, entouré d'une gaine fibro-séreuse. Ses rapports sont, en arrière la charnière sacro-coccygienne. En avant, la vessie chez l'homme, l'utérus et le vagin chez la femme. Latéralement, le rectum répond au côlon pelvien et aux anses du grêle et chez la femme l'ovaire et le pavillon de la trompe.

- Le rectum périnéal ou canal anal : (Figure 4)

Entouré par un manchon musculo-aponévrotique, constitué de haut en bas par l'aponévrose pelvienne, le releveur de l'anus et le sphincter externe de l'anus. Il est en rapport en avant avec le centre tendineux du périnée et les muscles du périnée qui s'en détache, plus en avant on trouve l'urètre, les glandes de Cowper, le bulbe chez l'homme et le vagin chez la femme. Latéralement et en arrière, on trouve l'espace ischio-rectal et son contenu.

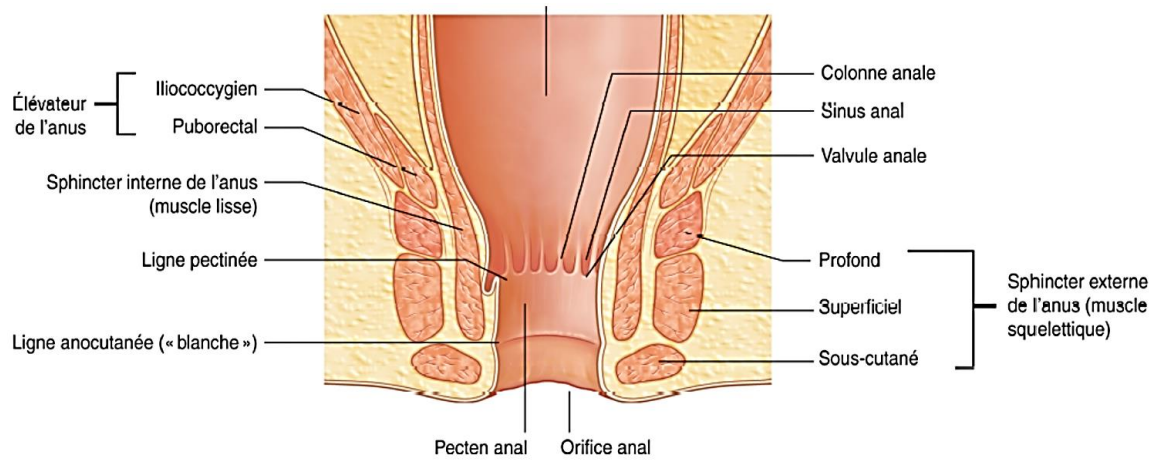


Figure 4 : Section longitudinale du rectum et du canal anal (25).

c. Vascolarisation artérielle (Figure 5)

Les artères du rectum sont :

- Les artères hémorroïdales supérieures, branches de la mésentérique inférieure.
- Les artères hémorroïdales moyennes, branches de l'hypogastrique.
- Les artères hémorroïdales inférieures, branches de la honteuse interne.
- L'artère sacrée moyenne donne au rectum quelques rameaux très grêles qui se détachent au niveau des deux derniers trous sacrés.

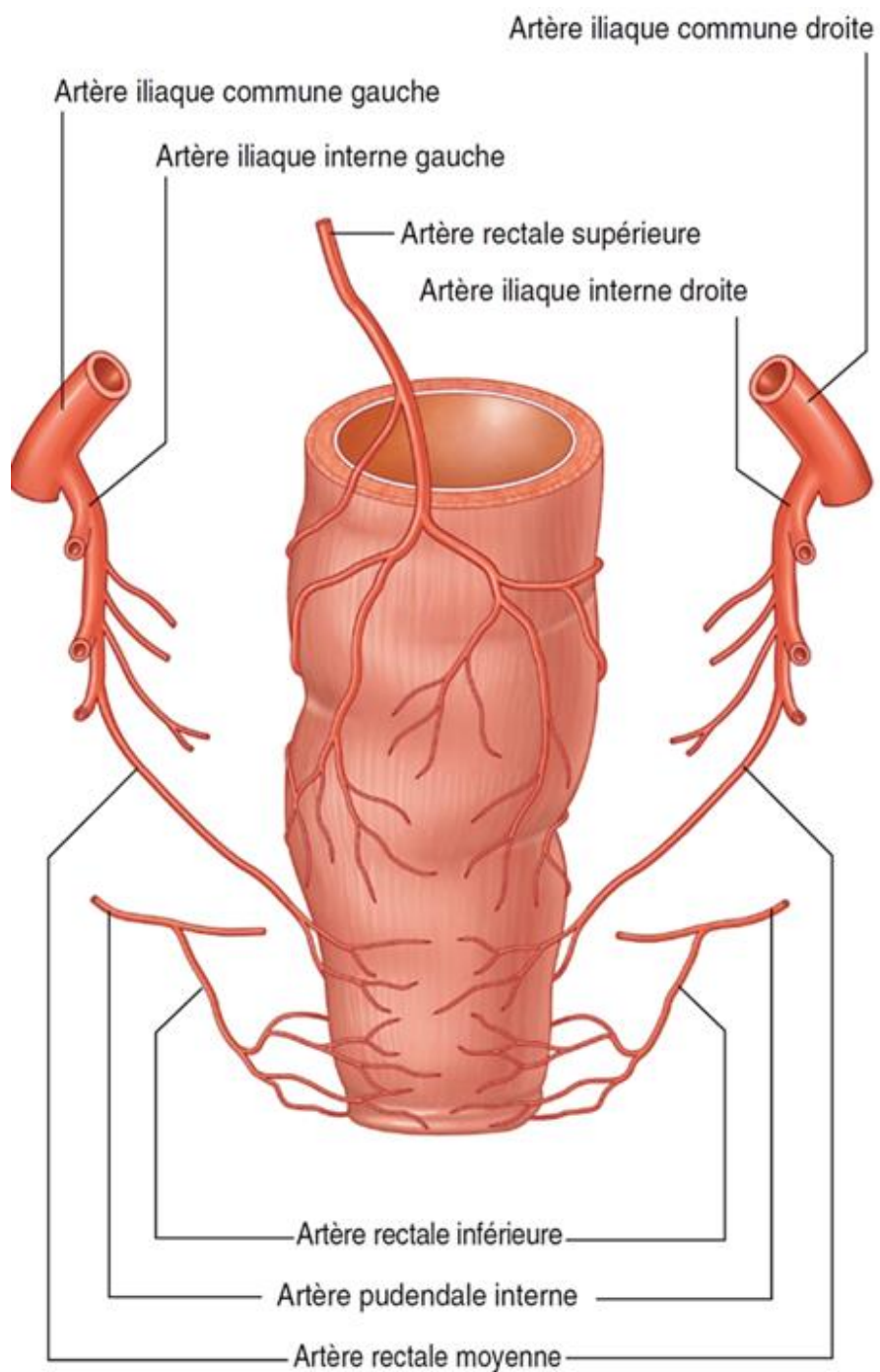


Figure 5 : Vascularisation artérielle du rectum et du canal anal (vue postérieure) (26).

d. Les veines du rectum (Figure 6)

Elles suivent à peu près le même trajet que les artères, on décrit :

- Les veines hémorroïdales supérieures qui se jettent dans la veine porte par la petite veine mésentérique.
- Les veines hémorroïdales moyennes et inférieures se drainent vers la veine cave inférieure par les veines iliaques internes.

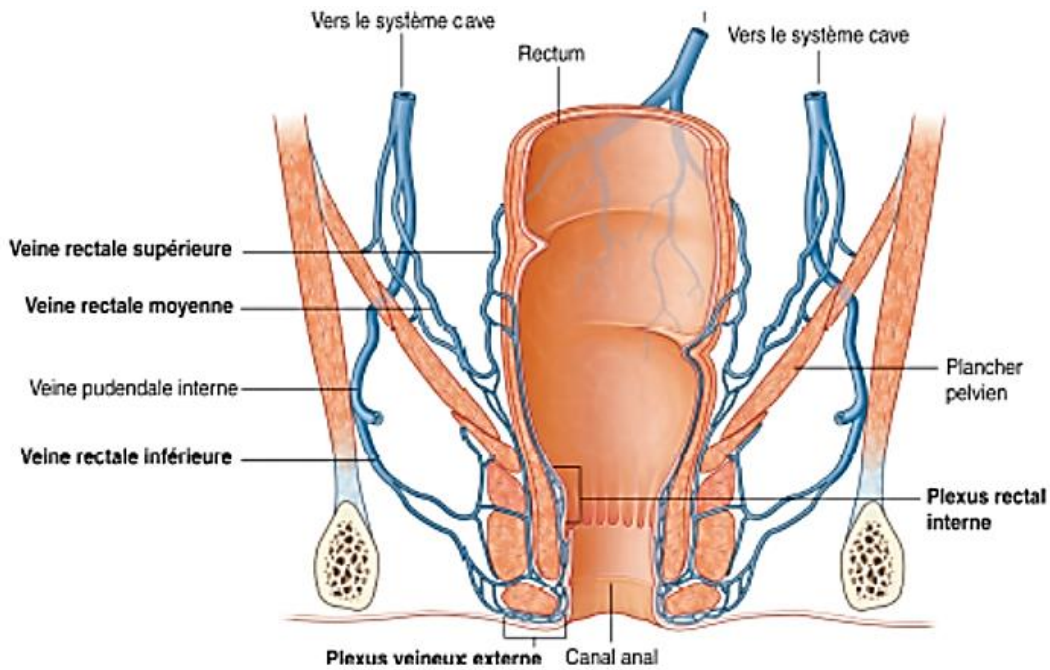


Figure 6 : Vascularisation veineuse du rectum et du canal anal (27).

3. Histologie

Pour la référence de cette section voir (28).

3.1. Histologie du côlon

Le côlon se caractérise macroscopiquement par son diamètre plus volumineux que le grêle, la présence de bandelettes musculaires longitudinales (au nombre de 3), entre lesquelles des bosselures sont observées. Ces dernières sont séparées par des sillons, qui impriment des plis sur la muqueuse, appelés crêtes ou valvules coliques. Sur la partie antérieure s'implante des masses graisseuses, les appendices épiploïques.

Comme dans le reste du tube digestif, le côlon présente une muqueuse, une sous-muqueuse, une musculature principalement circulaire (interne), avec une couche longitudinale (externe) formant une bande continue (taenia coli), sauf au niveau du rectum.

a. La muqueuse :

Comporte un épithélium de revêtement et un tissu conjonctif sous-jacent portant le nom de chorion. L'épithélium de revêtement est à majorité fait de cellules caliciformes qui s'invagine dans la muqueuse en cryptes de Lieberkühn. Le chorion est riche en tissu lymphoïde (lymphocytes diffus et follicules lymphoïdes débordant vers la musculature-muqueuse).

La muqueuse observée au moyen grossissement, présente des glandes tubuleuses droites serrées, dont la base repose sur la musculature muqueuse. Elles sont soutenues par un chorion parsemé de leucocytes mononucléés.

Au fort grossissement, l'épithélium est formé de cellules entérocytaires et caliciformes. Ces dernières, abondantes, augmentent en nombre vers le

rectum. Le mucus (faiblement coloré), devient plus abondant protégeant la muqueuse, des résidus de plus en plus déshydratés.

b. La musculaire-muqueuse :

Elle est constituée d'une mince couche de tissu musculaire lisse ; elle est absente au niveau du canal anal.

c. La sous-muqueuse :

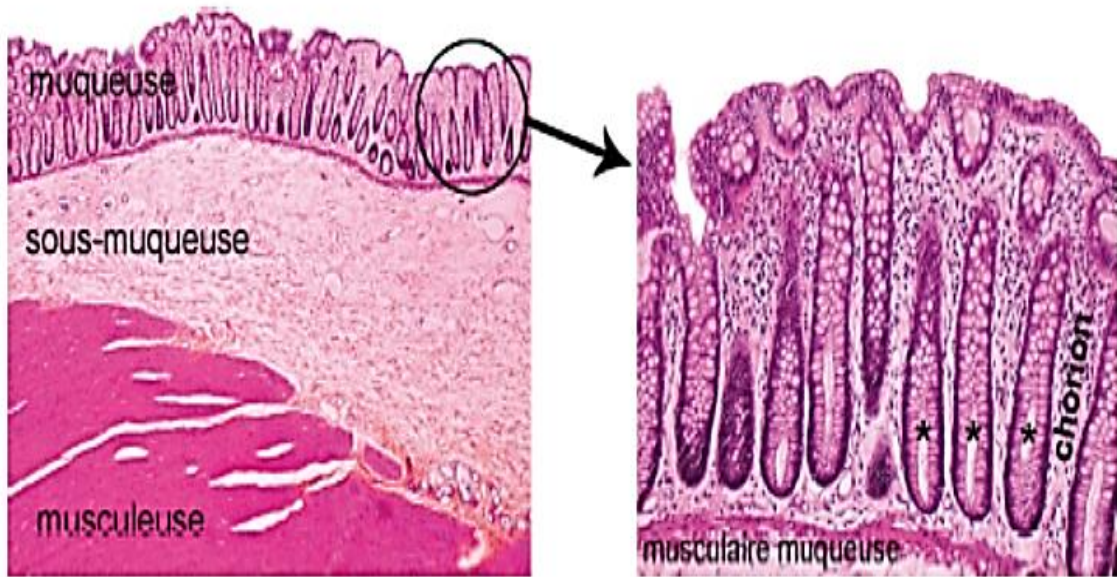
Elle est constituée de tissu conjonctif et contient le plexus nerveux de Meissner (ou « plexus sous-muqueux de Meissner ») ainsi que des vaisseaux sanguins et lymphatiques pour la muqueuse.

d. La musculeuse :

Elle a une disposition générale en deux couches de tissu musculaire lisse : circulaire interne et longitudinale externe, avec toutefois des discontinuités de cette couche longitudinale externe qui forme en fait des bandelettes antérieure et postérieures (tænia coli) reliées par de fins faisceaux musculaires longitudinaux. Au cours de l'examen coloscopique, on peut observer dans la cavité sous forme de plis de contraction transversaire l'activité physiologique de la musculeuse circulaire. Entre ces deux couches se situe le plexus nerveux d'Auerbach (ou « plexus myentérique d'Auerbach »).

e. La tunique externe :

Cette tunique externe est une séreuse volontiers infiltrée de tissu adipeux. Elle présente toutefois par endroits des adhérences qui réalisent des zones adventitielles.



* : Glandes de Lieberkühn

Figure 8 : Histologie du côlon.

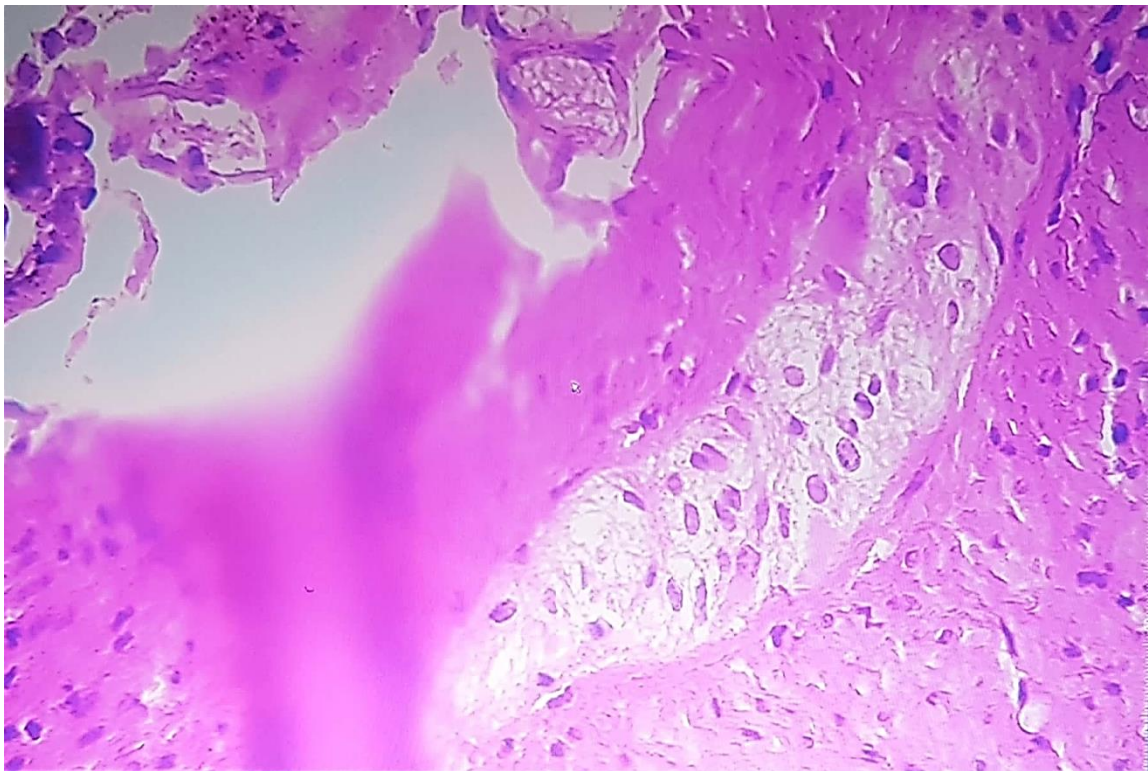


Figure 7 : Cellules ganglionnaires (Service d'Anatomie et Cytologie Pathologiques CHU du Point G - 2019)

3.2. Histologie du rectum

Le rectum est la portion dilatée, terminale du côlon. Sa muqueuse est similaire à celle du reste du côlon, avec une abondance encore plus prononcée de cellules à mucus. Sa jonction avec l'anus est marquée par le passage abrupt à une muqueuse de type malpighien pluristratifié non kératinisé. Cette dernière passe progressivement vers un revêtement cutané avec ses annexes.

3.3. Histologie du canal anal

Partie terminale du tube digestif, le canal anal fait suite au rectum; sa longueur est courte : 3 à 4 cm et il assure par ses sphincters la continence des matières fécales. A la partie moyenne du canal, le bord libre des 6 à 8 valvules (semi-lunaires et transversales) de Morgagni forment une ligne appelée « ligne pectinée ». A partir de la ligne pectinée, on peut distinguer deux zones successives : en haut, la partie rectale et ensuite la partie terminale externe.

a. La zone rectale :

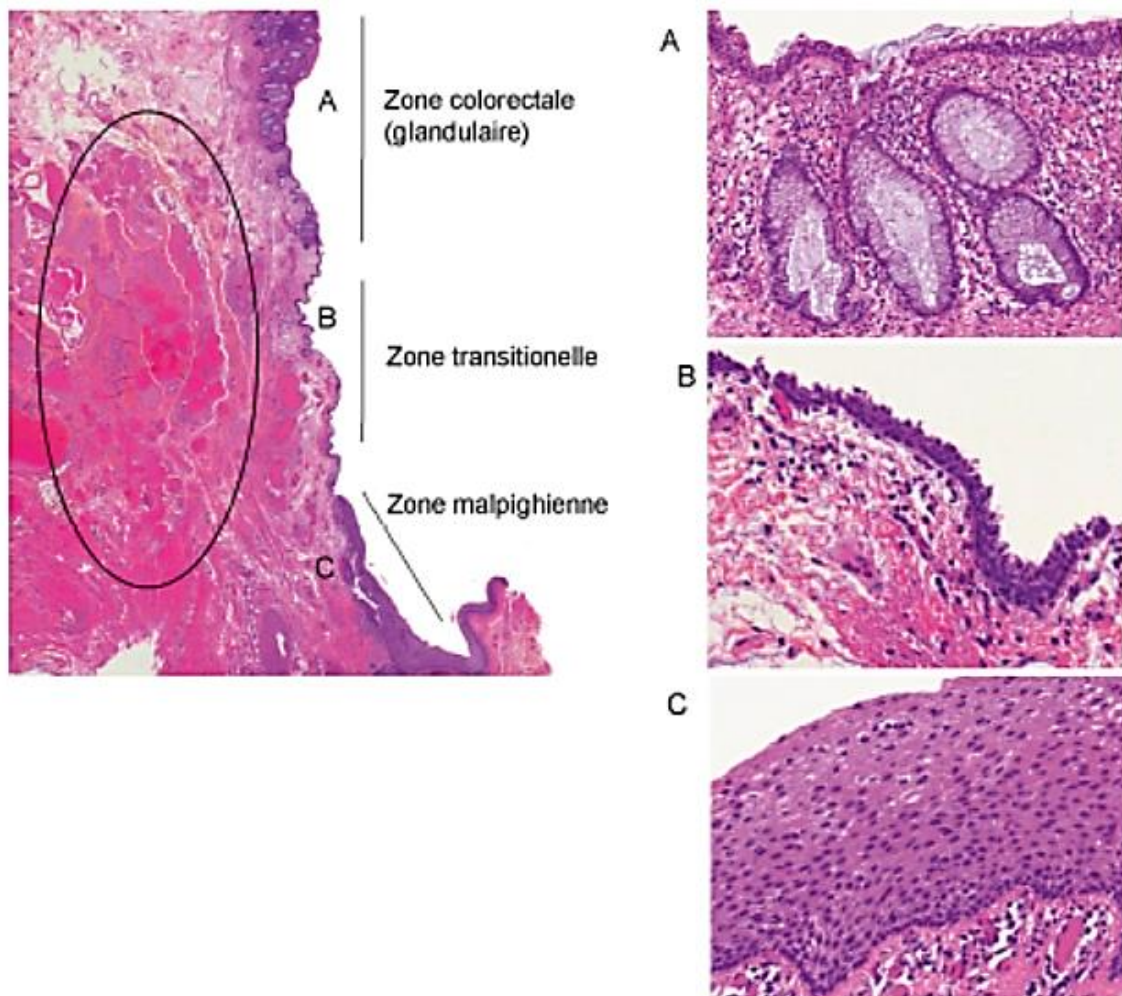
Au-dessus de la ligne pectinée se fait la transition entre la muqueuse rectale et la muqueuse anale : les glandes de Lieberkühn se raréfient, les cellules épithéliales deviennent cubiques puis font place à un épithélium malpighien (non kératinisé).

La musculaire-muqueuse (suite de la musculaire-muqueuse du rectale) se termine progressivement sur la ligne pectinée ; ses faisceaux résiduels forment des soulèvements ou replis verticaux nommés « colonnes rectales de Morgagni ».

b. La zone externe :

Située sous la zone pectinée, elle-même est divisée en deux parties :

- La zone ano-cutanée dite « lisse », constituée d'un épithélium malpighien mince.
- La zone cutanée ou « marge anale », pigmentée, kératinisée, avec des annexes pilosébacés.



A : Muqueuse glandulaire de type rectal avec des glandes de Lieberkühn mucosécrétantes.

B : Muqueuse de type transitionnelle.

C : Muqueuse malpighienne, pluristratifiée, non kératinisante

Le cercle entoure un plexus hémorroïdaire.

Figure 9 : Histologie du canal anal.

III. Physiopathologie

Sur le plan physiopathologique, l'aspect à écrire est celui d'un intestin proximal dilaté avec une progressive ou abrupte transition à un calibre normal. La zone de transition est souvent décrite en forme de cône. L'intestin proximal augmente en diamètre mais aussi en longueur. Le degré d'hypertrophie ou de dilatation dépend de la durée et du degré d'obstruction, indirectement de l'âge du patient au moment de l'intervention (31). Les phénomènes coordonnant cette physiopathologie auraient des explications embryologiques. En effet, Okamoto et Ueda ont examiné des embryons humains après coloration argentique et ont ainsi démontré qu'il existait une migration des neuroblastes de la crête céphalique neurale entre la sixième et la huitième semaine de gestation dans le sens cranio-caudal, partant de l'œsophage (32). La migration des neuroblastes jusqu'au côlon distal et au rectum avec la formation des cellules ganglionnaires dans les plexus mésentériques est terminée à la douzième semaine de gestation. La survie, la prolifération et la différenciation des cellules sont sous la dépendance de signaux moléculaires par l'intermédiaire de récepteurs membranaires : la protéine RET et l'un de ses ligands, le Glial cell line derived neurotrophic factor (GDNF) (33). Il se produit une interruption de la différenciation des cellules des plexus myentériques chez les patients atteints de HSCR, et ce à un stade précoce de la gestation. Cela expliquerait qu'il existe une atteinte continue et que le diagnostic est toujours affirmé par une biopsie rectale. La longueur d'intestin ainsi atteint varie, comme on a pu le voir de la forme « classique » recto-sigmoïdienne à la forme colique totale, en passant par une forme plus courte rectale.

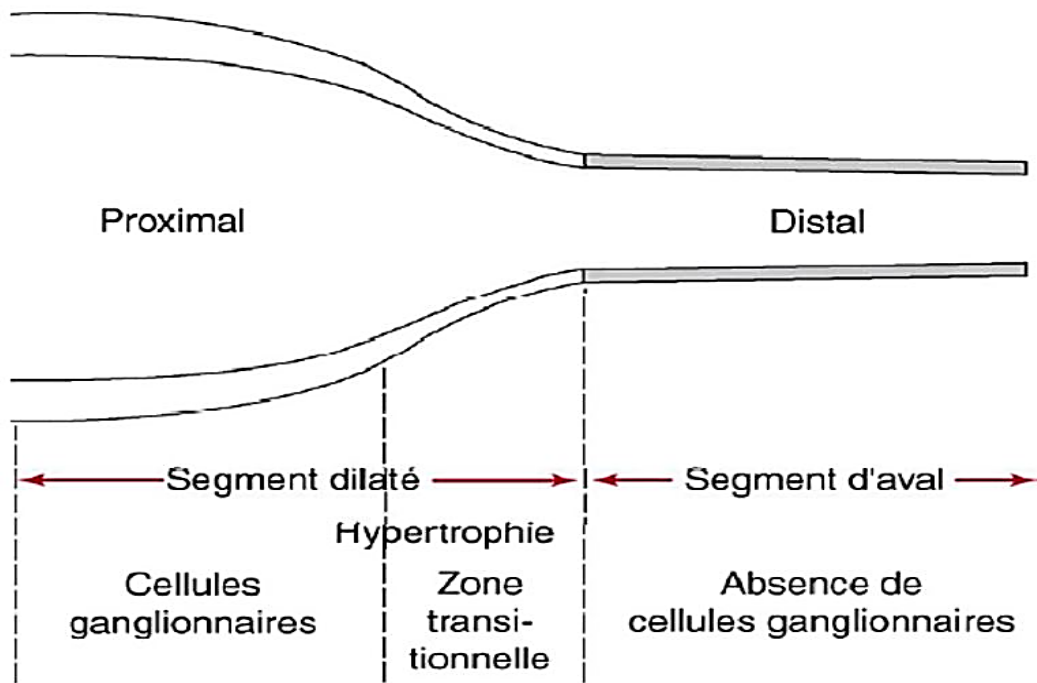


Figure 10 : Première description physiopathologique de HSCR (34).

IV. Anato-pathologie

Pour les références de cette section voir (35-43).

La définition de la HSCR est également histologique, le mégacôlon étant considéré comme lésion secondaire, il est donc nécessaire d'identifier deux sortes de lésions dans la maladie mégacolique congénitale :

- Les lésions macroscopiques, le mégacôlon correspondant à la phase secondaire de la maladie.
- Les lésions microscopiques : lésions des plexus nerveux du segment rétréci en aval de la dilatation, présentes depuis la phase initiale de la maladie.

1. Les lésions macroscopiques

Le mégacôlon correspond à une dilatation segmentaire le plus souvent sigmoïdienne. Deux lésions sont associées : la dilatation elle-même et l'hypertrophie musculaire atteignant surtout les couches circulaires. Puis, les lésions ultérieures apparaissent comme la disparition des bosselures, les bandelettes longitudinales qui s'effacent, la paroi s'épaissit de plus en plus, cette hypertrophie touche aussi les appendices épiploïques, les vaisseaux et les mésos.

Le mégacôlon est constitué le plus souvent par le côlon sigmoïde. Il existe parfois des prolongements sur le côlon iliaque et le côlon descendant, rarement tout le côlon est dilaté. On peut constater quelque fois aussi l'existence de méga-rectum.

Le segment rétréci sous-jacent correspond à l'obstacle fonctionnel, cette zone apéristaltique est habituellement localisée au recto-sigmoïde (90% des cas). Elle peut être très courte (vers le haut rectum ou vers le bas rectum, association d'un méga-rectum) ou très longue intéressant tout le sigmoïde, le côlon gauche sur tout le cadre colique parfois même étendue sur le grêle. La zone de transition en forme d'entonnoir s'interpose entre ces deux segments.



Figure 11 : Aspects macroscopiques d'une pièce de résection colique pour HSCR (Service d'anatomie et Cytologie Pathologiques CHU du CHU du Point G - 2019).

2. Les lésions microscopiques :

Dans le segment atteint, la lésion fondamentale est l'absence des cellules ganglionnaires, à leur place, on trouve des fibres nerveuses sans myéline avec des cellules de SCHWAN.

Le segment sus-jacent dilaté ne comporte pas d'anomalies nerveuses. Le segment intermédiaire présente une innervation « intermédiaire » faite de cellules ganglionnaires petites et rares à noyau peu visible. Ce segment intermédiaire peut être déplacé en zone franchement pathologique du fait des phénomènes de « lutte » poussant cette zone en aval (risque d'exérèse par défaut).

L'étude anatomopathologique a un intérêt diagnostique. La biopsie rectale permettant d'asseoir le diagnostic clinique, l'examen des pièces opératoires,

quant à lui, est indispensable car lui seul peut affirmer que la limite supérieure de résection est passée en zone saine.

La biopsie à la pince de Noblett (faite sans anesthésie), qui est une biopsie par aspiration, comporte souvent de la muqueuse, sous-muqueuse ou musculaire muqueuse ; la biopsie chirurgicale (faite sous anesthésie générale ou locorégionale) comporte de la muqueuse, sous-muqueuse et musculuse (44).

Il est nécessaire de noter que, de façon normale, la zone du sphincter anal contient peu ou pas de cellule ganglionnaire. Parallèlement, à côté de cette pauvreté en cellules ganglionnaires dans cette région est constatée une hyperplasie des filets nerveux. C'est pour cette raison qu'il convient de réaliser la biopsie rectale diagnostique bien au-dessus de la ligne pectinée (2 cm chez le nouveau-né ou nourrisson et 3 cm chez l'enfant). De plus, les biopsies peuvent être d'interprétation difficile chez le nouveau-né, car les cellules des plexus myentériques sont souvent immatures à ce stade (44), d'où la nécessité d'avoir des anatomopathologistes spécialisés en pédiatrie et souvent confrontés à ce diagnostic. Les colorations spécifiques enzymo-histo-chimiques (acétylcholinestérase) mettent en évidence une hyperplasie des filets nerveux qui remontent jusqu'à l'apex des villosités. Les colorations standards (histologie) confirment l'absence de cellule ganglionnaire dans la sous-muqueuse et la musculuse (45). Nous pouvons retenir que seule la biopsie rectale permet d'affirmer le diagnostic de HSCR en mettant en évidence une absence de cellule ganglionnaire associée à une hyperplasie et/ou hypertrophie des filets nerveux

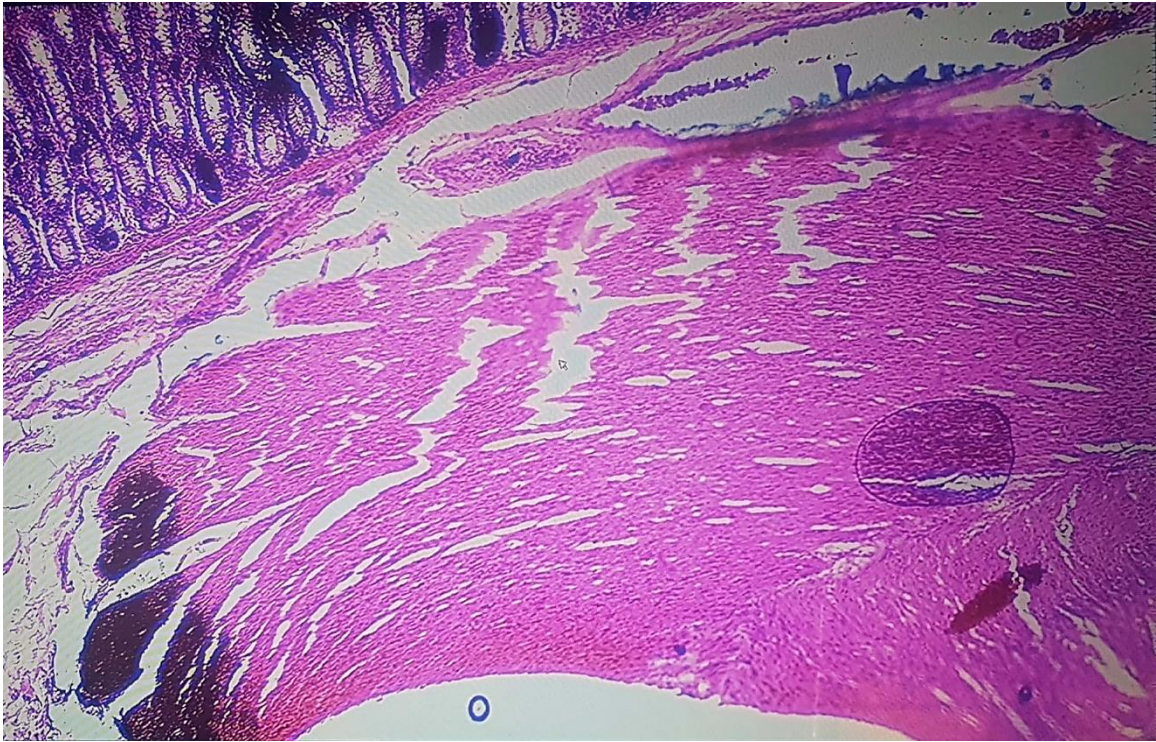


Figure 13 : Absence de cellule ganglionnaire (Service d'Anatomie et Cytologie Pathologiques CHU du Point - 2019).

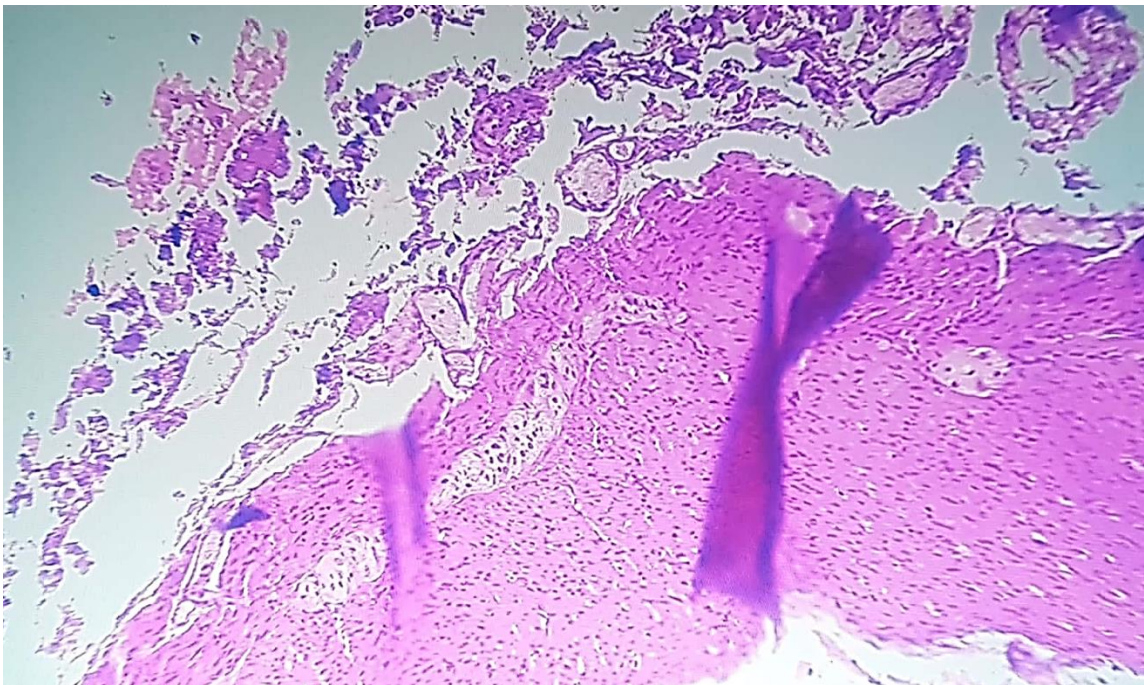


Figure 12 : Hypertrophie des filets nerveux (Service d'Anatomie et Cytologie Pathologiques CHU du Point G - 2019).

V. Génétique

Les études de génétique humaine ont permis l'identification de plus d'une douzaine de gènes dont les mutations sont associées à HSCR. Ceux-ci incluent entre autres le gène codant pour le récepteur membranaire à activité tyrosine kinase, RET (46-49), les gènes codant pour ses ligands appartenant à la famille des facteurs neurotrophes dérivés de la glie, GDNF (50-52), et NTN (53-54) ; le gène codant le récepteur couplé aux protéines G, EDNRB (55-57) ; les gènes qui codent pour son ligand EDN-3(Endotheline-3) (58) ainsi que l'enzyme catalysant la biosynthèse de ce dernier, ECE (Endotheline convertizing enzyme) (59) ; les gènes SOX10 (60-61), ZFHXB (62-63), PHOX2B (64-65) et TCF4 (66) codant tous pour des facteurs de transcription ; et enfin le gène KIAA1279 lequel code pour la protéine intracytoplasmique KIF1 (kinesin family member 1 binding protein) (67). Il est important cependant de noter que la pénétrance, la sévérité de l'aganglionose et le biais sexuel associée à chacune de ces mutations individuelles sont très variables ; démontrant la complexité de la génétique de HSCR. En accord avec ceci, chez certains patients des interactions gène-gène ainsi que l'influence des gènes et/ ou loci modificateurs sur les mutations connues de la maladie ont été identifiées et suggérées comme étant la cause de HSCR (50)(51)(52)(56)(68-71).

De tous les gènes sus-mentionnés, le gène RET est le plus important et est muté dans 50% des cas familiaux et 15-20% des cas sporadiques de HSCR. Après lui vient, le gène EDNRB étant muté dans environ 5% des cas. Quant aux gènes GDNF, NTN, EDN-3 et ECE, leur mutation sont rarement associées à la maladie (2). Les mutations des gènes SOX10, PHOX2B, TCF4 et KIAA1279 sont retrouvées dans les formes syndromiques de HSCR (60-67).

VI. Diagnostic

Nous avons choisi comme type de description la forme recto-sigmoïdienne.

1. Clinique

Pour les références de cette section voir (72-77).

A ce jour, dans les zones géographiques où cela est possible, la plupart des cas de HSCR sont diagnostiqués dans les premiers mois de vie.

1.1. Dans la période néo-natale

Il s'agit le plus souvent d'un garçon né à terme de poids normal, avec un retard d'élimination méconiale de 24 à 48 heures et qui présente des signes digestifs discrets : problèmes d'alimentation, constipation, distension abdominale, avec épreuve à la sonde positive. Dans les formes plus sévères, deux tableaux dominent la symptomatologie : occlusion intestinale basse ou entérocolite. « Toute entérocolite chez un nouveau-né à terme, doit faire suspecter une HSCR jusqu'à preuve du contraire ».

1.2. Chez le nourrisson et le jeune enfant :

Le tableau est le plus souvent celui d'une constipation avec des épisodes obstructifs ou de diarrhée. Le ballonnement abdominal est progressif, l'hypotrophie fréquente. L'abdomen distendu est météorisé, les fécalomes sont parfois palpables et le toucher rectal trouve une ampoule rectale vide. Les complications à type d'occlusion, de péritonite ou d'entérocolite sont moins fréquentes que dans la période néonatale.

1.3. Chez le grand enfant ou l'adulte :

Le diagnostic est devenu exceptionnel avec un tableau typique du constipé chronique, anorexique, hypotrophique, à gros ventre et jambes maigres. Les fécalomes sont palpables, l'ampoule rectale reste vide contrairement à ce qui

est observé dans les constipations sévères. Quel que soit l'âge et le mode de présentation, le diagnostic d'une HSCR repose sur les résultats de trois explorations : la biopsie avec étude anatomo-pathologique, la radiologie et la manométrie rectale.

2. Les explorations radiologiques

Les clichés de l'abdomen sans préparation et le lavement opaque sont les examens essentiels permettant d'approcher au plus près le diagnostic de la HSCR et d'évaluer la longueur de la zone aganglionnaire, les autres explorations radiologiques ont un intérêt beaucoup plus limité.

2.1. Abdomen sans préparation (ASP)

L'ASP retrouve la distension colique avec une absence d'aération rectale évocatrice du diagnostic. La dilatation peut remonter sur l'ensemble du grêle lorsque l'occlusion se complète et en l'absence de prise en charge. Il peut aussi retrouver, au stade de complication, soit un pneumopéritoine, témoin d'une perforation le plus souvent diastatique du cæcum, soit une pneumatose intestinale (liseré clair entre les parois digestives), voire à un stade plus avancé une pneumatose portale témoin d'une entérocolite aiguë sévère. Les touchers rectaux répétés, les montées de sonde, les massages abdominaux doivent améliorer les clichés standards, en montrant une diminution de la dilatation digestive sous peine de devoir rapidement dériver l'enfant.

2.2. Le lavement opaque

Le lavement opaque est un élément diagnostique majeur; cependant, son interprétation peut être délicate dans les premiers jours de vie, lorsque le transit ne s'est pas encore installé. Il a été classiquement décrit par Neuhauser (78) à la baryte et est beaucoup plus typique lorsqu'il est réalisé avec celle-ci, mais il est vrai que, pendant les premiers jours de vie, il est

souvent fait par beaucoup d'équipes avec des hydrosolubles (Gastrografine1) dans la crainte d'une perforation, ce qui ne donne pas toujours de bons clichés informatifs. Il doit être parfaitement réalisé par des radiologues expérimentés. La canule rectale doit simplement être placée juste au-dessus du canal anal et ne doit pas remonter trop haut afin de ne pas méconnaître une forme très courte, un cliché parfaitement de profil doit être réalisé et un cliché en évacuation doit être pris. L'opacification doit être progressive sans inonder d'emblée l'ensemble du côlon. Normalement, le rectum est la partie la plus large de l'intestin. Dans HSCR, le rectum apparaît petit, de taille identique au côlon aganglionnaire. La forme classique recto-sigmoïdienne montre un rectum rigide de taille normale et un côlon dilaté juste au-dessus de la boucle sigmoïdienne.

Cependant, quelque fois une zone très courte rectale peut être difficilement identifiable ou encore la forme pancolique en montrant un côlon sans aucune disparité de calibre. En effet, la forme pancolique se manifeste comme une occlusion du grêle incomplète; la rétention de baryte deux à trois jours après un lavement doit faire suggérer cette forme colique totale, ainsi que l'accentuation, voire la décompensation de l'occlusion après le lavement. Des angles splénique et hépatique coliques peu marqués (côlon en « point d'interrogation ») doivent aussi faire évoquer la forme totale ou intermédiaire (73).

Dans la forme recto-sigmoïdienne chez le nourrisson, le lavement montre la disparité du calibre, entre la zone pathologique et la zone normale, constitue le principal signe retrouvé en cas de HSCR et ceci correspond à la zone de transition située entre le segment sain et le segment pathologique ; la dilatation touchant le segment sain en amont.

3. Les explorations non-radiologiques

3.1. La manométrie rectale

Cet examen dynamique permet l'étude du réflexe recto-anal inhibiteur et de la compliance du rectum. L'examen se fait sans anesthésie, en introduisant une sonde avec un ballonnet dans le rectum. Le gonflement du ballonnet entraîne la distension du rectum, qui entraîne immédiatement un relâchement du sphincter interne et une contraction du sphincter externe. Dans HSCR, la distension rectale n'entraîne aucun relâchement du sphincter interne et met en évidence une hypertonie (79). La spécificité de la manométrie rectale est de 95 %, mais sa sensibilité n'est que de 25 %, pouvant entraîner des faux négatifs (80).

3.2. Biopsie

Pour les références de cette section voir (79,81,82).

La biopsie rectale doit être réalisée chez tout nourrisson suspect de HSCR : c'est, en effet, l'absence de cellules ganglionnaires dans les plexus myentériques et sous-muqueux, et l'hyperplasie schwannienne qui l'accompagne qui vont affirmer la maladie. Ce sont Swenson et al. qui ont introduit cette méthode diagnostique (74). Deux types de biopsie peuvent être réalisés. La biopsie rectale par aspiration grâce à la pince de Noblett permet d'obtenir de la muqueuse et de la sous-muqueuse, parfois de la musculature, et a l'avantage de ne pas nécessiter une anesthésie générale (83). Elle doit bien sûr être faite suffisamment haut (2 cm chez le nouveau-né ou nourrisson, 3 cm chez l'enfant). Les complications en sont rares; cependant, des perforations ou des hémorragies ont été décrites (84).

La biopsie rectale chirurgicale permet d'obtenir la muqueuse, la sous-muqueuse et la musculature. Elle nécessite une anesthésie générale ou une

rachianesthésie que nous préférons si l'hémostase le permet. Celle-ci est réalisée lorsque la biopsie à la pince de Noblett ne permet pas de conclure ou s'il existe un doute avec une pseudo-obstruction intestinale chronique, puisque la preuve de celle-ci ne peut être apportée que par la description d'une hypertrophie des filets nerveux dans la musculuse (76)(85).

Une histologie conventionnelle est pratiquée, mais aussi une coloration spécifique enzymo-histochimique (acétylcholinestérase ou l'alphanaptyléstérase), permet de mettre en évidence l'hypertrophie des filets nerveux (77)(86). Dans 90 % des cas, le diagnostic peut être posé grâce à la biopsie par aspiration (81). Les échecs viennent souvent d'un prélèvement trop superficiel, d'un prélèvement fait en zone transitionnelle (trop près du canal anal), parfois de l'association d'une absence en immunohistochimie d'hypertrophie schwannienne retrouvée avec une absence en histologie conventionnelle de cellules ganglionnaires témoignant le plus souvent d'une véritable HSCR, mais dont l'hypertrophie schwannienne n'est pas encore effective le plus souvent parce qu'il s'agit d'un nouveau-né. C'est pourquoi, ces biopsies doivent être confiées à des anatomopathologistes expérimentés à ces méthodes de prélèvement et de détection.

VII. Formes cliniques

Pour les références de cette section voir (72,75).

1. Les formes topographiques

- Les formes ultra-courtes,
- Les formes longues,
- La forme totale

- Forme classique recto-sigmoïdienne (voir notre type de description clinique).

2. Les formes compliquées

2.1. L'entérocolite

Elle est fréquente chez le nouveau-né et le nourrisson, dans les formes longues et totales ainsi que dans la période post-opératoire. Dans sa forme banale, d'origine obstructive, elle fait pratiquement partie de la maladie. L'entérocolite nécrosante est beaucoup plus grave et reste la cause principale de mortalité. Toute apparition de diarrhée, à fortiori hémorragique doit la faire redouter ; le cliché sans préparation ou l'échographie peuvent montrer une pneumatose de la paroi intestinale ou de la veine porte, un épaissement des parois d'anses digestives modérément dilatées, du liquide intrapéritonéal.

2.2. La perforation

Il s'agit d'une perforation mécanique diastatique et non pas sur entérocolite, elle survient surtout en période néonatale, bien qu'elle est exceptionnelle, et touche dans la majorité des cas la région néonatale. Le tableau clinique est celui d'une péritonite nécessitant une prise en charge médico-chirurgicale en urgence.

VIII. Pathologies associées

Les risques de récurrence sont d'environ 5% dans une même famille. Ces atteintes familiales sont plus fréquentes dans la forme totale.

1. La trisomie 21 Pour la référence voir (87).

L'association est classique (5 à 6 % des cas de HSCR). L'âge parental est plus élevé qu'habituellement. La topographie de l'atteinte est sans particularité. Le pronostic fonctionnel de l'affection après traitement

chirurgical est assez mauvais : encoprésie, incontinence, serait plus fréquente.

2. Anomalies urinaires

Pour la référence voir (87).

Elles sont plutôt la conséquence de la stase stercorale : compression vésicale, dilatation urétrale variable, apparaissent au cours de l'évolution et régressant le plus souvent après résection de la zone aganglionnaire.

Exceptionnellement, il existe une association avec une polykystose.

3. Anomalies digestives

Pour les références voir (88-89).

La malformation ano-rectale est l'association la plus fréquente, les signes cliniques sont souvent mis sur le compte des séquelles de la malformation ano-rectale. Les signes radiologiques sont atypiques : la zone de transition est inconstante, la rétention barytée est plus fréquente. D'autres anomalies digestives peuvent se voir : sténose ou atrésie intestinale, malrotation et duplication.

IX. Diagnostic différentiel

Pour les références de cette section voir (75,90-91).

Le diagnostic différentiel se fait avec toutes les étiologies du syndrome obstructif intestinal, responsable d'occlusion ou de constipation chez l'enfant.

- 1. Occlusions organiques :** Malformations ano-rectale, atrésie et sténose coliques, duplication colique.

2. Occlusions fonctionnelles

Témoignent de l'immaturation fonctionnelle du côlon et se manifeste par : le syndrome du bouchon méconial (plug syndrome), le syndrome du petit côlon gauche.

3. Les pseudo-obstructions intestinales chroniques (POIC)

Ce sont des situations cliniques caractérisées par un syndrome occlusif sans la mise en évidence d'un obstacle, ils regroupent : les myopathies digestives, les neuropathies digestives, l'hyperplasie du plexus myentérique, l'anomalie de cellules agyrophiles. Le diagnostic repose sur l'étude anatomopathologique.

X. Traitement

Le traitement définitif de HSCR repose sur l'intervention chirurgicale par différentes techniques mises au point par différents auteurs. Dans ce chapitre, nous nous intéresserons uniquement aux deux techniques utilisées dans notre étude.

1. Buts et principes

Pour les références voir (75,92).

Le principe du traitement est la conséquence logique de la connaissance de la pathogénie : ce sont la résection du segment pathologique aganglionnaire et le rétablissement de la continuité digestive en respectant l'appareil sphinctérien. La tendance actuelle serait de proposer précocement en un temps ce traitement radical de la maladie en période néonatale, dès confirmation du diagnostic.

2. Moyens

2.1. Traitement d'attente

Dans les formes habituelles où la maladie est révélée par un syndrome occlusif, la première mesure thérapeutique urgente est de lever l'occlusion afin d'éviter la stase intestinale, source éventuelle d'entéocolite grave. Deux attitudes sont possibles pour obtenir cette levée d'obstacle mais ce n'est qu'après que le malade stabilisé.

a. La prise en charge immédiate :

- La réanimation :

Consiste à réchauffer le malade, le réhydrater et à corriger les troubles hydro-électrolytiques. Parfois cette réanimation est obligatoirement réalisée en milieu spécialisé, en cas d'entéocolite, de perforation et de déshydratation sévère.

- La prise en charge par nursing

Pour les références voir (73)(75)(92)(93).

En effet, une fois le diagnostic posé, 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. C'est ce qu'on appelle le nursing. Il faut que le nourrisson réponde rapidement au nursing, c'est-à-dire s'améliore à la fois cliniquement et radiologiquement, ce qui permet de le réalimenter rapidement. Si l'amélioration n'est pas notable dans les 48 heures et que l'enfant ressent toujours des douleurs, voire qu'une fièvre apparaisse 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'entéocolite aiguë, complication la plus grave exposant à une mortalité en période néonatale (94). De plus en plus, nous

recommandons une prise en charge chirurgicale rapide de la maladie en période néonatale, afin de mettre à l'abri l'enfant de la complication la plus redoutable qu'est l'entérocolite aiguë (89).

- Prise en charge chirurgicale de décompression (colostomie)

Pour les références voir (75)(92)(95)(96).

- Sièges de la colostomie :

Le siège et même le type de la colostomie sont discutés, ils dépendent non seulement de l'étendue de l'aganglionose et du type d'intervention définitive, mais également des habitudes du chirurgien, elle doit être impérativement faite en zone saine généralement sur le segment colique sus-jacent à la zone intermédiaire.

- Les indications

Pour la référence voir (73).

Indiquée de principe pour faciliter la préparation de l'intestin particulièrement chez les enfants plus grands avec une distension colique importante gênant l'abaissement de ce côlon peu fonctionnel, ou peut être utilisées systématiquement, même après nursing efficace, pour protéger les sutures colo-anales (J.BORDE) et pour éviter les différentes complications (entérocolite...).

2.2. Traitement radical

Pour les références voir (97-98).

Le traitement de HSCR est essentiellement chirurgical à ce jour, et consiste, quel que soit la technique utilisée, à réséquer le segment aganglionnaire et rétablir la continuité intestinale.

- Les techniques chirurgicales
- Technique de Swenson

Pour les références voir (75)(77)(97)(99-100).

Elle garde la faveur de nombreuses équipes, elle réalise l'ablation de tout le segment achalastique et d'une partie du sphincter interne avec rétablissement immédiat de la continuité par anastomose colo-anale par voie basse après abaissement transanal du côlon sain.

C'est une voie abdomino-transanale nécessitant deux champs opératoires distincts et deux équipes chirurgicales. Le malade est placé en décubitus dorsal, les membres inférieurs en légère flexion et abduction, le siège légèrement surélevé par un billot, une dilatation anale préopératoire est indispensable.

L'abdomen est ouvert par une médiane sous-ombilicale ou une para-médiane gauche qu'on peut élargir vers le haut ou par une oblique para-rectale gauche depuis le pubis. Les deux anses de la colostomie sont fermées temporairement pour éviter la contamination. Après repérage des uretères, le péritoine est incisé sur le rectum, l'hémostase est faite sur la musculature rectale, le cheminement de la libération se fait de haut en bas et circulairement strictement au contact de la paroi rectale, évitant ainsi toutes les structures nerveuses pelviennes (les filets nerveux sacro-recto-génito-pubiens également).

En arrière, la dissection doit aller très bas et dépasser le repère coccygien, en avant, il ne faut pas descendre jusqu'au périnée, latéralement : il faut atteindre les releveurs. Il faut alors libérer le segment sain et son arcade nourricière, une longueur intestinale suffisante est obtenue en général après ligature de l'artère hémorroïdale supérieure et des artères sigmoïdiennes.

La zone de transition est repérée par l'aspect macroscopique ou par biopsie extemporanée. Si le segment aganglionnaire est long (jusqu'au transverse ou plus), il faut décoller et basculer vers le bas le côlon droit (manœuvre de DOLOYERS).

L'intervention se poursuit par l'évagination du rectum par une pince intra-anale, puis résection rectale par une incision de la face antérieure, à 2 cm de la ligne cutanéomuqueuse.

Après lavage abondant du pelvis, le côlon sain est descendu à travers la section rectale sans torsion ni traction.

L'anastomose est conduite classiquement en deux plans séro-musculaire, puis muco-muqueux, puis elle est réintégrée dans le pelvis à travers l'anus.

Enfin, on procède à une péritonisation et fermeture plan par plan de la paroi abdominale, avec mise en place d'une sonde trans-anastomotique pendant huit jours et d'une sonde gastrique jusqu'à une reprise du transit.

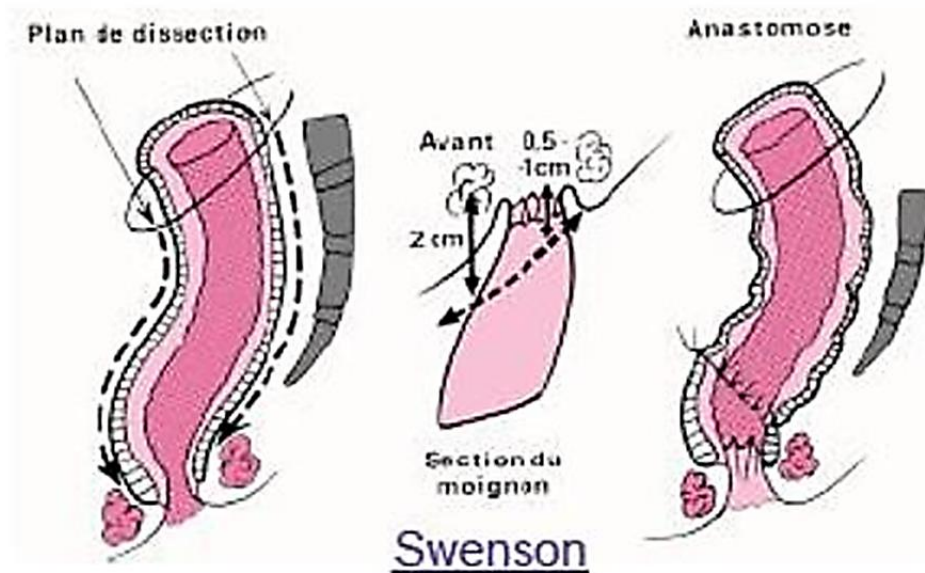


Figure 14 : Technique de Swenson montrant le plan de dissection et l'anastomose.

- Technique de SOAVE

Pour les références de cette section voir (75)(98)(100-107).

Selon SOAVE : « cette technique permet d'abaisser le côlon jusqu'au point désiré, en le faisant passer à travers le canal rectal conservé intact dans sa structure parce que la mobilisation du recto-sigmoïde est effectuée complètement par voie extra-muqueuse, le côlon abaissé du côté périnéal ».

La technique :

- La position du malade

En décubitus dorsal, le bassin du malade au bord de la table opératoire pour permettre aux membres inférieurs de pendre et ainsi exposer le plancher pelvien et permettre une meilleure vision sur le cylindre musculaire.

- Le temps abdominal :

On commence, après avoir fait une dilatation anale par une laparotomie médiane ou oblique gauche, ligature et section des vaisseaux des segments sigmoïdien et colique de façon à libérer le côlon sur toute l'étendue qui doit être réséqué. On infiltre avec une solution de novocaïne à 0,5% la tunique séro-musculaire du recto-sigmoïde au-dessus du plancher pelvien, sans intéresser la tunique muqueuse. Sur cette zone infiltrée, on fait une incision longitudinale au bistouri, l'incision n'intéresse que la séro-musculaire et on commence à décoller le cylindre séro-musculaire du cylindre muqueux.

- Le décollement :

Le décollement est complété par les ciseaux à dissection tout le long de la circonférence de l'intestin jusqu'à ce qu'on obtienne une séparation nette entre les cylindres séro-musculaires proximal et distal et qu'apparaisse complètement libéré le cylindre muqueux sous-jacent. On procède à l'aide

d'un tampon imbibé d'adrénaline, et de l'index au décollement de la tunique séro-musculaire de la muqueuse sous-jacente, en allant le plus loin possible vers l'anus, l'adrénaline rend cette dissection peu hémorragique, certains vaisseaux sont coagulés sous le contrôle de la vue. A la limite entre le rectum et l'anus au niveau des releveurs moyens et des sphincters, on trouve des adhérences qu'on sectionne au ciseau tout le long de la circonférence. Après avoir mis un point de soie sur le côlon comme repère là où il devra être réséqué, on passe au temps périnéal.

- Le temps périnéal :

Après une bonne dilatation, on étire la ligne de jonction cutanéomuqueuse anale pour exposer le plus possible la muqueuse endo-anale et sur cette dernière, on fait une incision circonférentielle à un centimètre au-dessus de la jonction, puis le cylindre muqueux est disséqué vers le haut jusqu'au décollement abdominal précédant; ainsi, toute la muqueuse du rectum est séparée de la musculature, ce qui respecte l'intégralité de l'innervation pelvienne. Le manchon muqueux ano-rectal est alors abaissé à travers le canal musculaire recto-anal intact, ainsi que le côlon sus-jacent de telle sorte que l'on ait au niveau du rectum deux manchons musculaires concentriques. Après avoir complété l'abaissement, on fixe le bord circulaire supérieur du manchon séro-musculaire avec huit à dix points, au pourtour du côlon, fermant ainsi le plancher pelvien. Une sonde rectale est montée à l'intérieure du colon. Quand l'abdomen est fermé, on résèque du côté périnéal, au point prévu, le côlon abaissé, en laissant déborder de l'anus un segment de quatre à cinq centimètres, que l'on fixe avec cinq à six points en soie à la peau du périnée.

- La résection du moignon :

Après quinze jours, il se forme spontanément une adhérence cylindrique entre la séreuse colique et toute la musculuse du canal rectal. Naturellement, il ne se forme aucune adhérence entre la séreuse colique et la musculuse anale restée intacte, de ce fait Mr SOAVE attendait 10 à 12 jours pour sectionner le moignon colique, son extrémité se rétracte dans le canal anal sur un centimètre.

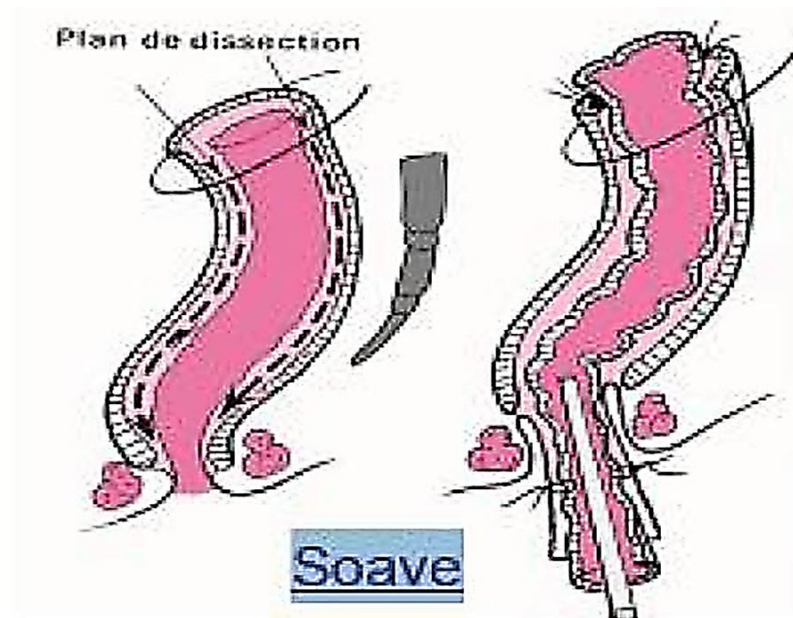


Figure 15 : Technique de Soave transanle.

XI. Résultats et complications

1. La mortalité

Pour la référence voir (108).

Elle a considérablement diminué au cours des dernières années, elle varie entre 1% et 7% selon les séries. Elle est essentiellement due à l'infection :

- La mortalité due à l'entérocolite représente 30% (et dans 40% de ces derniers le sepsis est associé à l'entérocolite).

- La péritonite et la pneumonie sont responsables de 18% des décès.
- En fait, cette mortalité n'est pas influencée par la technique utilisée, cependant, elle est influencée par la forme clinique, l'infection préopératoire et l'association à d'autres malformations congénitales notamment la trisomie 21.

2. Les complications post opératoires précoces

Pour la référence voir (109).

Certaines de ces complications sont communes à toute chirurgie abdominale (occlusion post-opératoire, les complications infectieuses...). D'autres sont plus spécifiques : sténose anastomotique, fistule de l'anastomose, fuite anastomotique, lâchage de suture.

3. Evolution à long terme

Pour la référence voir (107).

En général, les patients opérés nécessitent un suivi d'au moins 5 ans pour évaluer les résultats fonctionnels obtenus, les complications qui peuvent apparaître sont :

- La constipation, l'encoprésie, l'incontinence qui peuvent être : soit d'origine fonctionnelle, c'est le cas des enfants opérés tardivement ou ceux présentant une trisomie 21, car ces enfants n'ont jamais acquis l'apprentissage normal de la défécation ; soit d'origine organique par lésion vasculaire ou nerveuse lors de la dissection pelvienne.
- La sténose : régresse souvent après dilatation.
- Soiling : terme anglais désignant un suintement occasionnant une souillure du slip.
- Diarrhée et entérocolite.
- Dysurie, énurésie et incontinence urinaire.

- Impotence et complication génitale.
- Occlusion tardive sur bride.
- Mortalité tardive.

C. Matériel et méthodes

I. Cadre de l'étude

Notre étude s'est déroulée dans le service d'Anatomie et Cytologie Pathologiques du CHU du Point G en collaboration avec le service de Chirurgie Pédiatrique du CHU Gabriel Touré à Bamako.

Le Centre Hospitalier Universitaire (CHU) du Point "G", est un centre de troisième niveau de référence. Il est situé à 8 km du centre-ville, sur la colline du Point « G » et comprend 18 services spécialisés parmi lesquels le service d'Anatomie et Cytologie Pathologiques. L'Hôpital du Point « G » reçoit des malades venant aussi bien de Bamako que du reste du pays. Le CHU Gabriel Touré est situé au centre administratif de la ville de Bamako en commune III. A l'intérieur de cet établissement se trouve : les services de chirurgies pédiatrique et générale au sein du pavillon Bénitiéni FOFANA au Nord; le service d'accueil des urgences au Sud-ouest.

1. Description du service d'Anatomie et Cytologie Pathologiques du CHU Point G

C'est le seul service public d'Anatomie et Cytologie Pathologiques au Mali où est adressée la grande majorité des prélèvements pour des examens de cytologie et d'histologie. De plus, les compte-rendus anatomo-pathologiques y sont archivés.

Ces locaux comprennent une salle d'accueil, une salle de prélèvement pour la cytologie, une salle de macroscopie, une salle du registre des cancers, deux salles de technique, une salle de réunion, une salle d'archivage, cinq bureaux et deux toilettes. Le personnel du service se compose de : deux professeurs titulaires, un maître-assistant, un praticien hospitalier, des

médecins DES, un assistant médical, un technicien supérieur de santé, trois secrétaires, deux manœuvres, et les étudiants en année de thèse.

En plus de ses activités de diagnostic, ce service est aussi impliqué dans la recherche clinique comme l'illustre sa collaboration avec le Centre International de Recherche sur le Cancer (CIRC).

2. Description du service de chirurgie pédiatrique du CHU Gabriel Touré

C'est le service de référence pour la prise en charge des cas chirurgicaux pédiatriques. Son fonctionnement permanent est assuré par deux Professeurs, un Maître-assistant, un chirurgien plasticien, deux assistants médicaux, trois infirmiers de premier cycle, trois aides-soignants et deux techniciens de surface. A ceux-ci s'ajoutent les étudiants thésards et externes de la FMOS, les étudiants D.E.S., les médecins stagiaires, les élèves de l'Institut National de Formation en Science de la Santé (I.N.F.S.S.) et les travailleurs de la Croix Rouge.

II. Type et période d'étude

Il s'agissait d'une étude rétrospective qui s'est déroulée du 1^{er} Janvier 2012 au 31 Décembre 2018.

III. Population d'étude

Notre population était constituée seulement de patients atteints de HSCR confirmée par l'examen anatomopathologique.

IV. Echantillonnage

1. Critères d'inclusion

Ont été inclus, tous les cas de HSCR des sujets âgés de 0 à 15 ans diagnostiqués au service de Chirurgie Pédiatrique du CHU Gabriel Touré et

confirmés au service d'Anatomie et Cytologie Pathologiques du CHU du Point G.

2. Critères de non-inclusion

N'ont pas été inclus, tous les cas de HSCR non-confirmés par l'examen anatomo-pathologique, les cas des sujets de plus de 15 ans et les cas confirmés en dehors de la période de l'étude, les dossiers incomplets.

V. Variables étudiées

Les variables utilisées étaient les données : (i) sociodémographiques incluant âge, sexe, ethnie, profession des parents, résidence ; (ii) cliniques ; et (iii) anatomo-pathologiques notamment le diagnostic histologique.

VI. Collecte des données

Tous nos cas ont été colligés en fonction des données socio-démographiques, cliniques, et anatomo-pathologiques. Les données ont été recueillies sur une fiche d'enquête individuelle (Annexe).

VII. Gestion des données

La saisie et l'analyse des données ont été faites à l'aide du logiciel SPSS version 22. Les logiciels Word et Excel 2013 ont été utilisés pour la saisie des textes et le dressage des tableaux. Les tests statistiques utilisés étaient le test exact de FISHER avec pour seuil de signification $p < 0,05$.

VIII. Considérations éthique et déontologique

La confidentialité des données recueillies a été observée. Les résultats obtenus seront publiés au besoin.

D. Résultats

De 2012 à 2018, 38 cas de HSCR ont été diagnostiqués au service de Chirurgie Pédiatrique du CHU Gabriel Touré. Durant la même période, 25 544 pièces opératoires et biopsies ont été enregistrées et analysées au service d'Anatomie et Cytologie Pathologiques du CHU Point G, dont 64 cas de HSCR. Parmi ces 64 cas, 38 ont été diagnostiqués au service de Chirurgie Pédiatrique du CHU Gabriel Touré, et répondaient aux critères d'inclusion de notre étude.

I. Analyse uni-variée

1. Fréquence annuelle des cas de HSCR

Tableau I : Fréquence annuelle des cas de HSCR.

Année de diagnostic	Fréquence	Pourcentage
2012	8	21,1
2013	5	13,2
2014	4	10,5
2015	6	15,8
2016	6	15,8
2017	4	10,5
2018	5	13,2
Total	38	100

Nous avons observé la fréquence plus élevée en 2012 (21,1% soit 8/38) et la plus faible (10,5% soit 4/38) en 2014 et 2017. Mais de manière générale la moyenne annuelle des cas de HSCR était 5.

2. Données socio-démographiques

2.1. Âge

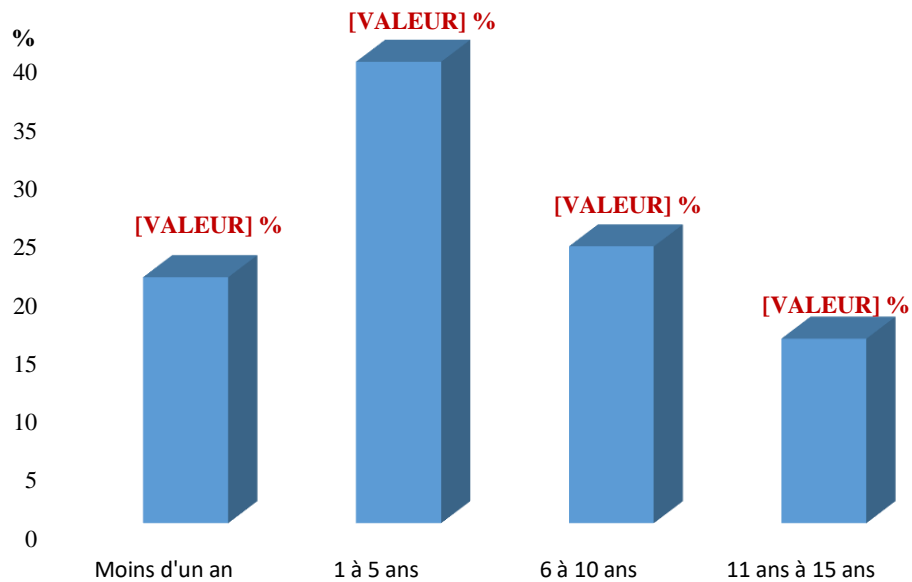


Figure 16 : Répartition des patients atteints de HSCR selon la tranche d'âge.

La tranche d'âge la plus représentée était celle de 1 à 5 ans avec 39,5 %. La moyenne d'âge était $4,97 \pm 3,86$ ans avec des extrêmes d'âge de 1 mois et 14 ans.

2.2. Sexe

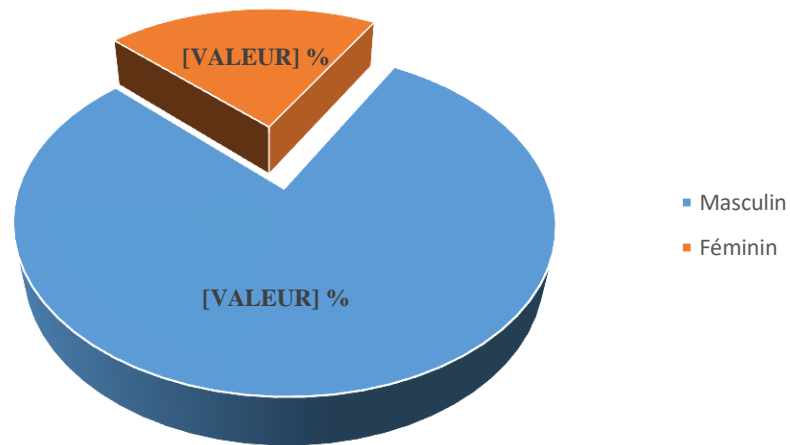


Figure 17 : Répartition des patients atteints de HSCR selon le sexe.

Les garçons étaient plus touchés par HSCR que les filles (78,9% contre 21,1%), soit un sex-ratio de 3,7.

2.3. Ethnie

Tableau II : Répartition des patients atteints de HSCR en fonction de l'ethnie.

Ethnie	Fréquence	%
Bambara	9	23,7
Soninké	7	18,4
Autres *	7	18,4
Peulh	6	15,8
Sénoufo	4	10,5
Dôgon	2	5,3
Tamasheq	1	2,6
Malinké	1	2,6
Indéterminé	1	2,6
Total	38	100

* Comprennent les Toucouleur, Sômôno, Dâfing, Kakôlo, Forgeron, Diawambé (1 cas de HSCR enregistré dans chaque ethnie).

La majorité des patients (23,7 %) était des Bambaras.

2.4. Consanguinité

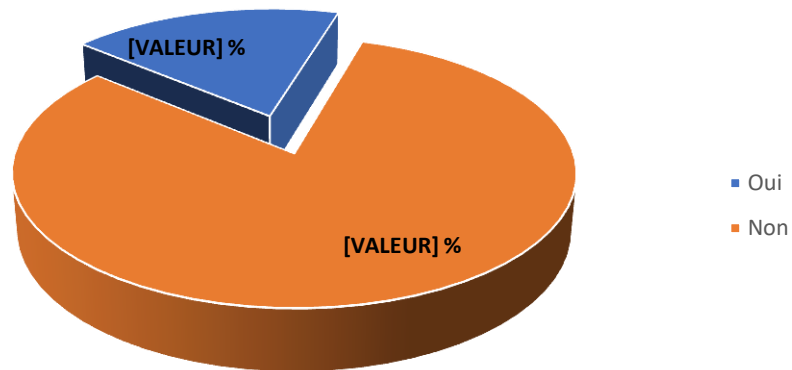


Figure 18 : Répartition des patients de HSCR selon l'existence ou pas d'une notion de consanguinité.

Dans notre série, une notion de consanguinité était retrouvée dans 18,4 % des cas.

2.4. Rang dans la fratrie

Tableau III : Répartition des patients atteints de HSCR selon le rang dans la fratrie.

Rang dans la fratrie	Fréquence	Pourcentage
Premier	4	10,5
Deuxième	6	15,8
Troisième	9	23,7
Quatrième	6	15,8
Cinquième	2	5,3
Sixième	4	10,5
Huitième	4	10,5
Indéterminé	3	7,9
Total	38	100

Les patients de troisième rang dans la fratrie étaient les plus concernés avec un pourcentage de 23,7.

2.5. Origine géographique

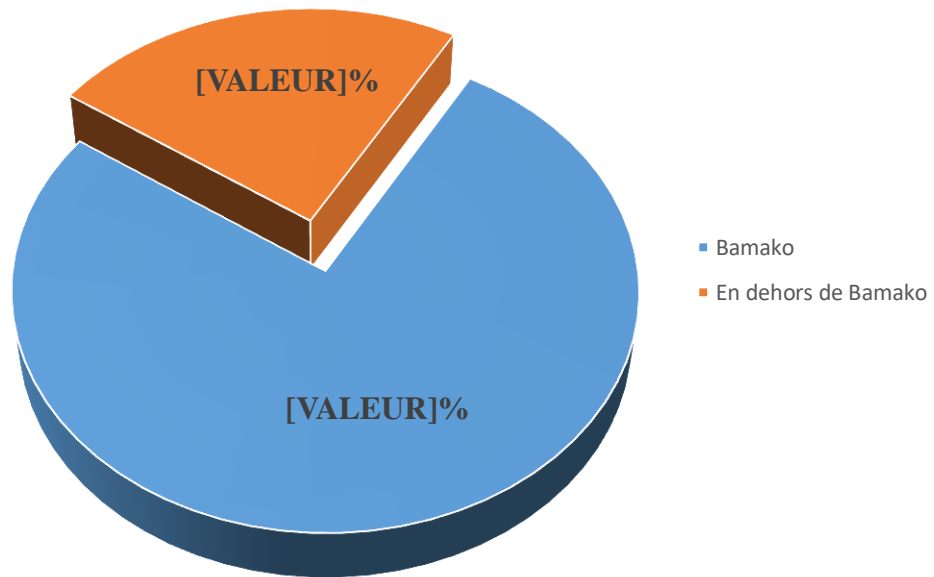


Figure 19 : Répartition des patients atteints de HSCR selon la provenance géographique.

Les patients provenant de Bamako étaient les plus représentés avec 76,3 %.

2.6. Profession du père

Tableau IV : Répartition des patients atteints de HSCR selon la profession du père.

Profession du père	Fréquence	%
Cultivateur	8	21,1
Commerçant	6	15,8
Fonctionnaire	4	10,5
Indéterminée	4	10,5
Chauffeur	3	7,9
Autres*	3	7,9
Militaire	2	5,3
Mécanicien	2	5,3
Réparateur	1	2,6
Instituteur coranique	1	2,6
Mécanographe	1	2,6
A la retraite	1	2,6
Entrepreneur	1	2,6
Peintre	1	2,6
Total	38	100

* Inspecteur de police, hôtelier, ouvrier (1 cas dans chaque catégorie).

Dans notre étude, la majorité des parents de sexe masculin était des cultivateurs avec 21,1 %.

2.7. Profession de la mère

Tableau V : Répartition des patients atteints de HSCR selon la profession de la mère.

Profession de la mère	Fréquence	%
Ménagère	29	76,3
Indéterminée	3	7,9
Commerçante	2	5,3
Autres *	2	5,3
Pharmacienne	1	2,6
Coiffeuse	1	2,6
Total	38	100

*Hôtelière, élève (1 cas dans chaque catégorie).

La majorité des parents de sexe féminin était ménagère avec 76,3 %.

3. Données cliniques

3.1. Circonstances de découverte

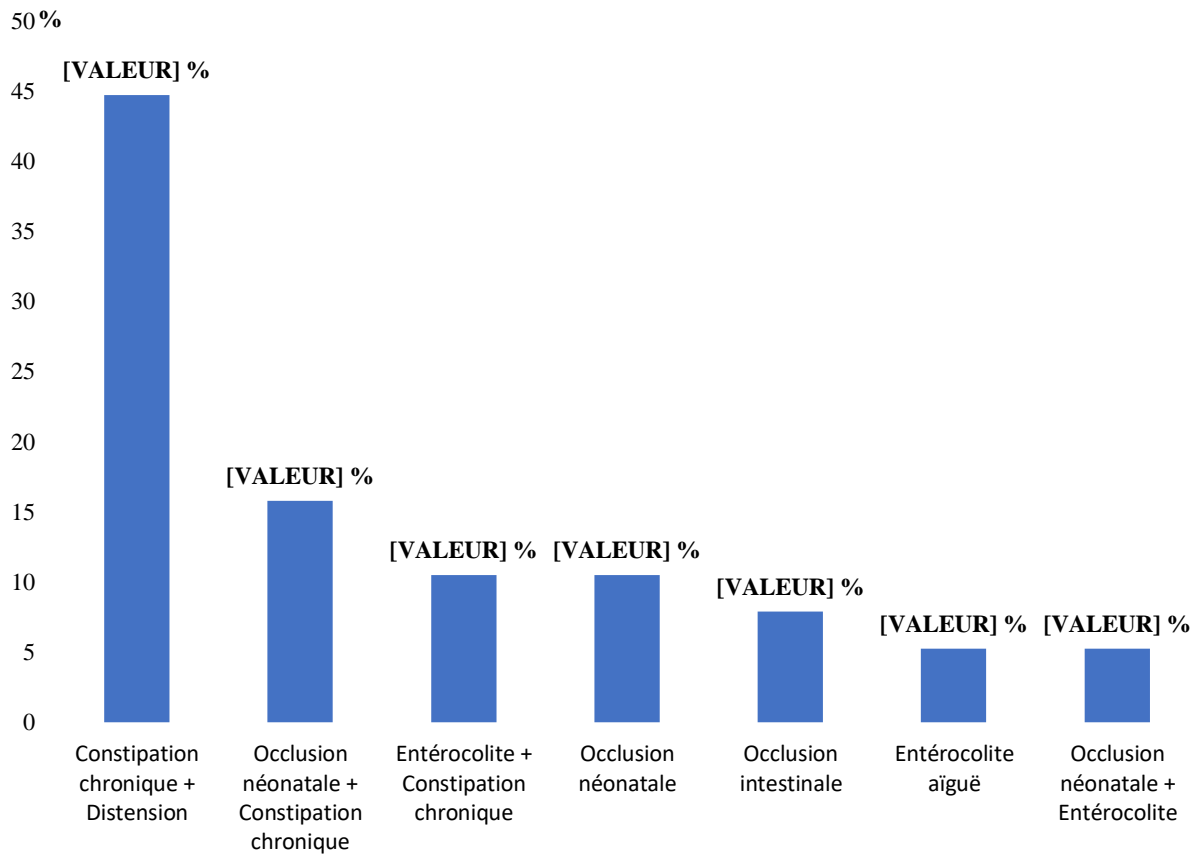


Figure 20 : Répartition des patients atteints de HSCR selon les circonstances de découverte.

La constipation chronique accompagnée d'une distension abdominale était la principale circonstance de découverte de HSCR avec un pourcentage de 44,7.

3.2. Anomalie congénitale associée

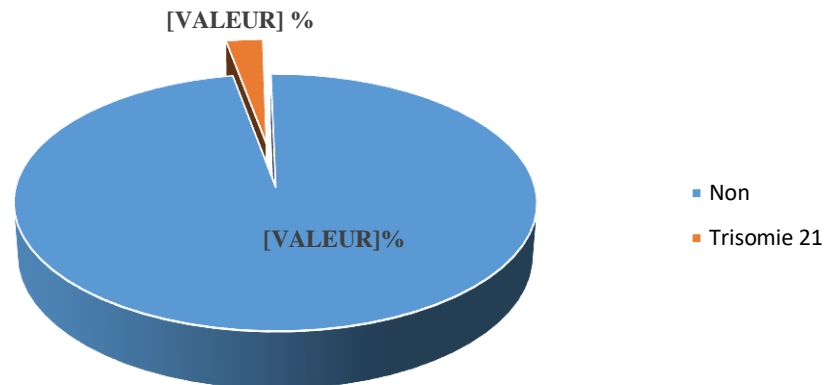


Figure 21 : Répartition des patients selon l'association de HSCR avec d'autres anomalies congénitales.

Dans cette étude, la majorité (97,4%) des cas avait une HSCR isolées. Seulement 2,6% des patients avaient une HSCR associée à la trisomie 21 ou syndrome de Down.

4. Données anatomo-pathologiques

4.1. Type de prélèvement anatomo-pathologique

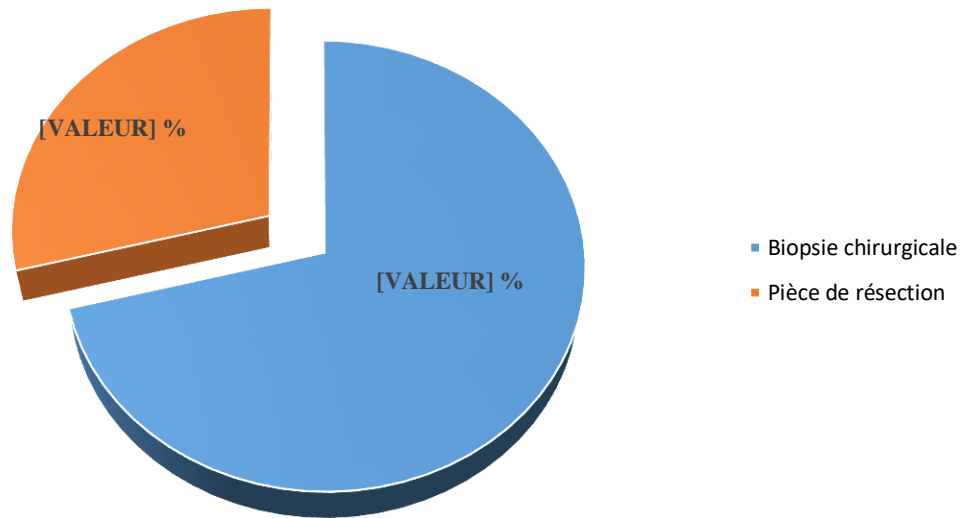


Figure 22 : Répartition des patients atteints de HSCR selon le type de prélèvement anatomo-pathologique.

Le type de prélèvement majoritaire dans notre étude était la biopsie chirurgicale soit 71,1 % (27/38). Les pièces de résection colique représentaient 28,9 % des types de prélèvements.

4.2. Aspects macroscopiques des pièces de résection

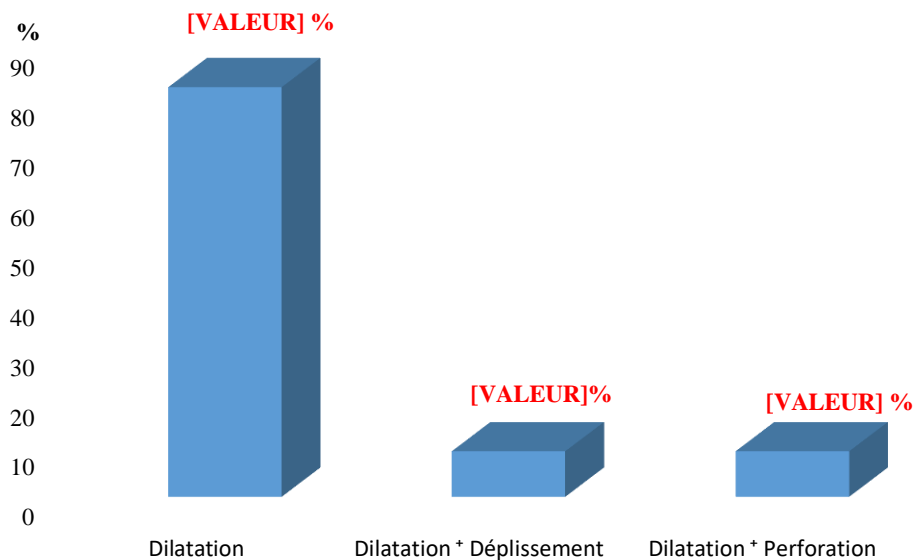


Figure 23 : Répartition des patients atteints de HSCR selon les aspects macroscopiques des pièces de résection.

Macroscopiquement, l'aspect dilaté des pièces de résection était le plus représenté avec 81,8 %.

4.3. Aspects microscopiques des biopsies et des pièces de résection

Dans notre étude, l'examen microscopique des pièces de résection et des biopsies avait objectivé une absence de cellules ganglionnaires (couches Meissner et Auerbach) associée à une hyperplasie/hypertrophie des fibres nerveuses schwanniennes dans 100 %, ce qui confirmait le diagnostic de HSCR chez nos sujets étudiés.

5. Évolution

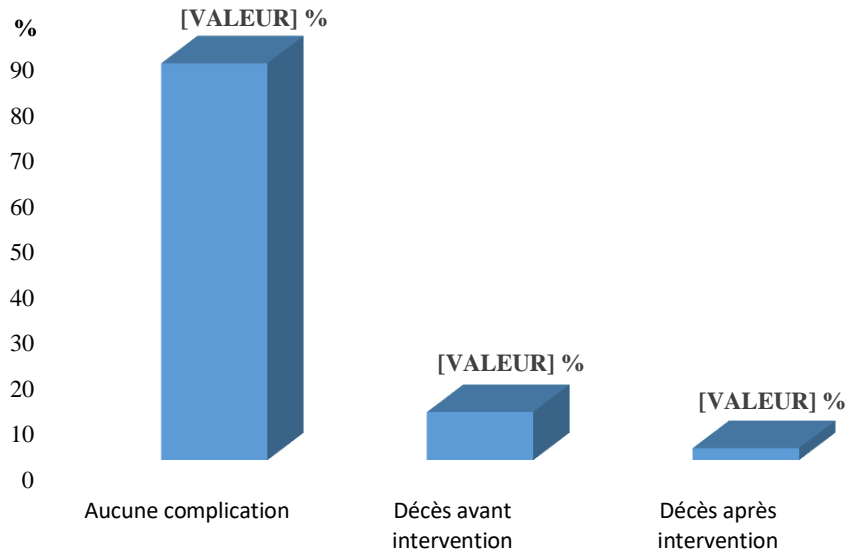


Figure 24 : Répartition des patients atteints de HSCR selon la survenue de complications.

Dans notre série, l'évolution était favorable dans 86,8 % des cas, cinq patients sont décédés dont 4 avant intervention et 1 après intervention.

II. Tableaux croisés

1. Evolution et tranches d'âge

Tableau VI : Répartition des patients atteints de HSCR en fonction de l'évolution et les tranches d'âge.

Tranches d'âge	Evolution			Total
	Mortalité post-opératoire	Favorable	Décès avant intervention	
Moins d'un an	0	7	1	8
	(0%)	(21,2%)	(25,0%)	(21,1%)
1 à 5 ans	0	13	2	15
	(0%)	(39,4%)	(50,0%)	(39,5%)
6 à 10 ans	0	8	1	9
	(0%)	(24,2%)	(25,0%)	(23,7%)
11 ans et plus	1	5	0	6
	(100%)	(15,2%)	(0,0%)	(15,8%)
Total	1	33	4	38
	(100%)	(100%)	(100%)	(100%)

Test de Fisher = 4,811 ; p = 0,719. Il n'y a pas de lien statistique entre l'évolution de HSCR et les tranches d'âge des patients.

2. Evolution et sexe

Tableau VII : Répartition des patients atteints de HSCR selon l'évolution et le sexe.

Sexe	Evolution			Total
	Mortalité post-opératoire	Favorable	Décès avant intervention	
Masculin	1	26	3	30
	(100%)	(78,8%)	(75,0%)	(78,9%)
Féminin	0	7	1	8
	(0%)	(21,2%)	(25,0%)	(21,1%)
Total	1	33	4	38
	(100%)	(100%)	(100%)	(100%)

Test exact de Fisher = 0,771 ; $p = 1$. Il n'y a pas de lien statistique entre l'évolution de HSCR et le sexe des patients.

3. Evolution et anomalie congénitale

Tableau VIII : Répartition des patients atteints de HSCR selon l'évolution et l'anomalie congénitale associée.

Anomalie congénitale associée	Evolution			Total
	Mortalité post- opératoire	Favorable	Décès avant intervention	
Non	1	32	4	37
	(100%)	(97,0%)	(100%)	(97,4%)
Trisomie 21	0	1	0	1
	(0,0%)	(3,0%)	(0,0%)	(2,6%)
Total	1	33	4	38
	(100%)	(100%)	(100%)	(100%)

Test exact de Fisher = 2,690 ; $p = 1$. Il n'y a pas de lien statistique entre l'évolution de HSCR et l'anomalie congénitale qui y est associée.

E. Commentaires et discussion

I. Limites et difficultés

Au cours de ce travail, nous avons été confrontés à un certain nombre de difficultés. Il s'agit de:

- L'absence dans les dossiers de plusieurs patients de certains renseignements socio-démographiques incluant l'âge, la provenance géographique, le sexe.
- L'absence des résultats des différents examens anatomo-pathologiques dans la plupart des dossiers.
- La perte de dossiers à cause de la mauvaise conservation des archives.
- L'absence de recto-manométrie et d'examen histologique extemporané.

II. Fréquence annuelle

Par opposition à son incidence globale (1/5000 nouveaux-nés) qui est bien connue (1), les données sur la prévalence de HSCR à l'échelle des pays sont peu nombreuses. Cependant dans certains pays, la fréquence hospitalière annuelle de la maladie au sein des unités pédiatriques a été évaluée. Nos résultats montraient une fréquence de 5 cas de HSCR par an de 2012 à 2018 (Tableau I). Ainsi, au Mali de 2005 à 2010, Bagayoko H. a observé une fréquence moyenne de 5 cas par an (18). Au Nigeria et au Maroc, celle-ci a été rapportée comme étant respectivement de 5 et 7 cas par an (17,110). De manière similaire, en France (111), en Allemagne (112) et en Thaïlande (113) des auteurs ont respectivement observé une fréquence annuelle de 3, 7 et 5 cas de HSCR. Les résultats de notre étude concordent avec ceux des études suscitées.

III. Âge, sexe et rang dans la fratrie

Bien que dans la plupart des cas, le diagnostic de HSCR est posé chez les nouveaux nés, certains patients sont diagnostiqués soit au cours de leur enfance soit à l'âge adulte (115). Dans notre étude la moyenne d'âge était de $4,97 \pm 3,86$ ans avec une prédominance de la tranche d'âge 1 à 5 ans avec 39,5 % (Figure 16). Ces observations sont en accord avec les études de Keïta L. M. (114) et Bagayoko H. (18) qui ont respectivement trouvé que l'âge moyen des patients au moment du diagnostic était de 5 ans et environ 3 ans. De plus, au Kenya et en France, d'autres ont identifié cet âge comme étant respectivement de 2 ans et 3 mois (116, 118). Ces observations suggèrent que la grande majorité des cas de HSCR est diagnostiquée avant 5 ans.

Comme évoqué dans la section épidémiologie, HSCR touche le plus souvent les garçons (14). En effet dans notre étude, les garçons étaient plus touchés par HSCR que les filles (78,9% contre 21,1%) avec un sex-ratio de 3,7 (Figure 18). Au Mali, Keïta L. M. (114) et Bagayoko H. (18) ont respectivement observé une prédominance masculine de 88,2 % et 64,5 % soit un sex-ratio respectif de 7,5 et 1,82. De manière similaire, en Tanzanie (117), au Royaume-Uni/Irlande (119) et en Suède (120), cette prédominance a été rapportée comme étant respectivement de 76,7 %, 77,6 % et 78.2%, soit un sex-ratio respectif de 3,3, 3,7 et 3,6. En termes de prédominance masculine, nos résultats sont comparables à ceux trouvés dans les études ci-dessus. Cependant, des différences au niveau du sex-ratio peuvent être observées, lesquelles pourraient s'expliquer par une différence au niveau de la taille des échantillons étudiés.

En 1992, Ryan E.T. *et al.*, dans une étude menée à Boston ont suggéré que le fait d'occuper le premier rang de la fratrie diminuerait le risque de naître

avec HSCR (121). En Suède, Anna L. G. *et al.* ont observé une association entre la survenue de la maladie et une parité supérieure ou égale à trois (120). Nos observations vont dans le sens de ces études car plus de 50 % de nos patients occupaient entre le deuxième et le quatrième rang de la fratrie (Tableau III). Collectivement, ces observations suggèrent l'existence d'un lien entre la survenue de HSCR et le rang occupé dans la fratrie qu'il serait important de confirmer en effectuant plus d'investigation dans d'autres pays.

IV. Circonstances de découverte et anomalie congénitale associée à HSCR

Les signes cliniques de HSCR incluent la constipation sévère, l'occlusion intestinale, la distension abdominale, des vomissements et l'entérocolite (2). À cet égard, dans notre étude, nous avons observé différentes combinaisons de ces symptômes chez tous nos patients, et identifié la constipation chronique sévère accompagnée d'une distension abdominale comme étant la principale circonstance de découverte de la maladie avec 44,7% (Figure 20). Ces observations sont en accord avec d'autres études réalisées au Mali et ailleurs où les auteurs ont trouvé cette même combinaison comme étant le motif de consultation le plus fréquent (32 à 94,5 % des cas) (18, 117, 119).

HSCR peut se manifester comme un trait isolé (70% des cas) ou s'inscrire dans des syndromes (30% des cas) tels que le syndrome de Waardenburg et le syndrome de Down (la trisomie 21) (2, 4,5). HSCR apparaît de façon isolée à 70 % (2). Lorsqu'elle ne l'est pas, elle est associée à des anomalies gastro-intestinales, neurologiques, urologiques et cardiovasculaires. La trisomie 21 ou syndrome de Down est l'anomalie congénitale la plus fréquemment associée à HSCR et représente plus ou moins 10 % des patients (125,126). Il est important de noter que le diagnostic des cas de HSCR associée à la trisomie 21 est beaucoup difficile que celui des cas

classiques car la constipation, maître symptôme de HSCR, pourrait avoir autres causes, telles que la myasthénie générale, l'hypophrénie ou encore la réduction de l'activité de la thyroïde retrouvées dans la trisomie 21 (126). Dans notre étude, la trisomie 21 représentait 2,6 % soit 1/38 patients (Figure 21). De même, dans l'étude de Bagayoko H., elle représentait 3,2 % soit 1/31 (18). Egalement en Tanzanie, dans l'étude de Joseph M. B. *et al.* (117), elle représentait 0,9 % soit 1/110. Ces résultats dans les pays en voie de développement, plus faibles par rapport à l'incidence retrouvée dans les pays développés, pourraient être justifiés par l'accès aux soins adéquats difficiles dans nos pays. Ce qui pourrait, en effet, entraîner un sous-diagnostic des cas de HSCR en général et ceux associés au syndrome de Down en particulier.

V. Données anatomo-pathologiques

Différentes modalités d'investigation en termes d'examens complémentaires sont possibles dans le cadre de la prise en charge de HSCR. Celles-ci incluant, le lavement baryté, la manométrie rectale, mais seule une analyse anatomo-pathologique de la biopsie rectale chirurgicale ou par aspiration peut confirmer le diagnostic de HSCR en montrant une absence de ganglions nerveux dans les plexus de Meissner dans la sous-muqueuse et d'Auerbach dans la musculature et des fibres nerveuses hypertrophiques (127). Les sujets de notre étude sont classés en deux groupes selon de type de prélèvement anatomo-pathologique (Figure 22). Le premier groupe ayant bénéficié avant la prise en charge chirurgicale définitive de biopsie sous-anesthésie générale représentait 71,1 % (27/38) et le deuxième groupe constitué par ceux dont les pièces de résection colique étaient analysées par l'examen anatomo-pathologique sans biopsie au préalable, représentait 28,9 % (11/38). En effet, dans les deux groupes comme la littérature nous l'enseigne, le diagnostic de HSCR était confirmé par l'examen anatomo-pathologique en mettant en

évidence l'absence de cellule ganglionnaire associée à une hypertrophie des fibres nerveuses. Cependant, il est primordial de préciser que la non-réalisation de biopsie chez les sujets du deuxième groupe avant la prise en charge chirurgicale définitive aurait pour principale explication un manque de moyen. Ces derniers ont juste bénéficié d'un examen anatomo-pathologique des pièces opératoire dont l'utilité première est de confirmer le diagnostic et dire si l'abaissement ou la résection colique a été fait(e) en zone saine.

VI. Survenue de complications et mortalité

La survenue de complications et d'éventuel décès dus à HSCR sont relatifs à la période de diagnostic, la présentation clinique, les tares associées, l'état général du patient et souvent la technique chirurgicale utilisée pour la prise en charge définitive. De ce fait, un diagnostic précoce de HSCR en période néonatale réduirait significativement les risques de survenue de complications principalement l'entérocolite qui est redoutable (122). Notre étude réalisée dans un pays en voie de développement a objectivé des complications post-opératoires différentes de celles observées dans les pays développés. En effet, dans les suites opératoires précoces nous avons enregistré 2,6 % soit 1/38 cas de décès et à distance de l'intervention chirurgicale définitive, l'incontinence fécale (23,7 % soit 9/38) et les décès tardifs (5,3 % soit 2/38) étaient plutôt les principales complications. Résultat en accord avec celui de N'Gom G. *et al.* (123) au Sénégal qui avaient enregistré 4,8 % (1/21) de décès et 14,3 % (3/21) d'incontinence fécale à distance de l'intervention. Notre taux de mortalité globale était de 18 % (7/38), pas très différent de celui de Bagayoko H. qui avait trouvé 3,2 % (1/31) (18). Par contre, Gunadi *et al.* en Indonésie avaient trouvé 15 % (6/67) de constipation et d'entérocolite comme principales complications

après intervention chirurgicale définitive et zéro cas de décès (124). Cette discordance des résultats concernant les complications post-opératoires serait liée au diagnostic tardif et un développement économique peu satisfaisant dans nos pays.

Conclusion

En Afrique ou ailleurs dans le monde, HSCR reste toujours méconnue. Cette affection congénitale multifactorielle, encore appelée mégacôlon aganglionnaire, résulte d'un défaut d'innervation du tube digestif à l'origine des différentes symptomatologies observées au cours de son évolution. Dans notre étude, l'âge de survenue de la maladie était en moyenne 5 ans. Cet âge moyen relativement élevé engendrerait des complications à court ou long terme. HSCR était confirmée chez tous nos sujets étudiés avec une prédominance du sexe masculin. L'examen anatomo-pathologique joue un rôle prépondérant dans sa prise en charge. Au terme de ce travail, nous retiendrons que l'avènement de la manométrie rectale, la possibilité de réalisation de l'examen extemporané anatomo-pathologique, la mise au point de techniques chirurgicales plus avancées et une sensibilisation de la population sur le sujet pourraient nettement améliorer le pronostic de HSCR.

Recommandations

Aux autorités politiques et sanitaires

- Formation d'anatomopathologistes spécialistes en techniques pédiatriques.
- Etude d'incidence globale sur la HSCR.
- Equipement des laboratoires en matériels adéquats pour faire un examen extemporané des pièces de biopsie, ceci permettra d'obtenir les résultats des analyses dans un bref délai et d'instaurer ainsi un traitement efficace.
- Informatisation des dossiers et données des patients.

Au personnel de la santé

Examen systématique du nouveau-né à la recherche de signes précoces en faveur de la HSCR.

A la population

Consultation de tout nouveau-né en cas de retard d'émission du méconium au-delà de 48 heures.

Références bibliographiques

1. Löf Granström A, Svenningsson A, Hagel E et al. Maternal risk factors and perinatal characteristics for Hirschsprung disease. *Pediatrics*, 2016;138;1.
2. Amiel, J., Sproat-Emison, E., Garcia-Barcelo, M., Lantieri, F., Burzynski, G., Borrego, S., Hirschsprung Disease, C. Hirschsprung disease, associated syndromes and genetics: a review. *J Med Genet*, 2008;45(1):1-14.
3. Gariépy, C. E. Developmental disorders of the enteric nervous system: genetic and molecular bases. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*, 2004;39(1):5-11.
4. Obermayr, F., Hotta, R., Enomoto, H. et Young, H. M. Development and developmental disorders of the enteric nervous system. *Nat Rev Gastroenterol Hepatol*, 2013; 10(1):43-57.
5. Wallace, A. S. et Anderson, R. B. Genetic interactions and modifier genes in Hirschsprung's disease. *World J Gastroenterol*, 2011;17(45):4937-4944.
6. Tam PK, Garcia-Barceló M. Genetic basis of Hirschsprung's disease. *Pediatr Surg Int*, 2009;25:543–558.
7. Sergi C. Hirschsprung's disease : historical notes and pathological diagnosis on the occasion of the 100(th) anniversary of Dr. Harald Hirschsprung's death. *World J Clin Pediatr*, 2015;404;120-125.
8. Walker TJ. Congenital Dilatation and Hypertrophy of the Colon Fatal at the Age of 11 Years. *Br Med J.*, 1893:230–231.
9. Mya G. Two observations of congenital dilatation and hypertrophy of the colon. *Sperimentale*, 1894;48:215–231.

10. Genersich G. Concerning a congenital dilatation and hypertrophy of the colon. *Jb Kinderheilk.* 1894;37:91–100.
11. Concetti L. About some innate colon malformation causing habitual constipation of children. *Arch Kinderheilk.* 1899;27:319–353.
12. Tittel K. Uber ein angeborene Missbildung des Dickdarmes. *Wien Klin Wochenschr* 1901;14:903.
13. Bachy B, Mitroffarnoff. Occlusions congénitales du colon et du rectum. EMC, pédiatrie, 4-07-D-10, 1994.
14. Chacraverty, Lyonnet. Hirschsprung disease. Edited by C. R. Scriver. *The metabolic and molecular bases of inherited diseases.* Mc Graw-Hill, 2001 : 6231-55.
15. Torfs C. P. An epidemiological study of Hirschsprung disease in a multiracial California population. *The Third International Meetings : Hirschsprung disease and related neurocristopathies.* Evian, France, 1998.
16. Ahmed Nasr, Katrina J Sullivan, Emily W Chan, Coralie A Wong. *Clin Epidemiol.* Validation of algorithms to determine incidence of Hirschsprung disease in Ontario, Canada : a population-based study using health administrative data. 2017;9:579-590.
17. Ekenze S. O, Ngaikedi C, Obasi A A. Problems and Outcome of Hirschsprung's disease presenting after 1 year of age in a developing country. *World J Surg.* 2011,35:22-26.
18. Bagayogo. H. *Maladie de Hirschsprung: Aspect épidémiologique, diagnostique et thérapeutique,* Thèse de Doctorat en Médecine, Université des sciences, des techniques et des technologies de Bamako, Faculté de Médecine et d'odonto-stomatologie, 2011.

19. Rouvière H, Delmas A. Anatomie humaine (descriptive, topographique et fonctionnelle). 10. éd., rev. et augm. Paris Masson 1967 :351-421.
20. Chevrel J.P, Barbin J.Y. Anatomie clinique. Paris ; Berlin ; New York : Springer-Verl. 1994, 347- 364.
21. Neter F.H. Atlas d'anatomie humaine. 4 éme éd, Paris: Elsevier Masson ; 2006
22. Gray's Anatomie pour les étudiants, Richard L. Drake (traduit de Drake, Vogl, Mitchell, Gray's Anatomy for Students, 2nd ed, 978044306952). Elsevier Masson, 2e édition, 2011. Figure 4.74
23. Gray's Anatomie pour les étudiants, Richard L. Drake (traduit de Drake, Vogl, Mitchell, Gray's Anatomy for Students, 2nd ed, 978044306952). Elsevier Masson, 2e édition, 2011. Figure 4.84
24. Gray's Anatomie pour les étudiants, Richard L. Drake (traduit de Drake, Vogl, Mitchell, Gray's Anatomy for Students, 2nd ed, 978044306952). Elsevier Masson, 2e édition, 2011. Figure 4.119
25. Richard D. L., Wayne V., Adam W. M. Gray's Anatomie pour les étudiants. Elsevier Masson, 2e édition, 2011. Figure 5.38
26. Gray's Anatomie pour les étudiants, Richard L. Drake (traduit de Drake, Vogl, Mitchell, Gray's Anatomy for Students, 2nd ed, 978044306952). Elsevier Masson, 2e édition, 2011. Figure 4.86
27. Gray's Anatomie pour les étudiants, Richard L. Drake (traduit de Drake, Vogl, Mitchell, Gray's Anatomy for Students, 2nd ed, 978044306952). Elsevier Masson, 2e édition, 2011. Figure 5.66 (partie B)

28. Catala. M, André. J-M, J. Poirier. Histologie : organes, systèmes et appareils. PCEM2 - DCEM1. Université Pierre et Marie Curie, Service d'Histologie – Embryologie. 2007 – 2008: pp 19-26-8
29. Larsen W.J. Embryologie humaine. 2^{ème} éd. Bruxelles: De Boeck Universités. 2003 p:205- 233
30. Langman J, Sadler T W. Embryologie médicale. 8^{ème} éd. Edition Pradel.Paris. 2007. p:261-290
31. Henri R., Andre D.: Anatomie humaine (descriptive, topographique et fonctionnelle), pp : 351- 421
32. Carcassone M., Guys J. M., Morisson-Lacombe G., Kreitmann B. Management of Hirschsprung's disease: curative surgery before 3 months of age. J Pediatr Surg. 1989;24:1032-4.
33. Chevrel J.P, Barbin J.Y : Anatomie clinique (le tronc), pp : 347- 364
34. Smigiel R, Lebioda A. Single nucleotide polymorphisms in the RET gene and their correlations with hirschsprung disease phenotype. J appl genet 2006;3,47:261-7
35. Bachy B, Mitroffarnoff. Occlusions congénitales du colon et du rectum. EMC, pédiatrie, 4-07-D-10, 1994
36. Martucciello G, Ceccherini I, Lerone M, Jasonni V. Pathogenesis of Hirschsprung's disease. J Pediatr Surg 2000;35:1017-25
37. Pease PW, Corkery JJ, Camero NA. Diagnosis of Hirschsprung's disease by punch biopsy of rectum. Arch Dis Child 1976;51:541-3
38. Maia DM. The riability of frozen-section diagnosis in the pathologic evaluation of Hirschsprung's disease. Am J Surg Pathol 2000;24:1675-7

39. Barshack I, Fridman E, Goldberg Y, Chowers, Kopolovic J. The loss of calretinin expression indicates aganglionosis in Hirschsprung's disease. *J Clin Pathol* 2004;57:712-6
40. Sandritter.W, THOMAS.C. Manuel et Atlas d'anatomie pathologique macroscopique. Paris : Masson 1972. p:111
41. Challa.VR, Moran. JR, Turner.CS, Lyerly. AD. Histological diagnosis of Hirschsprung's disease: the value of concurrent hematoxylin and eosin and cholinesterase staining of rectal biopsies. *Am J Clin Pathol* 1987;88:324-328
42. Crolyn C.U., Louis S. Histochemical diagnosis of Hirschsprung's disease. *Pediatric's*, 1982;69,6
43. Reyes M. M. Anatomie pathology and biology of Hirschsprung's disease. *Rev gastro enterol*, 1997;62,4:287-92
44. Philippe-cchomette P ;Peuchmaur M ;Aigrain Y. HSCRchez l'enfant diagnostic et prise en charge.*J Pediatr et Puer* 2008 ;21 :1-12
45. Podevin G., Philippe - chomette P., Peuchmaur M., Aigrain Y. HSCRchez l'enfant diagnostic et prise en charge. *Eur J Pediatr Surg* 2009 ; 16 : 1 – 33
46. Angrist M., Bolk S., Thiel B., Puffenberger E. G., Hofstra R. M., Buys C. H., Chakravarti A. Mutation analysis of the RET receptor tyrosine kinase in Hirschsprung disease. *Hum Mol Genet*, 1995;4(5), 821-830
47. Attie T., Pelet A., Edery P., Eng C., Mulligan L. M., Amiel J., et al. Diversity of RET proto-oncogene mutations in familial and sporadic Hirschsprung disease. *Hum Mol Genet*, 1995;4(8), 1381-1386

48. Edery P., Lyonnet S., Mulligan L. M., Pelet A., Dow E., Abel L., Munnich A. Mutations of the RET proto-oncogene in Hirschsprung's disease. *Nature*, 1994;367(6461), 378-380.
49. Sancandi M., Ceccherini I., Costa M., Fava M., Chen B., Wu Y., Tam P. K. Incidence of RET mutations in patients with Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg*, 2000;35(1), 139-142
50. Angrist M., Bolk S., Halushka M., Lapchak P. A., Chakravarti A. Germline mutations in glial cell line-derived neurotrophic factor (GDNF) and RET in a Hirschsprung disease patient. *Nat Genet*, 1996;14(3), 341-344.
51. Ivanchuk S. M., Myers S. M., Eng C., Mulligan, L. M. De novo mutation of GDNF, ligand for the RET/GDNFR-alpha receptor complex, in Hirschsprung disease. *Hum Mol Genet*, 1996; 5(12), 2023-2026
52. Salomon R., Attie T., Pelet A., Bidaud C., Eng C., Amiel J., Lyonnet, S. Germline mutations of the RET ligand GDNF are not sufficient to cause Hirschsprung disease. *Nat Genet*, 1996;14(3), 345-347.
53. Doray B., Salomon R., Amiel J., Pelet A., Touraine R., Billaud M., Lyonnet S. Mutation of the RET ligand, neurturin, supports multigenic inheritance in Hirschsprung disease. *Hum Mol Genet*, 1998; 7(9),1449-1452.
54. Ruiz-Ferrer M., Torroglosa A., Luzon-Toro B., Fernandez R. M., Antinolo G., Mulligan L. M., Borrego, S. Novel mutations at RET ligand genes preventing receptor activation are associated to Hirschsprung's disease. *J Mol Med (Berl)*, 2011; 89(5), 471-480.
55. Amiel J., Attie T., Jan D., Pelet A., Edery P., Bidaud C., Lyonnet S. Heterozygous endothelin receptor B (EDNRB) mutations in isolated Hirschsprung disease. *Hum Mol Genet*, 1996; 5(3), 355-357

56. Auricchio A., Casari G., Staiano A., Ballabio, A. Endothelin-B receptor mutations in patients with isolated Hirschsprung disease from a non-inbred population. *Hum Mol Genet*, 1996; 5(3), 351-354
57. Kusafuka T., Wang Y., Puri P. Novel mutations of the endothelin-B receptor gene in isolated patients with Hirschsprung's disease. *Hum Mol Genet*, 1996; 5(3), 347-349
58. Bidaud C., Salomon R., Van Camp G., Pelet A., Attie T., Eng C., Lyonnet S. Endothelin-3 gene mutations in isolated and syndromic Hirschsprung disease. *Eur J Hum Genet*, 1996; 5(4), 247-251
59. Hofstra R. M., Valdenaire O., Arch E., Osinga J., Kroes H., Loffler B. M., Buys C. H. A loss-of-function mutation in the endothelin-converting enzyme 1 (ECE-1) associated with Hirschsprung disease, cardiac defects, and autonomic dysfunction. *Am J Hum Genet*, 1999; 64(1), 304-308.
60. Pingault V., Bondurand N., Kuhlbrodt K., Goerich D. E., Prehu M. O., Puliti A., Goossens M. SOX10 mutations in patients with Waardenburg-Hirschsprung disease. *Nat Genet*, 1998; 18(2), 171-173.
61. Touraine R. L., Attie-Bitach T., Manceau E., Korsch E., Sarda P., Pingault V., Lyonnet S. Neurological phenotype in Waardenburg syndrome type 4 correlates with novel SOX10 truncating mutations and expression in developing brain. *Am J Hum Genet*, 2000;66(5),496-1503.
62. Sasongko T. H., Sadewa A. H., Gunadi, Lee M. J., Koterazawa K., Nishio, H. Nonsense mutations of the ZFH1B gene in two Japanese girls with Mowat-Wilson syndrome. *Kobe J Med Sci*, 2007; 53(4), 157-162
63. Wakamatsu N., Yamada Y., Yamada K., Ono T., Nomura N., Taniguchi H., Nagaya M. Mutations in SIP1, encoding Smad interacting

protein-1, cause a form of Hirschsprung disease. *Nat Genet*, 2001;27(4), 369-370

64. Trang H., Dehan M., Beaufils F., Zaccaria I., Amiel J., Gaultier C., French, C. W. G. The French Congenital Central Hypoventilation Syndrome Registry: general data, phenotype, and genotype. *Chest*, 2005 ;127(1), 72-79.

65. Trochet D., O'Brien L. M., Gozal D., Trang H., Nordenskjold A., Laudier B., Amiel J. PHOX2B genotype allows for prediction of tumor risk in congenital central hypoventilation syndrome. *Am J Hum Genet*, 2005;76(3), 421-426.

66. Zweier C., Peippo M. M., Hoyer J., Sousa S., Bottani A., Clayton-Smith J., Rauch A. Haploinsufficiency of TCF4 causes syndromal mental retardation with intermittent hyperventilation (Pitt-Hopkins syndrome). *Am J Hum Genet*, 2007; 80(5), 994-1001.

67. Brooks A. S., Bertoli-Avella A. M., Burzynski G. M., Breedveld G. J., Osinga J., Boven L. G., Hofstra R. M. Homozygous nonsense mutations in KIAA1279 are associated with malformations of the central and enteric nervous systems. *Am J Hum Genet*, 2005 ;77(1), 120-126.

68. Carrasquillo M. M., McCallion A. S., Puffenberger E. G., Kashuk C. S., Nouri N., Chakravarti, A. Genome-wide association study and mouse model identify interaction between RET and EDNRB pathways in Hirschsprung disease. *Nat Genet*, 2002; 32(2), 237-244.

69. Garcia-Barcelo M. M., Tang C. S., Ngan E. S., Lui V. C., Chen Y., So M. T., Tam P. K. Genome-wide association study identifies NRG1 as a susceptibility locus for Hirschsprung's disease. *Proc Natl Acad Sci U S A*, 2009; 106(8), 2694-2699.

70. Okamoto N., Wada Y, Goto M. Hydrocephalus and Hirschsprung's disease in a patient with a mutation of L1CAM. J Med Genet, 1997; 34(8), 670-671
71. Parisi M. A., Kapur R. P., Neilson I., Hofstra R. M., Holloway L. W., Michaelis R. C., Leppig, K. A. Hydrocephalus and intestinal aganglionosis: is L1CAM a modifier gene in Hirschsprung disease? Am J Med Genet, 2002; 108(1), 51-5
72. Montupet P. H., Jaouen P. Les meilleures publications en maladie de Hirschsprung pour 2004. Centre hospitalier bicetre, service de chirurgie pédiatrique ,2004.
73. Wiliam F. B. Mining for Hirschsprung disease in the overflowing stream. The journal of pediatrics, 2005; 146:(6)805.
74. Pellerin D. Regards sur la maladie de hirschsprung. Bull acad Natle Méd, 1991; 175:(8)1239-1250
75. Larsen : L'embryologie humaine pp : 205- 233
76. Munakata K., Fukuzawa M. Histologic criteria for the diagnosis of allied diseases of hirschsprung's disease in adults. Euro padiatr surg, 2002; 12, 86-191
77. Nezelof C., Leborgne M. Diagnostic histopathologique de la maladie de hirschsprung. Conférence prononcée lors de la 9ème journée de l'association européenne et méditerranéenne de colpoproctologie, barcelone, 10-11 juin 1983
78. Arnold G. C. Hirschsprung's disease. Journal of pediatric surgery, 2005; 40(5) 1998:57-59

79. Qualman S.J, Murray R. Aganglionosis and related disorders. Hum Pathol, 1994; 25:1141-9.
80. Peter C. W. Kim. Riccardo A. Colonic atresia combined with Hirschsprung's Disease: a diagnostic and therapeutic challenge. Journal of pediatric surgery, 1995; 30,1216- 1217.
81. Martuciello G., Favre A. A new rapid acetylcholinesterase histichimical method for the intraoperative diagnosis of hirschsprung's disease and intestinal neuronal dysplasia. Euro j pediatr surg, 2001;11: 300-304
82. Jeffer H. H., Charles E., Bagwell. Hirschsprung disease and imperforate anus in pallister-hall syndrome syndrome: a new association. Journal of pediatric surgery, 2003; 38:1411-1412
83. Swenson O. Hirschsprung disease: a review. Peditrics, 2002; vol5, n° 235,,: 914-8
84. Koletzko S., Jeschi I. Rectal biopsy for diagnostic of intestinal neuronal dysplasia in children: a prospective multicentre study on interobserver variation and clinical outcome. Gut. 1999, vol 6, n°44, pp:853-61
85. Nouri A., Maagoun K. L'intervention de soave endoanale pour HSCRest elle indiquée chez le grand enfant ? 5ème congrès de chirurgie pédiatrique
86. Emir H., Akman M. Anorectal manometry during the neonatal period : its specificity in the diagnosis of horschsprung's disease. Eur j pediatr surg 1999, n°1, pp: 101-103
87. Alan H. Tissue from patients with NEC can be informative. The journal of pediatrics, 2005; vol 146, n°6, page:805
88. Bajaj R., Smith J. Congenital central hypoventilation syndrome and

hirschsprung's disease in a extremely preterm infant. *Pediatrics*, 2005; vol 6, n°115: pp 737-8

89. Beafils F., Trang P. Le syndrome d'hypoventilation alvéolaire centrale congénitale, dit « syndrome d'ondine » : maladie orpheline, maladie d'espoirs. *Archi pédiatri*, 1999; vol 6, n° 4, p : 383-385

90. Gruner M., Audry G., Grapin. Maladie de hirschsprung. Editions techniques-EMC- techniques chirurgicales. *App.digest.*, 40600, 6-1990, 16p

91. Prem P. M .D. Hirschsprung's disease: clinical and experimental experience. *World journal surgery* 17, 1993; 374-384

92. Robert R. W. Aganglionic megacolon. *Atlas of pediatric surgery*, 1997 ; 243:106- 117.

93. Carcassone M. Maladie de Hirschsprung du nourisson. *Chir ped*, 1978; 19:39-58

94. Gath R., Goessling A. Analysis of the RET, GDNF, EDN3, and EDNRB genes in patients with intestinal neuronal dysplasia and hirschsprung disease. *Gut*, 2001, vol 5, n°48, pp: 671-5

95. Fuchs O., Boob D. Rehben's procedure for hirschsprung's disease. An appraisal of 45 years. *Euro J Pediatr Surg* , 1999:389-391

96. Atsuyuki Y., Ryui Y. Laparoscopy- assisted suction colonic biopsy and intraoperative rapid acetylcholinesterase staining during transanal pull-through for hirschsprung disease. *Journal of pediatric surgery*, vol 37, n°12, 2002, pp: 1661-1663

97. Currant T. Laparoscopic swenson pull-through: a comparaison with the open procedure. *J-ped-surg*, 1996, aug.,31 (8): 1155-6

98. Aubrespy P., Allsendrini. Maladie de hirschprung. Techniques de chirurgie pédiatriques
99. Soave F. Mégacolon congenital: abaissement extra muqueux endorectal. Ann- chirg-surg, 1996; vol 53,num 12, pp : 1023-27
100. Soave F. Hirschprung's disease : technics and results of soaves's operation. Brit-J-surg, 1996; vol 53, n°12, pp: 1023-1027
101. Langer J. C., Durrant A. C. One stage transanal soave pullthrough for hirschsprung disease: a multicenter experience with 141 children. Ann Surg, 2003; vol 4, n°238, pp: 583-5
102. Luukkonen P. Adult hirschsprung's disease, clinical features and functional outcome after surgery. Dis .Col. & Recet, 1990; vol 33, n°1, pp: 65-69
103. Marlon L., Marleta R. C. Morbidity associated with total colon hirschsprung's disease. Journal of pediatric surgery, 1992; vol 27, n° 3, pp: 364-367
104. Soave F. Une nouvelle technique chirurgicale pour le traitement de la maladie de hirschsprung. J. chir.t, 1963; n°5, pp : 451-464
105. Werner C. R., Stoltenburg D. Megacolon in adulthood after surgical treatment of hirschsprung's disease in early childhood. World j gastroenterol, 2005; vol 11,n°36:5742-5
106. Fortuna R. Critical analysisof the operative treatment of HD. Arch-surg, 1996; vol 131, pp: 525
107. Frederick R. Hirschprung's disease: evaluation of mortality and long terme function in 260 cases. Arch – surg, 1992 ; vol127.

108. Wang G., Sun X. Y. Heart-shaped anastomosis for hirschsprung's disease operative technique and long-term follow up. *World j gastroenterol*, 2005; vol 2,11:296-8.
109. George C., Hammes M. Laparoscopic Swenson pull- through procedure for congenital megacolon. *Gut*, 1997 jul, 41(1) : 93-99.
110. Bouamama H. Maladie de Hirschsprung: Aspects épidémiologique diagnostique et thérapeutique, Thèse de Doctorat en Médecine, Université de Fès, Faculté de Médecine et de pharmacie, 2014.
111. R. Moog., F. Becmeur., Kauffmann-Chevalier. I., Sauvage P. La chirurgie mini-invasive dans le traitement de la maladie de Hirschsprung, *Ann Chir*, 2001; 126 : 756 – 761.
112. Jester I., Holland-Cunz S., Loff S. Transanal pull-through procedure for Hirschsprung's disease: la 5-year experience. *Eur J Pediatr Surg*, 2009; 19 (2): 68-71.
113. Sookpotarom P., Vejchapipat P. Primaire transanale Swenson pull-through opération pour la maladie de Hirschsprung. *Pediatric Surgery International*, 2009; 25 (9) : 767-773.
114. Keïta. L. M. Maladie de Hirschsprung: Aspects épidémiologique, diagnostique et thérapeutique. Thèse de Doctorat en Médecine, Université des sciences, des techniques et des technologies de Bamako, Faculté de Médecine et d'odonto-stomatologie, 2015
115. Hackam D. J., Reblock K.K., Redlinger R.E., Barksdale E. M. Jr. Diagnosis and outcome of Hirschsprung's disease: does age really matter ?. *Pediatr Surg Int*, 2004;20(5):319-322.

116. Ongeti K., Hassan S., Tharao M., Ogengo J. Experience with hirschsprung's disease at a tertiary hospital in Kenya. *The Annals of African Surgery*, 2009;4: 8-12.
117. Mabula J. B., Kayange N. M., Manyama M., Chandika A. B., Rambau P. F., Chalya P.L. Hirschsprung's disease in children : a five year experience at a university teaching hospital in northwestern Tanzania. *BMC Res Notes*, 2014;7:410.
118. Tamby E., Fiquet C., Belouadah M, Lefevre F., Zacchar D. Abaissement transanal selon Soave dans la maladie de hischsprung : évaluation précoce des resultats.memoire de l'académie nationale de chirurgie ; 2010 ,9(4) :18-20.
119. Bradnock T. J., Knight M., Kenny S., Nair M., Walker G. M. Hirschsprung's disease in the UK and Ireland: incidence and anomalies. *Arch Dis Child. British Association of Paediatric Surgeons Congenital Anomalies Surveillance*; 2017.
120. Lof Granstrom A., Svenningsson A., Hagel E. Maternal risk factors and perinatal characteristics for Hirschsprung's disease. *Pediatrics* , 2016;138:1508-12.
121. Ryan E.T., Ecker J. L., Christakis N. A., Folkman J. Hirschsprung's disease: associated abnormatilities and demography. *J Pediatr Surg*, 1992;27(1):76-81.
122. Teitelbaum D. H., Coran A.G. Hirschsprung disease. Editors. *Operative pediatric surgery*. 7th ed. New York: CRC Press; 2013. p. 560-81.
123. N'Gom G., Aloise S., Cheikh D et al. Traitement chirurgical de la HSCRpar voie transanale chez l'enfant sénégalais de plus de deux ans. *Health Sci. Dis*, 2018 Oct 04;19(4):111-13

124. Gunadi, Karina S. M., Dwihantoro A. Outcomes in patients with Hirschsprung disease following definitive surgery. *BMC Res Notes*, 2018; 11:644
125. Nasir A. A., Adeniran J. O., Abdur-Rahman L. O. Hirschsprung disease; 8 years experience in a Nigerian teaching hospital. *J Indian Ass Pediatr Surg*, 2007;12:68-71
126. Hackam D. J., Reblock K., Barsade E. M., Redlinger R., Lynch J., Gaines B.A.: The influence of Down's syndrome on the management and outcome of children with Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg*, 2003; 38:946-949
127. Kessmann J. Hirschsprung's disease: diagnosis and management. *Am Fam Physician*, 2006; 74:1319-1322

Annexes

Fiches d'enquête

Numéro de téléphone :

No d'enregistrement anapath :

Numéro de fiche d'enquête :

Numéro du dossier :

Identité :

•Nom et Prénom :

•Age :

•Sexe : M

F

• Ethnie

•Rang dans la fratrie :

• consanguinité :

• Profession père :

• Profession mère :

•origine géographique :
Bamako:

Bamako:

En dehors de

•Poids : Kg

•Taille : cm

Atcds familiaux :

-MH chez un membre de la famille degré de parenté :

-Constipation dans la famille degré de parenté :

Age de découverte :

0-1an :

1-2ans :

2-5ans :

>5 ans :

3/ Manométrie :

4/ Etude anatomo-pathologique :

→ Type de prélèvement

- Biopsie trans-rectale superficielle - Biopsie chirurgicale sous anesthésie

- Pièce de résection

→ Longueur de la pièce

→ Prélèvement contient :

- Muqueuse - Sous-muqueuse - Musculaire muqueuse - Musculeuse

→ Aspects macroscopiques

- Dilatation - Ulcération - Perforation - Coloration - Œdème

→ Aspects microscopiques

- Absence de cellules ganglionnaires de la sous muqueuse et musculeuse (colorations standards) • Type Meissner • Type Auerbach

- Hyperplasie des cellules nerveuses schwanniennes (colorations spécifiques)

→ Lésions associées :

- Inflammation - Tumeur

→ Résultat confirmant le diagnostic

- Zone d'exérèse: • zone saine • zone intermédiaire
• zone aganglionnaire

Prise en charge thérapeutique :

→ Immédiate : • Nursing

→ PEC chirurgicale:

-Dérivation en zone saine :

•Colostomie

-Chirurgie définitive□ :

•Délai entre le diagnostic et traitement définitif :<1 mois 1-3mois
>3mois

•Examen extemporané : fait non fait

-Forme anatomique :

- recto-sigmoïdienne
- pancolique
- Colique gauche
- Transverse
- Forme étendue au grêle
- forme totale
- rectale

-Technique utilisée :

Evolution :

1/ Evolution post opératoire :

-Reprise du transit: •délai: •aspect des selles: •nombre de selles/j:

2/ Complications immédiates :

- Entérocolite
- Sténose précoce
- Prolapsus muqueux
- Abscess local
- Mortalité post-opératoire
- Autres :

3/Complications à distance :

- Constipation
- Incontinence fécale
- Fausse diarrhée
- Rétention de fécalome
- Incontinence urinaire
- Autres :

4/Reprise chirurgicale :

- Délai :
- Indication :
- Geste

Fiche signalétique

Nom : KANOUTÉ

Prénom : Pape Abdoulaye

Titre : «Maladie de Hirschsprung : Place de l'examen anatomo-pathologique dans le diagnostic et la prise en charge à propos de 38 cas».

Année universitaire : 2018-2019

Bibliothèque : F M O S

Ville de soutenance : Bamako

Adresse : Lafiabougou ; Rue : 292, Porte : 1010

Mail : papeekah@yahoo.fr

Secteurs d'intérêt : Anatomie et cytologie pathologiques, Chirurgie pédiatrique

RÉSUMÉ

HSCR est une malformation congénitale du SNE. Le but de notre travail était d'étudier HSCR en mettant un accent sur la place de l'examen anatomo-pathologique dans le diagnostic et la prise en charge globale. Rétrospectivement, sur une période d'étude de 7 ans allant de Janvier 2012 à Décembre 2018, nous avons colligé 38 cas de HSCR confirmé par l'examen anatomo-pathologique (5 cas par an en moyenne). Sur ces 38 cas, 4 sont décédés avant la prise en charge chirurgicale définitive, 34 ont bénéficié d'un traitement chirurgical définitif dont 3 sont décédés dans la période post-opératoire. Notre taux de mortalité globale était de 18 % (7/38). L'âge moyen de nos sujets était $4,97 \pm 3,86$ ans. Une prédominance masculine était observée avec un sex-ratio 3,7 et la trisomie 21 était la seule anomalie congénitale associée. Le diagnostic a été posé le plus chez les sujets de plus de 5 ans avec une constipation chronique comme maître symptôme. Dans notre contexte, ce diagnostic fait le plus souvent tardivement, est à l'origine des complications dont l'incontinence fécale était la plus fréquente. Il s'agissait de la forme recto-sigmoïdienne chez tous les sujet. L'examen extemporané anatomo-pathologique et la recto-manométrie n'avaient été réalisés chez aucun des sujets (non disponibles). Le diagnostic était confirmé chez tous nos sujets étudiés avec la mise en évidence de l'absence de cellule ganglionnaire et l'hypertrophie des filets nerveux. La technique de Soave était réalisée chez 63,2 % des sujets. L'anatomie et la cytologie pathologiques ont joué un rôle important dans notre étude.

Mots-clés : HSCR, examen anatomo-pathologique.

SERMENT D'HIPPOCRATE

En présence des maîtres de cette faculté, de mes chers condisciples, devant l'effigie d'Hippocrate, je promets et je jure, au nom de l'Être Suprême, d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la Médecine.

Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail, je ne participerai à aucun partage clandestin d'honoraires.

Admis à l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs, ni à favoriser le crime.

Je ne permettrai pas que des considérations de religion, de nation, de race, de parti ou de classe sociale viennent s'interposer entre mon devoir et mon patient. Je garderai le respect absolu de la vie humaine dès la conception.

Même sous la menace, je n'admettrai pas de faire usage de mes connaissances médicales contre les lois de l'humanité.

Respectueux et reconnaissant envers mes maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses. Que je sois couvert d'opprobre et méprisé de mes confrères si j'y manque.

Je le jure !