



HAL
open science

Qualité de vie des patients opérés d'une maladie de Hirschsprung et vécu parental de la maladie : une étude à méthode mixte

Anne-Sophie Duquerois

► **To cite this version:**

Anne-Sophie Duquerois. Qualité de vie des patients opérés d'une maladie de Hirschsprung et vécu parental de la maladie : une étude à méthode mixte. Médecine humaine et pathologie. 2022. dumas-03855788

HAL Id: dumas-03855788

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03855788v1>

Submitted on 16 Nov 2022

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

UNIVERSITÉ CLERMONT AUVERGNE
UFR DE MÉDECINE ET DES PROFESSIONS PARAMÉDICALES

THÈSE D'EXERCICE

pour le

DIPLÔME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN MÉDECINE

par

DUQUEROIS Anne-Sophie

Présentée et soutenue publiquement le Vendredi 7 Octobre 2022

Qualité de vie des patients opérés d'une maladie de Hirschsprung et vécu parental de la maladie : une étude à méthode mixte

Directeur de thèse : Madame BORDERON Corinne, Docteur, Praticien Hospitalier, Service de Pédiatrie CHU de Clermont-Ferrand

Président du jury : Monsieur MERLIN Etienne, Professeur, UFR de Médecine et des Professions paramédicales de Clermont-Ferrand

Membres du jury :

Madame PONS Maguelonne, Docteur, Praticien Hospitalier, Service de Chirurgie Pédiatrique, CHU de Clermont-Ferrand

Madame COSTE Karen, Maître de Conférence Universitaire, Praticien Hospitalier, UFR de Médecine et des Professions paramédicales de Clermont-Ferrand

UNIVERSITÉ CLERMONT AUVERGNE
UFR DE MÉDECINE ET DES PROFESSIONS PARAMÉDICALES

THÈSE D'EXERCICE

pour le

DIPLÔME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN MÉDECINE

par

DUQUEROIS Anne-Sophie

Présentée et soutenue publiquement le Vendredi 7 Octobre 2022

Qualité de vie des patients opérés d'une maladie de Hirschsprung et vécu parental de la maladie : une étude à méthode mixte

Directeur de thèse : Madame BORDERON Corinne, Docteur, Praticien hospitalier, Service de Pédiatrie CHU de Clermont-Ferrand

Président du jury : Monsieur MERLIN Etienne, Professeur, UFR de Médecine et des Professions paramédicales de Clermont-Ferrand

Membres du jury :

Madame PONS Maguelonne, Docteur, Praticien Hospitalier, Service de Chirurgie Pédiatrique, CHU de Clermont-Ferrand

Madame COSTE Karen, Maître de Conférence Universitaire, Praticien Hospitalier, UFR de Médecine et des Professions paramédicales de Clermont-Ferrand



UNIVERSITE CLERMONT AUVERGNE

PRESIDENTS HONORAIRES
UNIVERSITE D'AUVERGNE

: **JOYON** Louis
: **DOLY** Michel
: **TURPIN** Dominique
: **VEYRE** Annie
: **DULBECCO** Philippe
: **ESCHALIER** Alain

PRESIDENTS HONORAIRES
UNIVERSITE BLAISE PASCAL

: **CABANES** Pierre
: **FONTAINE** Jacques
: **BOUTIN** Christian
: **MONTEIL** Jean-Marc
: **ODOUARD** Albert
: **LAVIGNOTTE** Nadine

PRESIDENT DE L'UNIVERSITE et
PRESIDENT DU CONSEIL ACADEMIQUE PLENIER
PRESIDENT DU CONSEIL ACADEMIQUE RESTREINT
VICE-PRESIDENT DU CONSEIL D'ADMINISTRATION
VICE-PRESIDENT DE LA COMMISSION DE LA RECHERCHE
VICE PRESIDENTE DE LA COMMISSION DE LA
FORMATION ET DE LA VIE UNIVERSITAIRE
DIRECTEUR GENERAL DES SERVICES

: **BERNARD** Mathias
: **DEQUIEDT** Vianney
: **FOGLI** Anne
: **HENRARD** Pierre

: **PEYRARD** Françoise
: **PAQUIS** François



UFR DE MEDECINE ET DES PROFESSIONS PARAMEDICALES

DOYENS HONORAIRES

: **DETEIX** Patrice
: **CHAZAL** Jean

DOYEN
RESPONSABLE ADMINISTRATIVE

: **CLAVELOU** Pierre
: **ROBERT** Gaëlle

LISTE DU PERSONNEL ENSEIGNANT

PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. BACIN Franck - BEGUE René-Jean - BEYTOUT Jean - BOMMELAER Gilles - BOUCHER Daniel - BUSSIÈRE Jean-Louis - CANO Noël - CASSAGNES Jean - CATILINA Pierre - CHABANNES Jacques - CHAZAL Jean - CHIPPONI Jacques - CHOLLET Philippe - CITRON Bernard - COUDERT Jean - DASTUGUE Bernard - DAUPLAT Jacques - DECHELOTTE Pierre - DEMEOCQ François - DE RIBEROLLES Charles - DETEIX Patrice - ESCANDE Georges - Mme FONCK Yvette - MM. GENTOU Claude - Mme GLANDDIER Phyllis - MM. IRTHUM Bernard - JACQUETIN Bernard - Mme LAVARENNE Jeanine - MM. LAVERAN Henri - LESOURD Bruno - LEVAI Jean-Paul - MAGE Gérard - MARCHEIX Jean-Claude - MICHEL Jean-Luc - MONDIE Jean-Michel - PHILIPPE Pierre - PLAGNE Robert - PLANCHE Roger - PONSONNAILLE Jean - REY Michel - Mme RIGAL Danièle - MM. ROZAN Raymond - SCHOEFFLER Pierre - SIROT Jacques - RIBAL Jean-Pierre - SOUTEYRAND Pierre - TANGUY Alain - TERVER Sylvain - THIEBLOT Philippe - TOURNILHAC Michel - VANNEUVILLE Guy - VIALLET Jean-François - Mlle VEYRE Annie

PROFESSEURS EMERITES :

MM. AUMAITRE Olivier - BOITEUX Jean-Paul - CHAMOIX Alain - DUBRAY Claude - ESCHALIER Alain - KEMENY Jean-Louis - LABBE André - Mme LAFEUILLE Hélène - MM. LEMERY Didier - LUSSON Jean-René

PROFESSEURS DES UNIVERSITES-PRATICIENS HOSPITALIERS

CLASSE EXCEPTIONNELLE

M. VAGO Philippe	Histologie-Embryologie Cytogénétique
M. AVAN Paul	Biophysique et Traitement de l'Image
M. DURIF Franck	Neurologie
M. BOIRE Jean-Yves	Biostatistiques, Informatique Médicale et Technologies de Communication
M. BOYER Louis	Radiologie et Imagerie Médicale option Clinique
M. POULY Jean-Luc	Gynécologie et Obstétrique
M. CANIS Michel	Gynécologie-Obstétrique
Mme PENAULT-LLORCA Frédérique	Anatomie et Cytologie Pathologiques
M. BAZIN Jean-Etienne	Anesthésiologie et Réanimation Chirurgicale
M. BIGNON Yves Jean	Cancérologie option Biologique
M. BOIRIE Yves	Nutrition Humaine
M. CLAVELOU Pierre	Neurologie
M. GILAIN Laurent	O.R.L.
M. LEMAIRE Jean-Jacques	Neurochirurgie
M. CAMILLERI Lionel	Chirurgie Thoracique et Cardio-Vasculaire
M. DAPOIGNY Michel	Gastro-Entérologie
M. LLORCA Pierre-Michel	Psychiatrie d'Adultes

M.	PEZET Denis	Chirurgie Digestive
M.	SOUWEINE Bertrand	Réanimation Médicale
M.	BOISGARD Stéphane	Chirurgie Orthopédique et Traumatologie
Mme	DUCLOS Martine	Physiologie
M.	SCHMIDT Jeannot	Thérapeutique
M.	BERGER Marc	Hématologie
M.	GARCIER Jean-Marc	Anatomie-Radiologie et Imagerie Médicale
M.	ROSSET Eugénio	Chirurgie Vasculaire
M.	SOUBRIER Martin	Rhumatologie
M.	ABERGEL Armando	Hépatologie
Mlle	BARTHELEMY Isabelle	Chirurgie Maxillo-Faciale
M.	RUIVARD Marc	Médecine Interne

1ère CLASSE

M.	CAILLAUD Denis	Pneumo-phtisiologie
M.	VERRELLE Pierre	Radiothérapie option Clinique
M.	D'INCAN Michel	Dermatologie -Vénérologie
Mme	JALENQUES Isabelle	Psychiatrie d'Adultes
M.	GERBAUD Laurent	Epidémiologie, Economie de la Santé et Prévention
M.	SOUBRIER Martin	Rhumatologie
M.	TAUVERON Igor	Endocrinologie et Maladies Métaboliques
M.	MOM Thierry	Oto-Rhino-Laryngologie
M.	RICHARD Ruddy	Physiologie
M.	SAPIN-DEFOUR Vincent	Biochimie et Biologie Moléculaire
M.	BAY Jacques-Olivier	Cancérologie
M.	BERGER Marc	Hématologie
M.	COUDEYRE Emmanuel	Médecine Physique et de Réadaptation
Mme	GODFRAIND Catherine	Anatomie et Cytologie Pathologiques
M.	LAURICHESSE Henri	Maladies Infectieuses et Tropicales
M.	TOURNILHAC Olivier	Hématologie
M.	CHIAMBARETTA Frédéric	Ophthalmologie
M.	FILAIRE Marc	Anatomie – Chirurgie Thoracique et Cardio-Vasculaire
M.	GALLOT Denis	Gynécologie-Obstétrique
M.	GUY Laurent	Urologie
M.	TRAORE Ousmane	Hygiène Hospitalière
M.	ANDRE Marc	Médecine Interne
M.	BONNET Richard	Bactériologie, Virologie
M.	CACHIN Florent	Biophysique et Médecine Nucléaire
M.	COSTES Frédéric	Physiologie
M.	FUTIER Emmanuel	Anesthésiologie-Réanimation
Mme	HENG Anne-Elisabeth	Néphrologie
M.	MOTREFF Pascal	Cardiologie
Mme	PICKERING Gisèle	Pharmacologie Clinique
M.	RABISCHONG Benoît	Gynécologie Obstétrique
M.	CHABROT Pascal	Radiologie et Imagerie Médicale
M.	DESCHAMPS Stéphane	Chirurgie Orthopédique et Traumatologie
Mme	HENQUELL Cécile	Bactériologie Virologie
M.	POMEL Christophe	Cancérologie – Chirurgie Générale

2ème CLASSE

Mme CREVEAUX Isabelle	Biochimie et Biologie Moléculaire
M. FAICT Thierry	Médecine Légale et Droit de la Santé
Mme KANOLD LASTAWIECKA Justyna	Pédiatrie
M. TCHIRKOV Andréi	Cytologie et Histologie
M. CORNELIS François	Génétique
M. LESENS Olivier	Maladies Infectieuses et Tropicales
M. AUTHIER Nicolas	Pharmacologie Médicale
M. BROUSSE Georges	Psychiatrie Adultes/Addictologie
M. BUC Emmanuel	Chirurgie Digestive
M. LAUTRETTE Alexandre	Néphrologie Réanimation Médicale
Mme BRUGNON Florence	Biologie et Médecine du Développement et de la Reproduction
M. ESCHALIER Romain	Cardiologie
M. MERLIN Etienne	Pédiatrie
Mme TOURNADRE Anne	Rhumatologie
M. DURANDO Xavier	Cancérologie
M. DUTHEIL Frédéric	Médecine et Santé au Travail
Mme FANTINI Maria Livia	Neurologie
M. SAKKA Laurent	Anatomie – Neurochirurgie
M. BOURDEL Nicolas	Gynécologie-Obstétrique
M. GUIEZE Romain	Hématologie
M. POINCLOUX Laurent	Gastroentérologie
M. SOUTEYRAND Géraud	Cardiologie
M. EVRARD Bertrand	Immunologie
M. POIRIER Philippe	Parasitologie et Mycologie
Mme PHAM DANG Nathalie	Chirurgie Maxillo-Faciale et Stomatologie
Mme SARRET Catherine	Pédiatrie

PROFESSEURS DES UNIVERSITES DE MEDECINE GENERALE

1ère CLASSE

M. CLEMENT Gilles	Médecine Générale
M. VORILHON Philippe	Médecine Générale

PROFESSEURS DES UNIVERSITES

2ème CLASSE

Mme MALPUECH-BRUGERE Corinne	Nutrition Humaine
------------------------------	-------------------

PROFESSEURS ASSOCIES DES UNIVERSITES

Mme BOTTET-MAULOUBIER Anne	Médecine Générale
M. CAMBON Benoît	Médecine Générale
M. TANGUY Gilles	Médecine Générale

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES - PRATICIENS HOSPITALIERS

HORS CLASSE

Mme CHAMBON Martine	Bactériologie Virologie
Mme BOUTELOUP Corinne	Nutrition
Mme FOGLI Anne	Biochimie Biologie Moléculaire
Mle GOUAS Laetitia	Cytologie et Histologie, Cytogénétique

1ère CLASSE

M. MORVAN Daniel	Biophysique et Traitement de l'Image
Mle GOUMY Carole	Cytologie et Histologie, Cytogénétique
M. MARCEAU Geoffroy	Biochimie Biologie Moléculaire
Mme MINET-QUINARD Régine	Biochimie Biologie Moléculaire
M. ROBIN Frédéric	Bactériologie
Mle VERONESE Lauren	Cytologie et Histologie, Cytogénétique
M. DELMAS Julien	Bactériologie
Mle MIRAND Andrey	Bactériologie Virologie
M. OUCHCHANE Lemlih	Biostatistiques, Informatique Médicale et Technologies de Communication
M. LIBERT Frédéric	Pharmacologie Médicale
Mle COSTE Karen	Pédiatrie
Mle AUMERAN Claire	Hygiène Hospitalière
Mme CASSAGNES Lucie	Radiologie et Imagerie Médicale
M. LEBRETON Aurélien	Hématologie
M. BUISSON Anthony	Gastroentérologie
M. BOUVIER Damien	Biochimie et Biologie Moléculaire
M. MAQDASY Salwan	Endocrinologie, Diabète et Maladies Métaboliques
Mme NOURRISSON Céline	Parasitologie - Mycologie
Mme PONS Hanaë	Biologie et Médecine du Développement et de la Reproduction

2ème CLASSE

M. JABAUDON-GANDET Matthieu	Anesthésiologie – Réanimation Chirurgicale
M. COLL Guillaume	Neurochirurgie
M. GODET Thomas	Anesthésiologie – Réanimation et Médecine Péri-Opératoire
M. LACHAL Jonathan	Pédopsychiatrie
M. MOUSTAFA Farès	Médecine d'Urgence

**MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES DE MEDECINE
GENERALE**

1ère CLASSE

Mme VAILLANT-ROUSSEL Hélène	Médecine Générale
-----------------------------	-------------------

2ème CLASSE

Mme LAPORTE Catherine	Médecine Générale
-----------------------	-------------------

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES

HORS CLASSE

M. BLANCHON Loïc	Biochimie Biologie Moléculaire
M. MARCHAND Fabien	Pharmacologie Médicale
Mme VAURS-BARRIERE Catherine	Biochimie Biologie Moléculaire

CLASSE NORMALE

M. BAILLY Jean-Luc	Bactériologie Virologie
Mlle AUBEL Corinne	Oncologie Moléculaire
Mlle GUILLET Christelle	Nutrition Humaine
M. BIDET Yannick	Oncogénétique
M. MARCHAND Fabien	Pharmacologie Médicale
M. DALMASSO Guillaume	Bactériologie
M. PIZON Frank	Santé Publique
M. SOLER Cédric	Biochimie Biologie Moléculaire
M. GIRAUDET Fabrice	Biophysique et Traitement de l'Image
M. LOLIGNIER Stéphane	Neurosciences – Neuropharmacologie

Mme MARTEIL Gaëlle
M. PINEL Alexandre

Biologie de la Reproduction
Nutrition Humaine

MAITRES DE CONFERENCES ASSOCIES DES UNIVERSITES
--

M. BERNARD Pierre
Mme ESCHALIER Bénédicte
Mme RICHARD Amélie
M. TESSIERES Amélie
Mme ROUGE Laure

Médecine Générale
Médecine Générale
Médecine Générale
Médecine Générale
Médecine Générale

Remerciements

À mon Président du jury, Monsieur le Professeur Etienne MERLIN,

Merci de l'honneur que vous me faites de présider ce jury et de me soutenir dans mes projets de formation. Je vous remercie également de votre pédagogie et de votre curiosité scientifique que vous nous transmettez. Ces qualités participent à maintenir la dynamique de notre spécialité.

À ma directrice de thèse, Madame le Docteur Corinne BORDERON,

Je te remercie pour l'aide que tu m'as apporté dans ce travail. Merci ton soutien tout au long de mon cursus. J'espère poursuivre mon parcours professionnel à tes côtés.

À Madame le Docteur Maguelonne PONS,

Je te remercie pour toute ton expertise chirurgicale nécessaire à ce travail. Merci pour ta disponibilité, tes précieux conseils et ta relecture.

À Madame le Docteur Karen COSTE,

Je te remercie d'avoir accepté de prendre part à ce jury et de l'intérêt que tu portes à mon travail. Merci pour ta bienveillance et ta gentillesse pendant les gardes passées ensemble.

A Aurélie CHAUSSET, merci pour ta disponibilité et ton aide à la réalisation de cette thèse.

A Marie de ANTONIO, merci pour ton aide à la partie statistique de ce travail.

Aux Dr Thomas GELAS, Rémi DUBOIS et Guillaume ROSSIGNOL, chirurgiens pédiatriques du CHU de Lyon, que je remercie pour leurs conseils et explications.

Table des matières

Table des matières	10
Liste des abréviations	12
Liste des tableaux	13
Liste des figures	14
I. INTRODUCTION	15
A. Généralités	15
1. Définition et épidémiologie	15
2. Historique	15
3. Physiopathologie	16
4. Présentation clinique	21
5. Diagnostic	25
6. Prise en charge pré-opératoire	31
7. Prise en charge chirurgicale	33
B. Les résultats fonctionnels après la chirurgie	37
1. Les complications de suivi	37
2. Une maladie rare et chronique	41
C. La qualité de vie	42
1. La qualité de vie et la fonction intestinale	42
2. Questionnaire HAQL	43
D. Le vécu des parents dans la maladie	43
E. Rationnel de l'étude	43
F. Objectifs de l'étude	44
1. Objectif principal	44
2. Objectifs secondaires	44
II. MATERIELS ET METHODES	45
A. Population concernée	45
1. Caractéristiques générales de l'étude	45
2. Critères d'inclusion	45
3. Critères de non-inclusion	45
B. Description de l'étude	46
1. Critère d'évaluation principal	46
2. Critères d'évaluation secondaires	47
C. Analyse statistique	48
1. Généralités	48
2. Analyse principale	49

3.	Analyses secondaires	50
III.	RESULTATS	51
A.	Etude quantitative : questionnaire HAQL	51
1.	Population générale.....	51
2.	Représentativité de l'échantillon ayant répondu au questionnaire HAQL.....	54
3.	Comparaison des réponses au questionnaire entre les enfants ou adolescents et les parents.....	56
4.	Analyse univariée.....	57
5.	Analyse multivariée	59
B.	Etude qualitative.....	67
1.	La découverte de la maladie : un tournant inattendu dans l'équilibre familial	69
2.	Après le diagnostic, la vie s'organise autour de la maladie.	78
3.	Questionnement sur l'avenir de son enfant et sa maladie	88
IV.	DISCUSSION	91
A.	Etude quantitative.....	91
B.	Etude qualitative.....	94
C.	Limites de l'étude.....	100
D.	Forces de l'étude	101
E.	Perspectives	102
V.	CONCLUSION	103
	BIBLIOGRAPHIE	104
	ANNEXES	111
	SERMENT D'HIPPOCRATE	139

Liste des abréviations

MH : Maladie de Hirschsprung

SNE : Système nerveux entérique

CN : crête neurale

Protéine RET (recombinant human protein)

GDNF : Glial cell line derived neurotrophic factor

Gène EDNRB : Endothelin Receptor Type B

Gène PHOX2B : Paired-like Homeobox 2B

Gène SIP1 : Smad interacting protein 1

POIC : Pseudo-obstruction intestinale chronique

RRAI : Réflexe recto-anal inhibiteur

ECUN : Entéocolite ulcéro-nécrosante

HAEC : Entéocolite associée à la maladie de Hirschsprung

ERNICA : European Reference Network on Rare Inherited and Congenital Anomalies

HAQL : Hanneman et al Quality of Life Questionnaire

QV : Qualité de vie

CHU : Centre Hospitalier Universitaire

IPA : Interpretative Phenomenological Analysis

Test ANOVA : Analysis of Variance

IGAS : inspection générale des affaires sociales

PAI : Protocole d'Accueil Individualisé

AFMAH : Association Francophone de la Maladie de Hirschsprung

Liste des tableaux

Tableau I : Caractéristiques de la population	52
Tableau II : Les différents types de complications de suivi survenant dans la cohorte (n=109).....	54
Tableau III : Représentativité des patients ayant répondu au questionnaire HAQL.....	55
Tableau IV : Concordance des réponses entre enfants et parents du questionnaire HAQL 6 à 11 ans.	56
Tableau V : Concordance des réponses au questionnaire HAQL entre les adolescents et les parents..	56
Tableau VI : Dimensions questionnaires HAQL parents 6-11 ans	57
Tableau VII : Dimensions des questionnaires HAQL enfants 8-11 ans.....	58
Tableau VIII : Dimensions des questionnaires HAQL des parents 12 à 16 ans.....	58
Tableau IX : Dimensions des questionnaires HAQL adolescents 12 à 16 ans.....	59
Tableau X : Dimensions des questionnaires HAQL enfants de 6 à 11 ans selon la forme de la MH (courte/longue)	60
Tableau XI : Dimensions des questionnaires HAQL adolescents de 12 à 16 ans selon la forme de la MH (courte/longue).....	61
Tableau XII : Dimensions des questionnaires HAQL enfants de 6 à 11 ans selon le traitement chirurgical (Duhamel/Soave).....	62
Tableau XIII : Dimensions des questionnaires HAQL adolescents de 12 à 16 ans selon le traitement chirurgical (Duhamel/Soave).....	63
Tableau XIV / Dimensions des questionnaires HAQL enfants de 6 à 11 ans selon la survenue de complications de suivi.	64
Tableau XV : Dimensions des questionnaires HAQL adolescents de 12 à 16 ans selon la survenue de complications de suivi.	65
Tableau XVI : Dimensions des questionnaires HAQL enfants de 6 à 11 ans selon la nécessité d'une stomie de décharge	66
Tableau XVII : Dimensions des questionnaires HAQL enfants de 6 à 11 ans selon la nécessité d'une stomie de décharge.	67
Tableau XVIII : Les données démographiques et médicales des parents des enfants ayant effectué l'entretien.	68
Tableau XIX : Après une grossesse normale, la maladie s'annonce brutalement, dès les premiers jours	69
Tableau XX : Des symptômes insidieux qui sèment le doute dans le rôle de jeune parent	71
Tableau XXI : Une séparation précoce des parents.....	72
Tableau XXII : Vivre dans l'incertitude et l'attente diagnostique	73
Tableau XXIII : Un accompagnement médical qui ne répond pas toujours aux attentes des parents...	75
Tableau XXIV : Une annonce diagnostique qui ne lève pas les doutes	77
Tableau XXV : Le séjour en réanimation vécu par les parents.	78
Tableau XXVI : Le vécu parental des soins et des hospitalisations.....	79
Tableau XXVII : Le retour à domicile après l'hospitalisation : entre soulagement et solitude	80
Tableau XXVIII : Les parents acteurs dans les soins.....	81
Tableau XXIX : Les soins de nursing : un geste invasif mais nécessaire	82
Tableau XXX : Une maladie chronique, présente au-delà de la chirurgie.	83
Tableau XXXI : Une charge administrative lourde et ses impacts socio-économiques.....	85
Tableau XXXII : Un soutien à adapter selon les besoins des parents	86
Tableau XXXIII : Une maladie rare, méconnue en médecine générale et dans les institutions.....	87
Tableau XXXIV : La place de la fratrie dans la maladie	88
Tableau XXXV : Une préoccupation autour de la gestion de la maladie et de ses répercussions sociales	89
Tableau XXXVI : Le traumatisme lié à la maladie peut constituer un frein à une grossesse ultérieure	90

Liste des figures

Figure 1 : Coupe anatomique de la paroi intestinale colique avec les deux plexus ganglionnaires, le plexus myentérique d'Auerbach et le plexus sous-muqueux de Meissner. (Issue du site https://hopital-necker.aphp.fr/marep/maladie-de-hirschsprung/).....	18
Figure 2 : Structure microscopique de la paroi intestinale colique avec marquage des plexus ganglionnaires par la coloration histochimique de Calretinin (flèche noire). (12).....	18
Figure 3 : image en immunofluorescence des plexus myentériques (à gauche) et le plexus sous-muqueux (à droite). (Images issues du cours magistral du Pr Bonnard, Maladie de Hirschsprung, Robert Debré).....	19
Figure 4 : La zone transitionnelle de l'aganglionnose (13).....	20
Figure 5 : Description de l'aganglionnose colique dans la maladie de Hirschsprung (14).....	20
Figure 6 : Les différentes formes de MH (forme courte recto-sigmoïdienne et rectale ; forme longue) (Source : https://hopital-necker.aphp.fr/marep/maladie-de-hirschsprung/).....	23
Figure 7 : Aspect typique à l'ASP d'un iléus méconial dans le cadre d'une mucoviscidose à la naissance (31).....	24
Figure 8 : Dilatation de l'intestin grêle avec des niveaux hydro-aériques dans un cas de POIC (31) ...	25
Figure 9 : Abdomen sans préparation (ASP) à 36 heures de vie d'un nouveau-né atteint d'une MH recto-sigmoïdienne. A : ASP de face debout. B : ASP couché. (31).....	26
Figure 10 : (a) Lavement de contraste hydrosoluble montrant une zone de transition au niveau de la flexion splénique. (b) La vue latérale est la plus importante pour identifier une zone de transition basse. Dans ce cas, l'indice recto-sigmoïdien, constitué du rapport entre le diamètre rectal (R) et le diamètre sigmoïdien (S), est utilisé. (c) Rétention du contraste sur un film de 24 heures après évacuation. (34).....	28
Figure 11 : Marquage à l'acétylcholine-esterase des filets nerveux hyperplasiques dans la sous-muqueuse et entre les cryptes. (D'après le cours magistral du Pr Bonnard, maladie de Hirschsprung, Robert Debré).....	30
Figure 12 : Marquage à la calrétinine négatif en cas d'aganglionnose colique. (D'après le cours magistral du Pr Bonnard, maladie de Hirschsprung, Robert Debré).....	30
Figure 13 : Intérêt d'une colostomie de décompression pour diminuer la taille du côlon sigmoïde dilaté avant la chirurgie de traction. A : avant la colostomie. B : après la colostomie (41).....	32
Figure 14 : Résection endorectale par voie trans-anale décrite par De la Torre. La dissection dans le plan sous muqueux est amorcée au niveau de la ligne pectinée et menée de façon ascendante jusqu'à l'ouverture du manchon musculaire. Le colon est ensuite disséqué de proche en proche jusqu'à repérage de la zone saine.....	35
Figure 15 : Les différentes techniques chirurgicales pratiquées pour la maladie de Hirschsprung. (a) Intervention de Soave (b) Procédure de Swenson. (c) Procédure de Duhamel. (41).....	36
Figure 16 : Causes de l'obstruction mécanique après une chirurgie transanale. A : Sténose après une procédure de Soave. B : "Eperon" aganglionnaire antérieur après une intervention. C : « Twist » du côlon.....	38
Figure 17 : Algorithme pour l'investigation et la prise en charge de l'enfant présentant des symptômes obstructifs post-opératoires.....	40
Figure 18 : Score d'entérocolite associée à la maladie de Hirschsprung (HAEC).....	41

I. INTRODUCTION

A. Généralités

1. Définition et épidémiologie

La maladie de Hirschsprung (MH) est une maladie congénitale du système nerveux entérique (SNE). Elle se caractérise par une absence de cellules ganglionnaires du colon provoquant une occlusion intestinale fonctionnelle par défaut de propagation des ondes péristaltiques.

Cette aganglionnose est due à une migration incomplète, voire absente, des cellules de la crête neurale dans le côlon au cours du développement embryonnaire. Des anomalies de prolifération et de différenciation des cellules de la crête neurale jouent aussi un rôle majeur dans la pathogenèse de cette maladie.

La MH est une maladie rare, l'incidence est d'environ 1 naissance sur 5 000. Il existe une prédominance masculine : le ratio homme-femme est de quatre pour un dans les formes rectosigmoïdiennes et deux pour un dans les formes étendues.

Les cas recensés sont sporadiques dans 70% des cas.

C'est une des principales causes d'occlusion intestinale néonatale.

2. Historique

La première description de cette pathologie a été faite au XVII^{ème} siècle par Frederick Ruysch, qui a décrit un enfant de 5 ans décédé d'une obstruction intestinale (1), suivi par un autre récit par Battini en 1800 d'un enfant atteint de mégacôlon congénital (2).

En 1886, c'est le pédiatre danois Hirschsprung qui a décrit vingt cas de « mégacôlon congénital ». Il s'agissait d'enfants décédés avec une distension abdominale majeure et une constipation (3)(4).

L'anomalie pathologique sous-jacente n'étant pas connue, les chirurgiens qui opéraient ces enfants réséquaient généralement le colon proximal dilaté avec ou sans anastomose primaire, avec des résultats mitigés.

En 1901, Tittel décrit pour la première fois l'absence de cellules ganglionnaires intestinales coliques chez certains enfants souffrant de constipation chronique (5).

Puis, la première découverte chirurgicale de l'aganglionose comme cause du mégacôlon congénital a été faite par Ehrenpreis en 1946 (6).

En 1949, Swenson et Bill décrivent une chirurgie thérapeutique consistant en une rectosigmoïdectomie avec préservation des sphincters et proposent la biopsie rectale comme moyen diagnostique (7).

En 1963, Soave décrit l'abaissement du colon sain à l'intérieur du manchon rectal préalablement débarrassé de sa muqueuse aganglionnaire (8).

Enfin, en 1960, Duhamel décrit l'intervention qui consiste en l'abaissement rétro-rectal et transanal du colon (9).

3. Physiopathologie

a) *Le système nerveux entérique*

La motricité intestinale est liée au système nerveux entérique.

Le SNE est la plus grande division du système nerveux périphérique. Il est présent dans l'ensemble du tractus gastro-intestinal, de l'œsophage jusqu'au rectum. Il est principalement représenté par des cellules ganglionnaires (cellules gliales et neurones), bien organisées dans des plexus ganglionnaires situés dans la paroi du colon : le plexus myentérique (plexus d'Auerbach) et le plexus sous-muqueux (plexus de Meissner).

Le plexus myentérique est situé entre la couche de muscle lisse circulaire et la couche de muscle lisse longitudinale.

Le plexus sous-muqueux est situé dans la couche sous-muqueuse, entre la muqueuse et le muscle lisse du colon.

Les cellules ganglionnaires constituant le système nerveux entérique du tube digestif résultent d'un phénomène de migration cellulaire à partir d'une structure embryonnaire appelée crête neurale (CN), située au voisinage du tube neural. La MH appartient ainsi au groupe des neurocristopathies (pathologies dues à une prolifération excessive ou à un défaut de développement de cellules dérivées du tube neural).

Les cellules souches de la crête neurale vont migrer au sein de l'embryon à destination de divers organes en formation et s'y différencier en populations cellulaires spécifiques. Parmi ces cellules, une sous population se différencie en neuroblastes et migre vers l'intestin embryonnaire, puis se différencie en cellules ganglionnaires matures.

Ce processus de migration cellulaire se déroule en trois étapes : migration neuroblastique vers le tube digestif embryonnaire crânial (5e semaine de gestation) ; migration neuroblastique craniocaudale entre les deux couches de la musculature colique et formation du plexus d'Auerbach (entre la 5e et la 12e semaine) ; migration cellulaire concentrique avec colonisation ganglionnaire de la couche sous muqueuse qui donne naissance au plexus de Meissner (entre la 12e et la 16e semaine) (10).

L'absence des cellules ganglionnaires dans les plexus myentériques et sous-muqueux est à l'origine d'une absence d'inhibition du muscle lisse intestinal colique responsable d'une contraction tonique. Celle-ci va être à l'origine d'une obstruction fonctionnelle.

La survie, la prolifération et la différenciation des cellules ganglionnaires sont sous la dépendance de signaux moléculaires par l'intermédiaire de récepteurs membranaires : la protéine RET (recombinant human protein) et l'un de ses ligands, le Glial cell line derived neurotrophic factor (GDNF) (11).

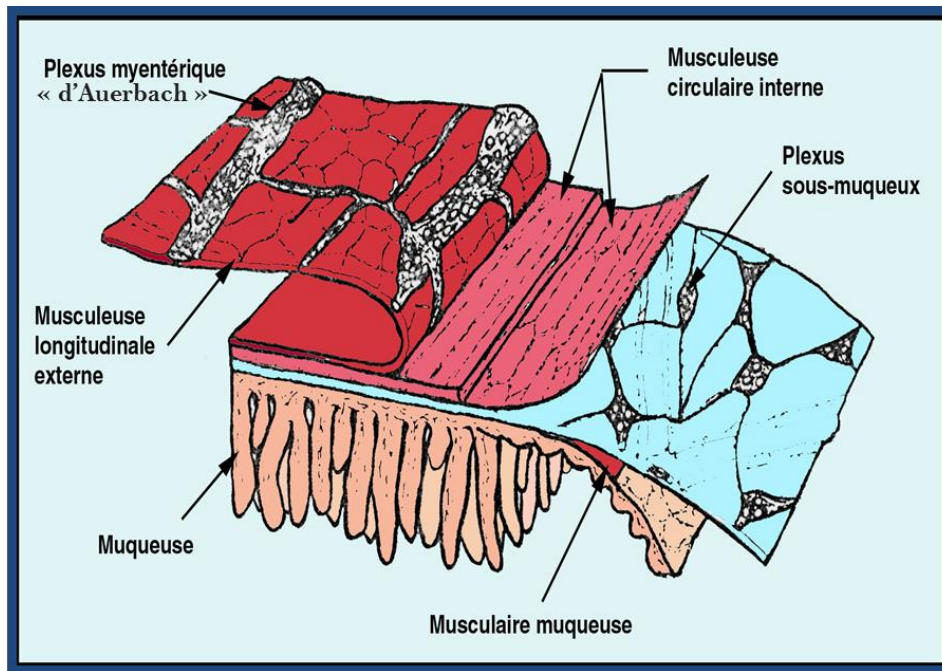


Figure 1 : Coupe anatomique de la paroi intestinale colique avec les deux plexus ganglionnaires, le plexus myentérique d'Auerbach et le plexus sous-muqueux de Meissner. (Issue du site <https://hopital-necker.aphp.fr/marep/maladie-de-hirschsprung/>)

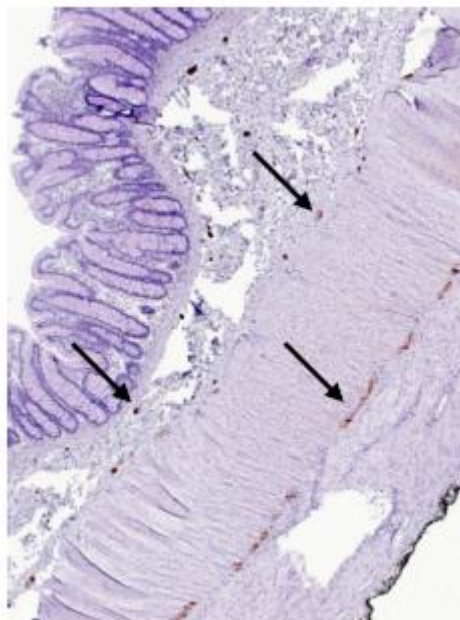


Figure 2 : Structure microscopique de la paroi intestinale colique avec marquage des plexus ganglionnaires par la coloration histochimique de calretinin (flèche noire). (12)

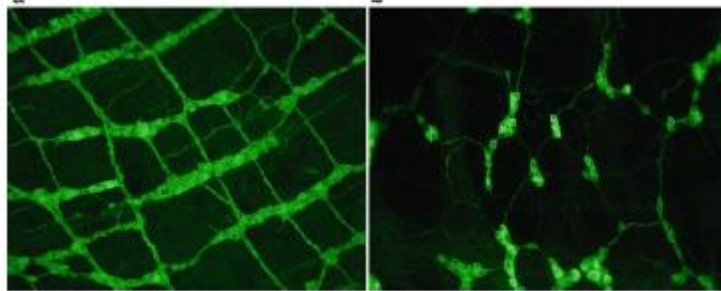


Figure 3 : image en immunofluorescence des plexus myentériques (à gauche) et le plexus sous-muqueux (à droite). (*Images issues du cours magistral du Pr Bonnard, Maladie de Hirschsprung, Robert Debré*).

b) La zone de transition

Entre le segment aganglionnaire et le segment ganglionnaire du colon il existe une zone de transition, qui est définie par l'apparition et le changement de densité des cellules ganglionnaires (Figure 4).

L'aspect descriptif est celui d'un colon proximal dilaté avec une progressive ou abrupte transition à un calibre normal (Figure 5).

Le degré d'hypertrophie ou de dilatation dépend de la durée et du degré d'obstruction, et indirectement de l'âge du patient au moment de l'intervention (13).

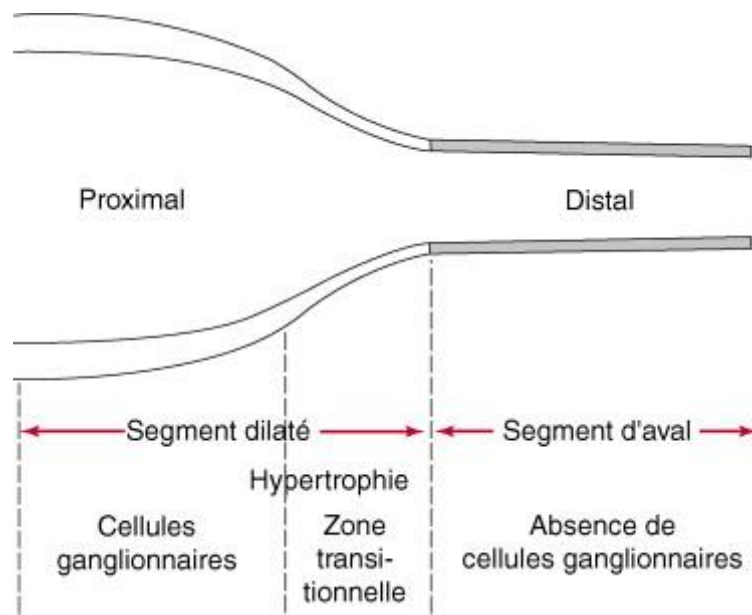


Figure 4 : La zone transitionnelle de l'aganglionnose (13).

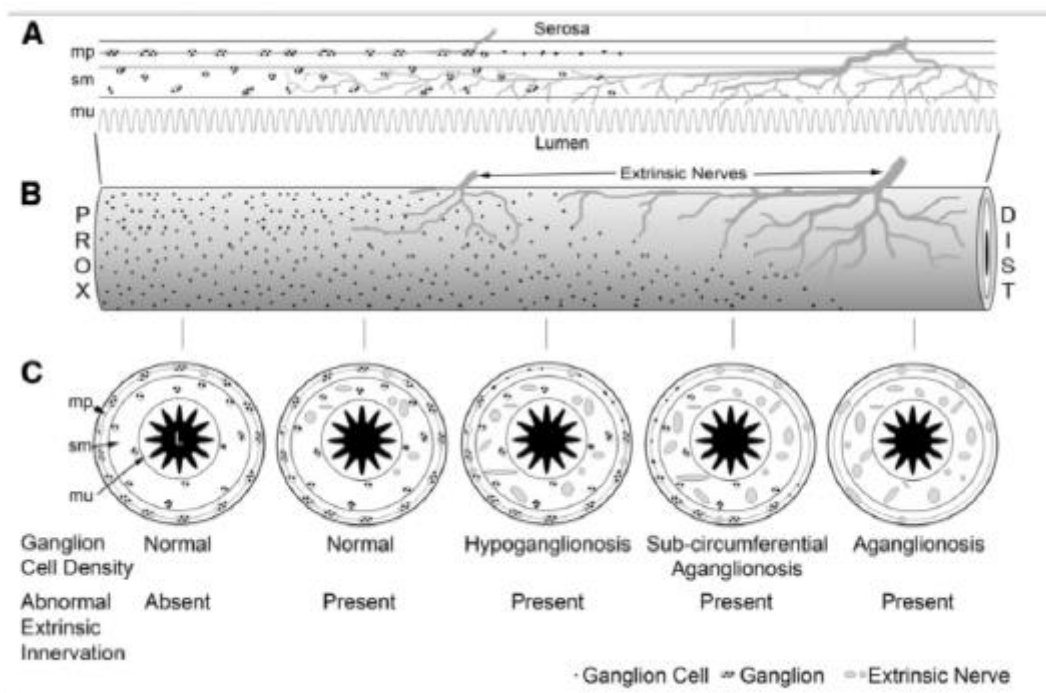


Figure 5 : Description de l'aganglionnose colique dans la maladie de Hirschsprung (14).

4. Présentation clinique

a) *Occlusion néonatale*

La majorité des enfants atteints de la MH présentent une obstruction intestinale distale néonatale caractérisée par un retard d'émission du méconium (au-delà de 24h de vie) avec distension abdominale et vomissements verts au cours des 48-72 premières heures de vie (15). Chez certains patients, la perforation caecale ou appendiculaire peut être l'évènement initial.

b) *Entérocolite*

Environ 10% des enfants atteints de MH vont présenter de la fièvre et un syndrome inflammatoire associée une distension abdominale due à une entérocolite secondaire à la MH, qui peut engager le pronostic vital. D'ailleurs, tout enfant né à terme sans anomalies associées qui présente une entérocolite doit faire évoquer le diagnostic de maladie de Hirschsprung en première intention.

L'étiologie de l'entérocolite associée à la MH est controversée. La théorie la plus courante est que la stase causée par l'obstruction fonctionnelle est responsable d'une dysbiose (16) (17) et d'une pullulation bactérienne responsable d'une translocation secondaire (18) (19). Il existe également des preuves impliquant des altérations de la production mucosale d'immunoglobulines chez les enfants atteints de MH (20) (21) avec une perte de la fonction de barrière intestinale permettant l'invasion bactérienne (22) (23).

Il existe des lignes directrices pour le diagnostic et la prise en charge des entérocolites associées à la MH (24).

c) *Constipation chronique*

La MH peut être diagnostiquée plus tardivement dans l'enfance et parfois à l'âge adulte sur un tableau de constipation. Cette constipation chez le nourrisson se révèle souvent au moment du sevrage de l'allaitement maternel. Il s'agit pour la plupart de formes ultra-courtes, pour lesquelles les parents trouvent des artifices pour aider leurs enfants à aller à la selle (suppositoires de glycérine, thermomètre en intra rectal, traitement laxatif...).

Dans d'autres cas, le diagnostic de constipation fonctionnelle peut être évoqué à tort, celle-ci étant très fréquente chez l'enfant (25) (26).

d) Les formes syndromiques et familiales

La MH se présente comme une forme sporadique chez 70% des patients.

Les cas sporadiques de MH apparaissent comme des malformations multifactorielles avec une faible pénétrance dépendante du sexe et une expression variable selon la longueur du segment aganglionnaire, suggérant l'implication d'un ou plusieurs gène(s) à faible pénétrance.

Des études génétiques ont identifié des mutations dans 10 gènes différents qui prédisposent à l'apparition de la maladie (gènes de susceptibilité). Parmi celles-ci, les plus courantes sont les mutations du gène RET (7 à 35 % des cas sporadiques), du gène EDNRB (7 % des cas) et du gène END3 (< 5 % des cas)

Des formes familiales avec risque de récurrence sont rapportées dans 15% des cas. Environ 50 % des patients ayant une MH colique totale correspondent à des formes familiales (27). Le taux plus élevé d'anomalies associées dans les cas familiaux (39 % contre 21 %) suggère une répartition mendélienne. (28)

Environ 12% des MH sont associées à une anomalie chromosomique et peuvent être retrouvées dans le cadre de syndromes génétiques tels que la trisomie 21, les neurocristopathies, la néoplasie endocrinienne multiple de type 2, le syndrome d'Ondine, de Wardenburg ou de Mowat Wilson. Les différents gènes impliqués sont les gènes PHOX2B (Paired-like Homeobox 2B), RET, GDNF (Glial Cell Derived Neurotrophic Factor), endothelin (endothelin-B récepteur, endothelin-3), SOX10 (SRY-box transcription factor 10), SIP1 (Smad interacting protein 1) (29).

La MH peut être associée dans environ 18% à des malformations congénitales. Il s'agit notamment de malrotations intestinales, d'anomalies génito-urinaires, de cardiopathies congénitales, d'anomalies des membres, de fentes labiales et palatines, de perte auditive, de retard mental et de dysmorphie.

e) *Les différents types d'atteinte de la MH*

Les différents sous-types de MH correspondent à l'étendue de l'aganglionnose colique. Chez environ 80% des individus, l'aganglionnose est limitée au rectosigmoïde (segment court). Environ 10% des patients se présentent avec la forme longue de la maladie, 4-13% présentent une aganglionnose colique totale et 3 à 5 % présentent une atteinte du grêle.

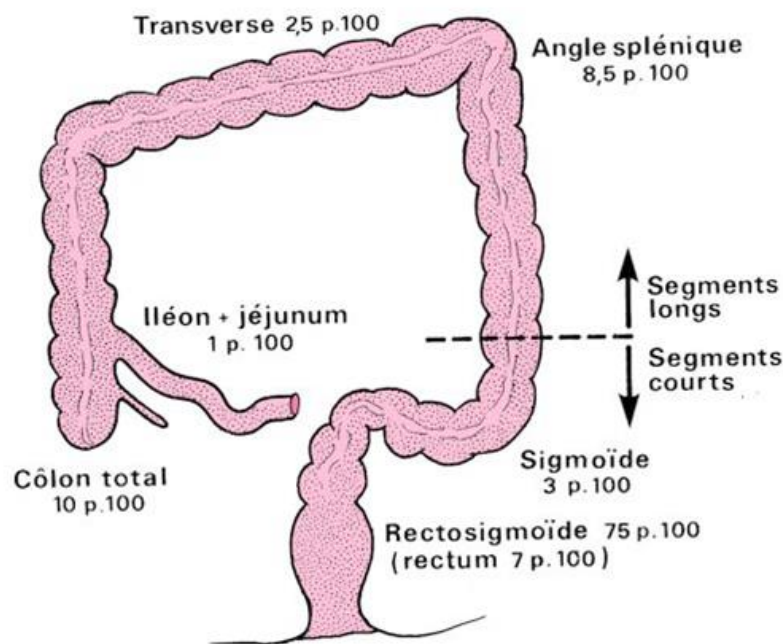


Figure 6 : Les différentes formes de MH (forme courte recto-sigmoïdienne et rectale ; forme longue)
(Source : <https://hopital-necker.aphp.fr/marep/maladie-de-hirschsprung/>)

f) *Les diagnostics différentiels*

Les autres causes d'occlusion néonatale doivent être recherchées chez le nouveau-né.

Dans le cadre d'antécédents familiaux de mucoviscidose, l'iléus méconial doit être suspecté. Au lavement opaque, on retrouve un aspect typique avec un obstacle localisé sur la dernière anse grêle et des billes de mucus visibles (30).



Figure 7 : Aspect typique à l'ASP d'un iléus méconial dans le cadre d'une mucoviscidose à la naissance (31)

Le bouchon méconial est affirmé après le lavement opaque aux hydrosolubles qui est à la fois diagnostique et thérapeutique en faisant évacuer à l'enfant un bouchon épais, blanchâtre, faisant céder l'obstruction.

Le syndrome de petit côlon gauche résulte le plus souvent d'une immaturité fonctionnelle du côlon. L'aspect est typique en imagerie, avec une pseudozone transitionnelle à l'angle gauche. Là aussi, le lavement opaque aux hydrosolubles est thérapeutique en favorisant l'évacuation des selles.

Il convient également de vérifier l'absence de sepsis, d'hypothyroïdie, d'insuffisance surrénalienne, de troubles neurologiques, d'accident vasculaire cérébral, de prise médicamenteuse chez la mère (neuroleptiques, benzodiazépines) et l'absence de diabète maternel.

Chez l'enfant plus grand, d'autres troubles de l'innervation intestinale peuvent être retrouvés, tels que la pseudo-obstruction intestinale chronique (POIC). Les symptômes de la POIC apparaissent dans le premier mois de vie chez 50% des enfants et avant un an dans 80% des cas. Dans la forme néonatale, le diagnostic est habituellement porté devant un syndrome occlusif sans lésion organique décelable. Il doit être évoqué devant un diagnostic prénatal de

mégavessie ou vessie élargie, d'obstruction intestinale itérative ou persistante après élimination des diagnostics de maladie de Hirschsprung et d'hypothyroïdie, de vomissements persistants après traitement chirurgical d'une malrotation intestinale, ou d'une obstruction intestinale associée à une dysmotilité vésicale (32).



Figure 8 : Dilatation de l'intestin grêle avec des niveaux hydro-aériques dans un cas de POIC (31)

5. Diagnostic

Cette maladie se révèle lors de la mise en route du transit. Elle n'est donc pas accessible au diagnostic prénatal échographique. Les échographies anténatales sont normales chez les enfants atteints de MH (33).

a) *L'abdomen sans préparation*

L'abdomen sans préparation peut montrer des anses intestinales dilatées avec aérocolie suggérant une obstruction distale, et un rectum vide d'air (Figure VII).

Au stade de complication, l'ASP peut montrer soit un pneumopéritoine, témoin d'une perforation, soit une pneumatose intestinale (liseré clair entre les parois digestives).



Figure 9 : Abdomen sans préparation (ASP) à 36 heures de vie d'un nouveau-né atteint d'une MH recto-sigmoïdienne. A : ASP de face debout. B : ASP couché. (31)

b) Test de la sonde rectale

Le test de la sonde rectale positif est évocateur d'une MH. Il s'agit de l'émission subite de gaz et de méconium après la mise en place d'une sonde rectale ou d'un toucher rectal.

Dans la forme recto-sigmoïdienne, la sonde rectale, placée au-dessus de la partie aganglionnaire, permet l'évacuation des selles et une diminution de la distension abdominale.

La sonde doit être mise en place après une radiographie à la recherche d'un pneumopéritoine pour confirmer l'absence de perforation, particulièrement en cas de suspicion d'une entérocolite. L'absence d'émission subite de gaz et de selles n'exclut pas le diagnostic dans le cas d'une forme longue.

c) Lavement opaque aux hydrosolubles

Cet examen radiologique aide à démontrer la zone de transition, qui est la zone de disparité de calibre entre le segment aganglionnaire et le segment ganglionnaire. Une dilatation de l'intestin peut être observée en amont du segment aganglionnaire (Figure 10).

Cet aspect n'est cependant ni assez spécifique (50-80%), ni assez sensible (70%) pour confirmer la MH et ne remplace pas la biopsie.

Il n'existe pas toujours de corrélation entre la zone de transition radiographique sur le lavement de contraste dans la MH et la longueur totale de l'aganglionnose. En effet, près de 40 % des nouveau-nés atteints de la MH peuvent ne pas présenter de zone de transition radiologique correspondant à la zone aganglionnaire.

Si le lavement opaque ne parvient pas à suggérer une zone de transition, des biopsies de cartographie supplémentaires pendant la chirurgie doivent être envisagées (34).

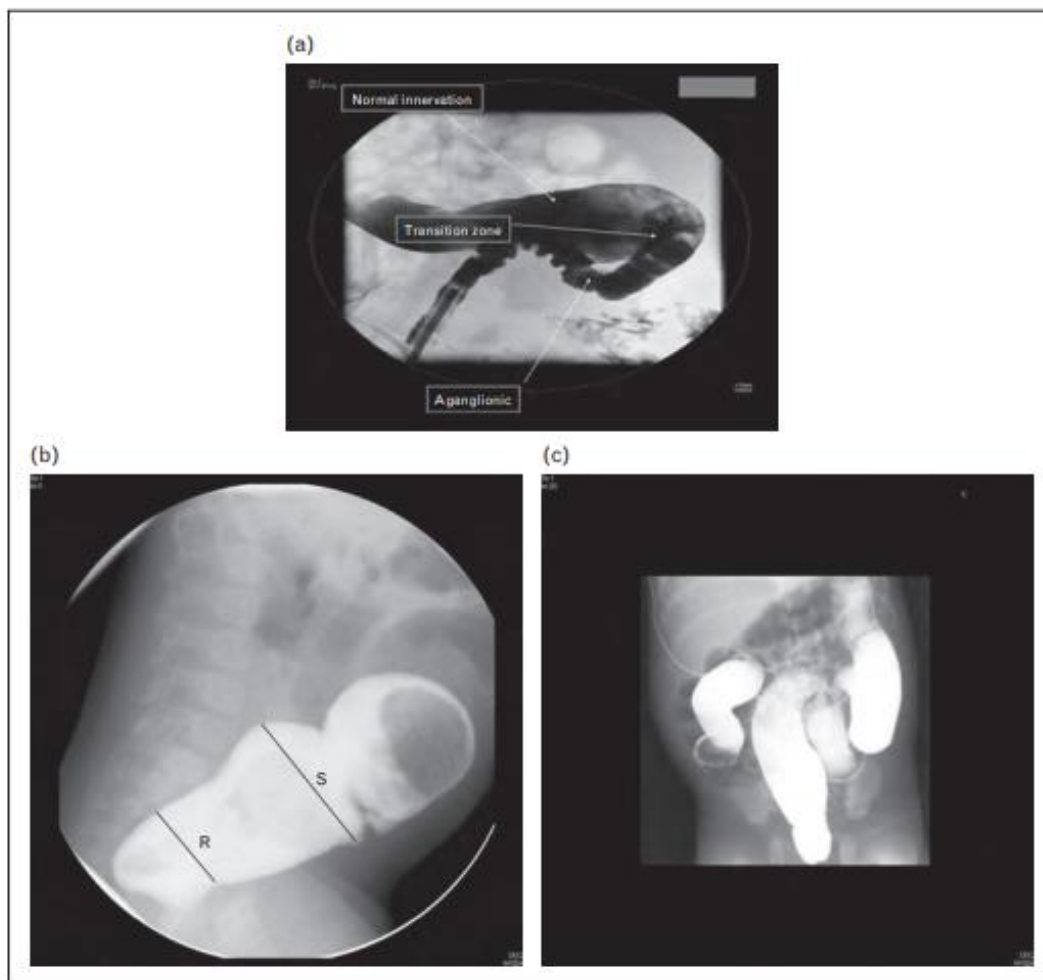


Figure 10 : (a) Lavement de contraste hydrosoluble montrant une zone de transition au niveau de la flexion splénique. (b) La vue latérale est la plus importante pour identifier une zone de transition basse. Dans ce cas, l'indice recto-sigmoïdien, constitué du rapport entre le diamètre rectal (R) et le diamètre sigmoïdien (S), est utilisé. (c) Rétention du contraste sur un film de 24 heures après évacuation. (34)

d) *Biopsies rectales*

C'est la biopsie rectale qui affirme le diagnostic en mettant en évidence l'association d'hypertrophie des filets nerveux et d'absence de cellules ganglionnaires.

Les biopsies rectales peuvent être prises sous forme d'aspiration (biopsie à la pince de Noblett) ou de biopsies chirurgicales ouvertes, en optant pour la méthode la moins invasive possible.

La biopsie à la pince de Noblett est une biopsie par aspiration, réalisée sans anesthésie, permettant de prélever de la muqueuse et de la sous-muqueuse (ou musculaire muqueuse).

La biopsie chirurgicale est réalisée sous anesthésie générale ou locorégionale et permet de prélever de la muqueuse, de la sous-muqueuse et de la musculature.

Les biopsies doivent être réalisées sur la face postérieure et à au moins 2 cm au-dessus de la ligne pectinée pour éviter la zone physiologique hypoganglionnaire du sphincter anal.

Les colorations à l'acétylcholine-estérase sont largement utilisées (Figure 6). Elles vont réaliser le marquage des filets nerveux hyperplasiques qui remontent jusqu'à l'apex des villosités intestinales du segment aganglionnaire (35).

Les faux négatifs avec l'acétylcholine-estérase sont principalement liés à l'âge, car les cellules des plexus myentériques peuvent être immatures. Ainsi, l'absence de réaction à l'acétylcholine-estérase n'exclut pas toujours de manière fiable la MH chez les nouveau-nés (36).

La calrétinine est une protéine qui va réaliser le marquage des cellules ganglionnaires en immunohistochimie. La perte d'expression de la calrétinine indique une aganglionnose avec une spécificité et une sensibilité de 100% (37) (12) (figure 7).

Cependant, il a été décrit la présence d'un fin piqueté positif de la coloration à la calrétinine au niveau de la sous-muqueuse au sein de l'hyperplasie des filets nerveux chez certains patients MH. Ce variant de marquage est présent dans les formes courtes avec une longueur d'aganglionnose inférieure à 14 cm (38).

La confirmation histologique de la MH est exigeante, et une évaluation minutieuse par un pathologiste expérimenté est nécessaire.

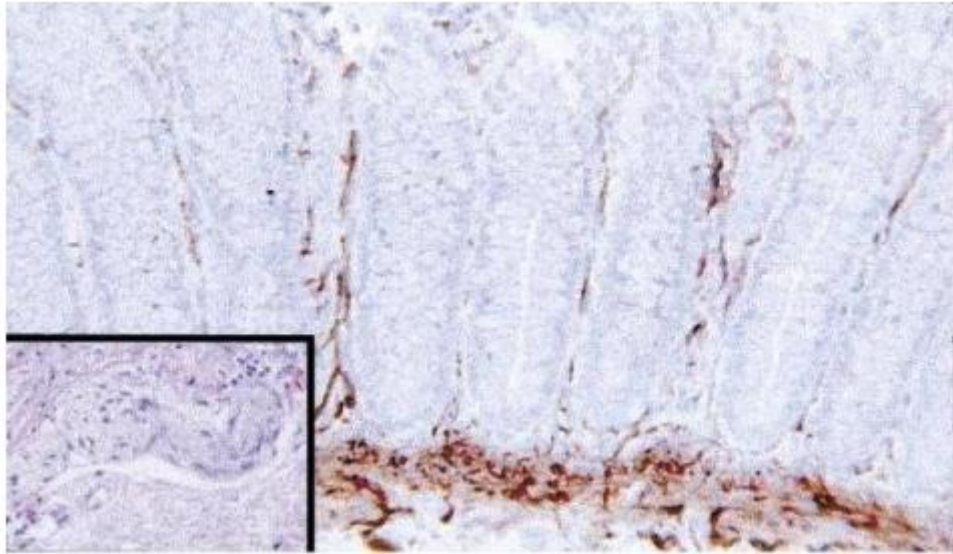


Figure 11 : Marquage à l'acétylcholine-esterase des filets nerveux hyperplasiques dans la sous-muqueuse et entre les cryptes. (D'après le cours magistral du Pr Bonnard, maladie de Hirschsprung, Robert Debré)

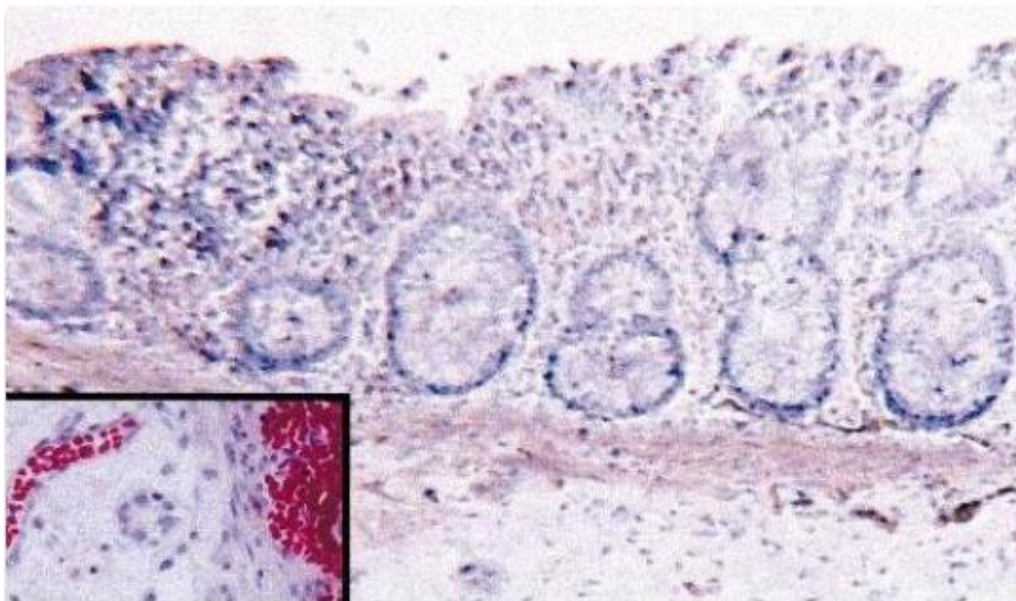


Figure 12 : Marquage à la calrétinine négatif en cas d'aganglionnose colique. (D'après le cours magistral du Pr Bonnard, maladie de Hirschsprung, Robert Debré).

e) *Manométrie ano-rectale*

La manométrie anorectale est réalisée de manière exceptionnelle en routine. Elle évalue la présence du réflexe recto-anal inhibiteur (RRAI). Ce réflexe est retrouvé vers la deuxième ou la troisième semaine de vie du nouveau-né.

Une sonde rectale à l'extrémité de laquelle se trouve un ballonnet est introduite dans le rectum. Lorsque le ballonnet est gonflé, il simule la présence de selles dans le rectum. En présence d'un système nerveux entérique fonctionnel, le sphincter interne se relâche et le sphincter externe se contracte, afin de retenir les selles dans l'ampoule rectale avant l'exonération. Ce phénomène correspond au RRAI.

Dans la MH, la distension rectale n'entraîne aucun relâchement du sphincter interne et met en évidence une hypertonie. L'absence de réflexe recto-anal inhibiteur fait donc suspecter une MH.

La sensibilité est de 94% et la spécificité de 91% chez les enfants au-delà de l'âge néonatal. Cet examen n'est pas concluant pour les nouveau-nés en raison de l'immaturation physiologique du sphincter anal. Dans ce groupe d'âge, la spécificité de la manométrie rectale est de 95 %, mais sa sensibilité n'est que de 25 % (39) (40).

6. *Prise en charge pré-opératoire*

Le traitement de référence de la maladie de Hirschsprung est chirurgical. Cependant, il existe une prise en charge préopératoire importante qui doit être envisagée avant la chirurgie définitive.

La première priorité est la prise en charge réanimatoire, en particulier chez les nouveau-nés présentant une occlusion intestinale ou une entérocolite. Cette prise en charge comprend une stabilisation hémodynamique, une réhydratation intra-veineuse, la mise en place d'antibiothérapie si entérocolite, une pose de sonde naso-gastrique. Une fois l'enfant stabilisé, la chirurgie peut être programmée plus ou moins à distance.

En attendant la prise en charge chirurgicale, on réalise des soins de nursing à l'aide lavements évacuateurs et de décompressions avec une sonde rectale.

Les enfants présentant des formes compliquées d'une perforation ou des formes longues ne répondant pas aux nursings nécessitent une stomie de décharge.

Chez l'enfant plus âgé avec un côlon extrêmement dilaté, la chirurgie doit être retardée jusqu'à ce que le diamètre du côlon ait diminué.

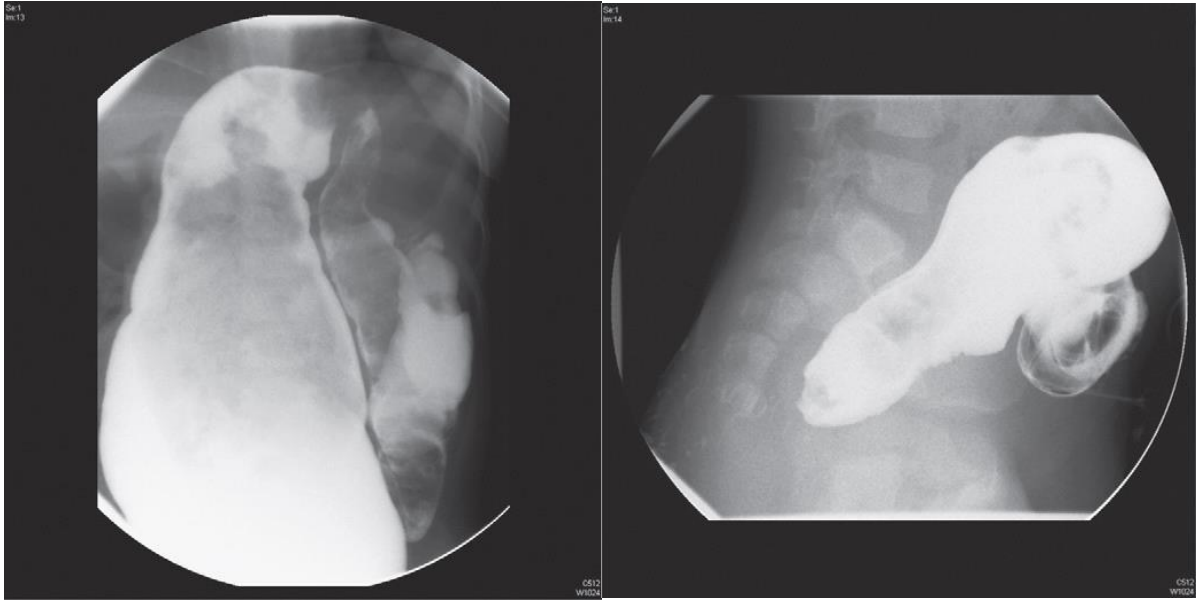


Figure 13 : Intérêt d'une colostomie de décompression pour diminuer la taille du côlon sigmoïde dilaté avant la chirurgie de traction. A : avant la colostomie. B : après la colostomie (41)

a) *Stomie de décharge*

Une stomie de décharge est indiquée dans les formes longues, les formes compliquées (entérocolite, perforation intestinale...) et dans les cas où il y a eu échec des soins de nursing. Elle est réalisée en attente de la chirurgie de résection définitive (41).

Le niveau de stomie doit être effectué en zone saine. Des biopsies seront réalisées dans le même temps opératoire afin de définir le niveau exact de la zone de transition pour la planification de la chirurgie d'exérèse définitive.

b) Soins de nursing

Les soins de nursing consistent à obtenir régulièrement l'évacuation du contenu colique par le passage régulier de sondes rectales et l'administration de lavements évacuateurs. Les sondes utilisées doivent être de calibre suffisant. La manœuvre est répétée plusieurs fois par jour si nécessaire.

Ce traitement ne peut s'appliquer qu'aux formes non compliquées et aux formes courtes dont le segment aganglionnaire ne dépasse pas la boucle sigmoïdienne. En cas d'échec d'évacuation des selles avec cette technique, une mise en stomie est nécessaire (41).

7. Prise en charge chirurgicale

Le traitement de la MH est la résection chirurgicale du segment aganglionnaire et l'abaissement colique avec une anastomose du colon sain proximal à l'anus.

Les deux voies d'abord chirurgicales possibles sont la voie trans-anales et la voie haute par coelioscopie ou laparotomie.

Les procédures chirurgicales les plus utilisées sont les techniques endorectales de Swenson, Duhamel et Soave, réalisées en 2 temps (colostomie) ou en 1 temps (abaissement avec anastomose primaire). Les interventions peuvent être réalisées par laparotomie, coelioscopie ou par voie transanale. (Figures 14 et 15).

Actuellement, il n'existe aucune preuve de la supériorité d'une technique par rapport à une autre en terme de complications chirurgicales ou de résultats fonctionnels intestinaux à long terme (42) (43) (44). Par conséquent, la meilleure chirurgie pour un patient donné est celle à laquelle le chirurgien a été formé et pratique fréquemment.

La chirurgie en France est généralement effectuée dans les 2 à 3 mois suivant le diagnostic pour les formes compliquées nécessitant une stomie de décharge, et dans les 3 semaines 1 mois pour les formes courtes avec succès des nursings.

D'après une étude comparant les résultats post-opératoires après chirurgie par voie transanale entre des nouveaux-nés de moins de 1 mois et des nourrissons de plus de 1 mois il n'y a pas d'avantage à réaliser une chirurgie pendant la période néonatale immédiate (45). Une

chirurgie en période néonatale immédiate serait associée à un taux plus élevé d'excoriations périanales, de sténoses et de fuites anastomotiques, d'entérocolite et de continence incomplète postopératoire.

A l'inverse, une étude de 2022 suggère que la chirurgie en période néonatale présente un faible taux de complications et un résultat acceptable (46). Enfin, une méta-analyse récente de 2021 suggère au contraire que les patients âgés de moins de 2,5 mois au moment de l'exérèse endorectale peuvent avoir de moins bons résultats fonctionnels (47).

Des études complémentaires sont nécessaires pour établir le moment optimal de la chirurgie d'exérèse.

(1) La procédure de Swenson

La procédure de Swenson, est la procédure la plus ancienne utilisée dans le traitement chirurgical de la MH (7).

Le chirurgien fait une coupe transmurale de tout le colon aganglionnaire depuis environ 1 cm proximal de la ligne pectinée. La totalité du colon aganglionnaire est réséqué. Une anastomose primaire est effectuée si possible (Figure 15).

L'objectif de Swenson était l'ablation de tout le côlon aganglionnaire, avec une anastomose de bout en bout au-dessus du sphincter anal. Si la totalité de la zone aganglionnaire est réséquée, on diminue le risque d'entérocolite et des obstructions intestinales postopératoires.

Sa réalisation nécessite une attention particulière à la dissection serrée de la paroi rectale, afin d'éviter de blesser les nerfs pelviens profonds, les vaisseaux, et d'autres structures telles que le vagin, la prostate, les canaux déférents et les vésicules séminales.

Malgré les risques théoriques inhérents à la dissection pelvienne profonde, les études à long terme sur la procédure de Swenson montrent d'excellents résultats fonctionnels en ce qui concerne la continence, la fonction urinaire et la fonction sexuelle (48) (49) (50) (51).

(2) La procédure de Soave

La procédure de Soave a pour objet de réaliser une dissection de la paroi colique entre la muqueuse et la musculuse et d'abaisser le colon sain dans la sous-muqueuse.

Elle a été conçue pour éviter les risques de lésions pelviennes inhérentes à l'intervention de Swenson en effectuant une dissection endorectale sous-muqueuse et en plaçant le colon à travers une "manchette" de muscle aganglionnaire (Figure 15).

Malgré les affirmations de certains auteurs selon lesquelles l'intervention de Soave est plus susceptible d'entraîner des problèmes de constipation à long terme en raison de l'excision incomplète du rectum aganglionnaire, la plupart des études de suivi à long terme ont rapporté des résultats similaires à ceux de l'intervention de Swenson (49).

En 1998, Luis De La Torre décrivait une technique d'abaissement rectal selon Soave par voie trans-anale en un temps dans le traitement de la MH (52). Cette technique allège considérablement le geste chirurgical pour les enfants porteurs d'une forme recto-sigmoïdienne, soit la grande majorité des patients. Ce procédé s'est depuis imposé progressivement au sein des équipes de chirurgie pédiatrique avec de bons résultats (42) (53). (Figure 14)

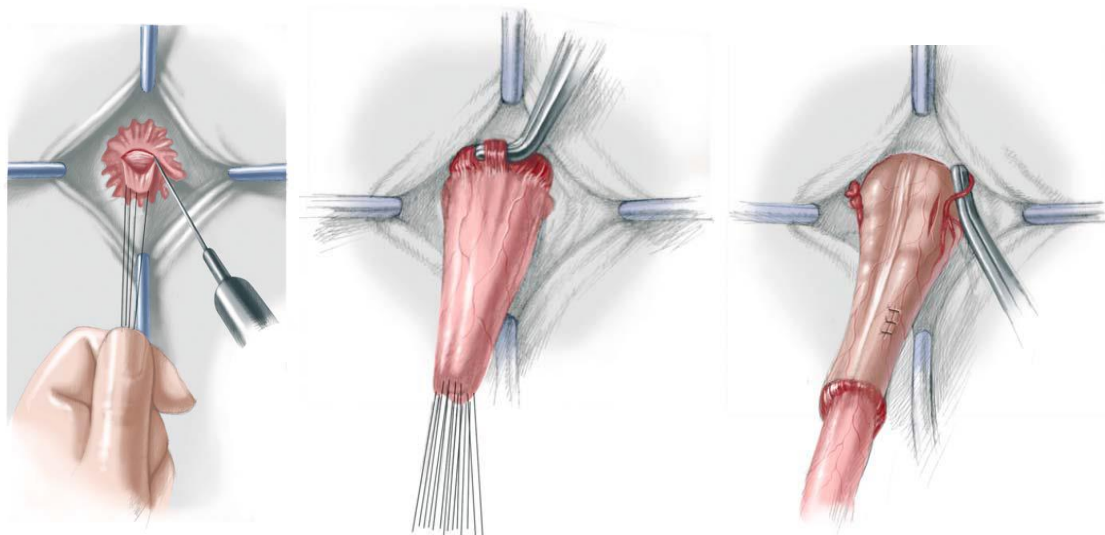


Figure 14 : Résection endorectale par voie trans-anale décrite par De la Torre. La dissection dans le plan sous muqueux est amorcée au niveau de la ligne pectinée et menée de façon ascendante jusqu'à l'ouverture du manchon musculaire. Le colon est ensuite disséqué de proche en proche jusqu'à repérage de la zone saine.

(3) La procédure de Duhamel

Dans cette technique une grande partie du rectum aganglionnaire est conservée et une anastomose postéro-laterale est réalisée entre le segment ganglionnaire et le rectum. Elle consiste à faire descendre le côlon normal entre le rectum et le sacrum et à joindre les deux parois pour créer une nouvelle lumière intestinale avec une zone aganglionnaire à l'avant et une zone ganglionnaire en postéro-latéral (Figure 15).

L'idée de cette procédure est de conserver le rectum comme réservoir afin de favoriser une meilleure continence, notamment pour les formes longues. Elle est considérée comme plus facile et plus sûre, avec une dissection pelvienne moins importante que les deux autres opérations. Enfin, elle comporte une large anastomose, ce qui réduit le risque de rétrécissement anastomotique.

En revanche, en laissant une partie aganglionnaire, le risque d'une obstruction intestinale après la chirurgie ou d'une constipation est élevé, en comparaison avec les techniques de Swenson et Soave.

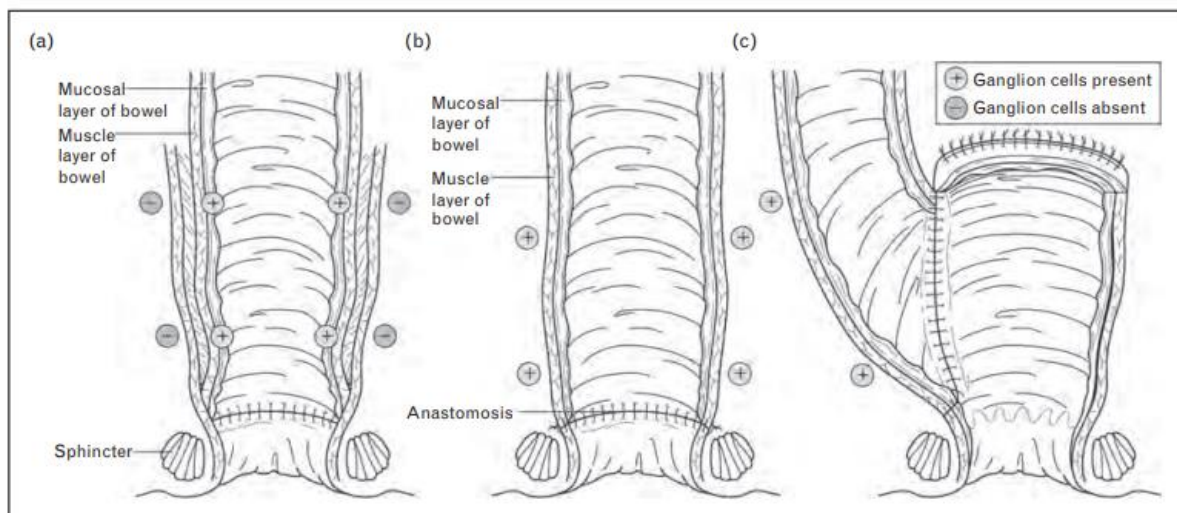


Figure 15 : Les différentes techniques chirurgicales pratiquées pour la maladie de Hirschsprung. (a) Intervention de Soave (b) Procédure de Swenson. (c) Procédure de Duhamel. (41)

B. Les résultats fonctionnels après la chirurgie

1. Les complications de suivi

Le syndrome occlusif est un ensemble de symptômes comprenant une distension abdominale, des ballonnements et des vomissements, avec arrêt des gaz et des matières.

Il existe cinq étiologies principales de syndrome occlusif après une chirurgie de MH :

- une obstruction mécanique
- un abaissement en zone non saine
- des troubles de la motilité dans le côlon proximal ou l'intestin grêle
- une hypertonie du sphincter anal interne
- un mégacôlon fonctionnel causé par une retenue des selles

Un algorithme est proposé pour la conduite à tenir devant un syndrome occlusif associé à la MH (Figure 17).

a) Obstruction mécanique

La cause la plus fréquente d'obstruction mécanique après une chirurgie de la MH est une sténose anale, qui survient généralement après une intervention de Swenson ou de Soave (Figure 16, A). La prise en charge consiste en une dilatation répétée à la bougie.

Les patients qui subissent une intervention de Duhamel peuvent avoir un "éperon" constitué du colon aganglionnaire antérieur, qui peut se remplir de selles et obstruer le colon tracté (Figure 16, B). Le traitement est la résection chirurgicale de l'éperon.

Dans d'autres cas, il peut y avoir une obstruction secondaire à une torsion du colon tracté (ou « twist ») (Figure 16, C).

Enfin, l'obstruction mécanique peut être due à une occlusion sur bride, complication inhérente à tout type de chirurgie abdominale.

L'obstruction mécanique peut être identifiée en combinant le toucher rectal et l'examen baryté.

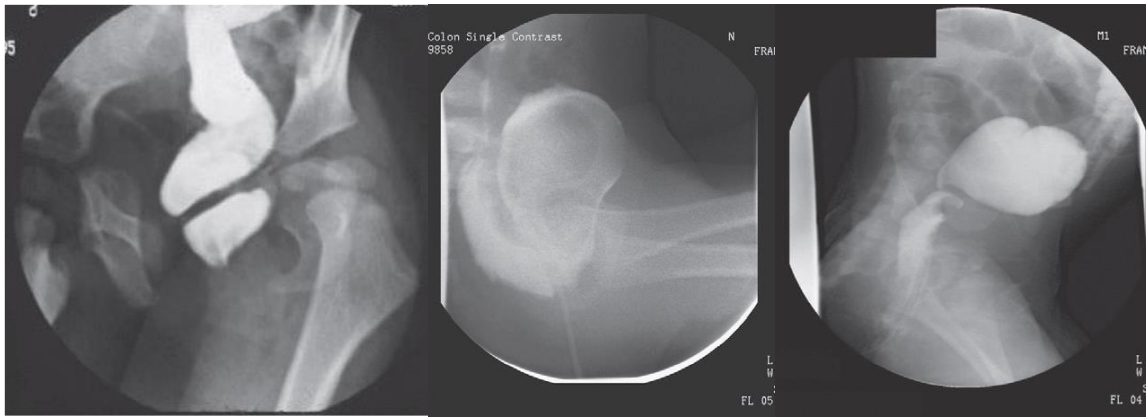


Figure 16 : Causes de l'obstruction mécanique après une chirurgie transanale. A : Sténose après une procédure de Soave. B : "Eperon" aganglionnaire antérieur après une intervention. C : « Twist » du côlon.

b) Abaissement en zone non saine

Chez tous les patients présentant des symptômes obstructifs persistants après la chirurgie, une biopsie rectale doit être effectuée pour déterminer si des cellules ganglionnaires sont présentes au niveau de la zone d'abaissement.

L'histologie de la chirurgie initiale doit être revue pour s'assurer que l'innervation colique est normale au niveau du bord proximal.

Le traitement de l'abaissement en zone non saine est une reprise de l'exérèse chirurgicale.

c) Dysmotilité intestinale

Chez les enfants qui n'ont pas d'obstruction mécanique et dont la biopsie rectale révèle des cellules ganglionnaires normales, il convient de rechercher des troubles de la motilité.

On retrouve une incidence accrue du reflux gastro-œsophagien et du retard de vidange gastrique chez les enfants porteurs de MH.

On peut réaliser un temps de transit du côlon, une manométrie et des biopsies laparoscopiques à la recherche de signes de dysplasie neuronale intestinale. Si une anomalie

locale est trouvée, il faut envisager une résection. Si l'anomalie est diffuse, le traitement est l'utilisation d'agents prokinétiques.

d) L'hypertonie anale

L'hypertonie du sphincter anal est un diagnostic d'exclusion, qui est recherché après avoir éliminé une obstruction mécanique, un abaissement en zone non saine ou une dysmotilité. Le diagnostic peut être confirmé par l'examen clinique et par une réponse thérapeutique à la toxine botulique.

Le traitement standard est l'injection de toxine botulique, la sphinctérotomie interne ou la myomectomie.

e) Mégacôlon fonctionnel

Le mégacôlon fonctionnel est le résultat d'un comportement de rétention des selles, une cause fréquente de constipation qui, selon certains auteurs, affecte jusqu'à la moitié des enfants normaux à un moment donné au cours de leurs premières années de vie (25) (26).

Elle est encore plus fréquente chez les enfants porteurs de MH en raison de leur prédisposition à la constipation, ce qui entraîne des selles dures et douloureuses, un comportement de rétention, et le cercle vicieux qui en résulte.

Le traitement est un régime laxatif, des lavements et des règles hygiéno-diététiques.

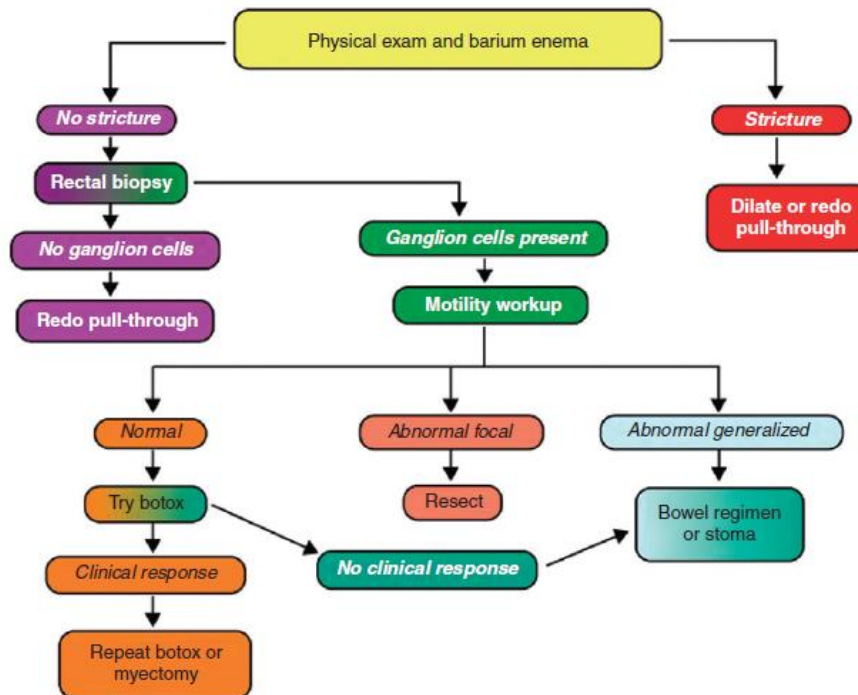


Figure 17 : Algorithme pour l'investigation et la prise en charge de l'enfant présentant des symptômes obstructifs post-opératoires.

f) Entérocolite

L'entérocolite associée à la MH (HAEC) est la complication la plus sévère en post-opératoire. Elle peut être le résultat d'occlusion persistante postopératoire, mécanique ou fonctionnelle.

Le tableau est sévère avec une distension abdominale, une fièvre et un syndrome inflammatoire biologique. Quand le transit est conservé, les selles sont liquides et une gastroentérite aigüe est souvent évoquée (54). Les facteurs prédisposants sont les antécédents familiaux de MH, une forme longue, la trisomie 21 et des antécédents d'entérocolite (55).

Un score HAEC a été développé pour l'orientation diagnostique de cette complication sévère (Figure 17). Un score de 10 points ou plus a été associé à un diagnostic positif de HAEC par un groupe international d'experts.

Le traitement est médical dans un premier temps. En l'absence d'amélioration, il faudra envisager une dérivation digestive.

HAEC score	Score
History	
Diarrhea with explosive stool	2
Diarrhea with foul-smelling stool	2
Diarrhea with bloody stool	1
History of enterocolitis	1
Physical examination	
Explosive discharge of gas and stool on rectal examination	2
Distended abdomen	2
Decreased peripheral perfusion	1
Lethargy	1
Fever	1
Radiologic examination	
Multiple air fluid levels	1
Dilated loops of bowel	1
Sawtooth appearance with irregular mucosa lining	1
Cut-off sign in rectosigmoid with absence of distal air	1
Pneumatosis	1
Laboratory	
Leukocytosis	1
Shift to left	1
Total	20

Figure 18 : Score d'entérocolite associée à la maladie de Hirschsprung (HAEC).

2. Une maladie rare et chronique

Malgré des développements significatifs dans la compréhension de l'anatomie pathologique et de la physiologie de la MH, il n'existe pas à ce jour de PNDs ou de recommandations des sociétés savantes pour une prise en charge codifiée de cette maladie.

Des recommandations par le réseau européen dédié aux affections congénitales abdomino-thoraciques ERNICA (European Reference Network on Rare Inherited and Congenital Anomalies) proposent un avis d'expert sur la prise en charge des formes recto-sigmoïdiennes, qui sont les formes les plus fréquentes (80-85%) (56).

La MH étant une maladie rare, les patients doivent être pris en charge par un personnel médical spécialisé, et recevoir des instructions sur le recours aux soins médicaux dans des circonstances d'urgence.

La MH est également une maladie chronique, ne réduisant pas l'espérance de vie mais pouvant impacter la qualité de vie. Les résultats fonctionnels de la MH se sont considérablement améliorés grâce à une meilleure compréhension de la maladie et à l'évolution des techniques chirurgicales. Pourtant, de nombreux patients souffrent d'un dysfonctionnement intestinal y compris à l'âge adulte (57) (58).

Un suivi structuré jusqu'à l'âge adulte est indiqué dans la MH (59) (60).

C. La qualité de vie

1. La qualité de vie et la fonction intestinale

"La qualité de vie est définie comme la perception qu'un individu a de sa place dans la vie, dans le contexte de la culture et du système de valeurs dans lequel il vit, en relation avec ses objectifs, ses attentes, ses normes et ses inquiétudes. C'est donc un concept très large qui peut être influencé de manière complexe par la santé physique du sujet, son état psychologique et son niveau d'indépendance, ses relations sociales et sa relation aux éléments essentiels de son environnement" (World Health Organization, 1993).

Bien que de nombreux patients puissent atteindre une fonction intestinale normale après une intervention chirurgicale, des troubles de la défécation, tels que la constipation ou l'incontinence fécale peuvent persister. (61)

Les troubles persistants de la défécation, tels que la constipation et l'incontinence fécale, peuvent avoir une influence négative sur la qualité de vie (62).

Chez les patients atteints de MH, la relation entre les plaintes fonctionnelles et la qualité de vie a déjà été étudiée, mais ces études ont souvent été réalisées avec des questionnaires de qualité de vie liés à la santé ou génériques et les questionnaires standardisés spécifiques de cette maladie ont été peu utilisés.

2. Questionnaire HAQL

Il existe à ce jour un questionnaire spécifique standardisé d'évaluation de la qualité de vie des patients opérés d'une MH : le HAQL questionnaire (63). Il a été développé initialement aux Pays-Bas, et adapté en français par l'équipe de chirurgie pédiatrique du CHU de Nantes (64) (65).

Il comprend plusieurs dimensions avec des questions concernant l'alimentation, les laxatifs, la constipation, la diarrhée, l'incontinence urinaire et fécale, le fonctionnement social et émotionnel, l'image corporelle et les symptômes physiques.

Ils sont adaptés à l'âge de l'enfant. Il existe des questionnaires distincts pour les parents et pour les enfants.

D. Le vécu des parents dans la maladie

À la découverte d'une maladie ou d'une malformation chez l'enfant, les premiers soins sont parfois réalisés avant même que les parents puissent en comprendre le sens.

Face à ce diagnostic inattendu, les capacités d'adaptation sont mobilisées et des mécanismes de défense se mettent en place pour surmonter la réalité. La connaissance par les professionnels de santé de ce vécu contribue à fournir un accompagnement et un étayage de qualité, ce qui aiderait les parents à ne pas être dans un vécu traumatique de la maladie. De plus, l'éducation et l'accompagnement des parents sont essentiels pour assurer un ensemble de soins conformes à l'amélioration de la santé et du bien-être psychologique de leur enfant (66) (67).

E. Rationnel de l'étude

La MH est une maladie rare pouvant avoir un impact sur la qualité de vie. Malgré une prise en charge chirurgicale adaptée, des séquelles liées à la fonction intestinale peuvent persister. L'utilisation du questionnaire HAQL standardisé spécifique de cette pathologie permettrait d'obtenir un outil d'évaluation pour proposer un suivi médical adéquat afin de prévenir les complications de cette maladie.

Bien que le suivi de la MH soit assuré par une équipe médicale et paramédicale multidisciplinaire, l'essentiel de l'accompagnement et des soins est assuré par les parents. Ils peuvent cependant être confrontés à un certain nombre de difficultés dans le parcours de soin. Il est nécessaire de décrire leur expérience dans la maladie de leur enfant.

F. Objectifs de l'étude

1. Objectif principal

L'objectif principal de notre étude est d'évaluer la qualité de vie d'une cohorte d'enfants atteints de MH opérés âgés entre 6 et 16 ans en utilisant la traduction française du questionnaire HAQL.

2. Objectifs secondaires

Les objectifs secondaires sont :

- comparer les scores et les sous scores HAQL aux principales caractéristiques de la MH.
- étudier le vécu parental de la maladie à l'aide de grilles d'entretiens semi-dirigés.

II. MATERIELS ET METHODES

A. Population concernée

1. Caractéristiques générales de l'étude

Il s'agit d'une étude mixte (quantitative et qualitative), rétrospective, observationnelle et multicentrique réalisée au sein des CHU de Clermont-Ferrand et de Lyon.

Un listing de patients est élaboré dans chacun des 2 CHU séparément recensant les patients à inclure dans l'étude.

2. Critères d'inclusion

a) Etude quantitative

- Enfants de 6 à 16 ans inclus.
- Suivis ou opérés d'une MH confirmée à l'histologie au CHU de Clermont-Ferrand et de Lyon.

b) Etude qualitative

Les parents sont concernés par l'étude si leur enfant :

- est âgé entre 6 et 16 ans.
- a été suivi ou opéré d'une MH confirmée à l'histologie au CHU de Clermont-Ferrand.

3. Critères de non-inclusion

a) Etude quantitative

- enfants de moins de 6 ans et de plus de 17 ans.
- enfants porteurs d'autres pathologies digestives.
- enfants porteurs d'un handicap mental.
- refus des parents ou non réponse à l'envoi du questionnaire malgré une relance.

b) Etude qualitative

- enfants de moins de 6 ans et de plus de 17 ans.
- enfants porteurs d'autres pathologies digestives.
- enfants porteurs d'un handicap mental.
- refus des parents pour l'entretien semi-dirigé.

B. Description de l'étude

1. Critère d'évaluation principal

Nous utilisons le questionnaire HAQL pour une évaluation de la qualité de vie des patients opérés d'une MH.

Avant 8 ans, seule une version pour les parents était utilisée (proxy HAQL₆₋₁₁). Dès l'âge de 8 ans, les enfants remplissaient eux-mêmes un questionnaire adapté à leur âge (HAQL₈₋₁₁ ou HAQL₁₂₋₁₆), et une autre version était utilisée pour leurs parents (HAQL_{proxy 6-11} ou HAQL_{proxy 12-16}).

Les questionnaires sont composés de 25 items avant 11 ans et de 36 items à partir de 12 ans. Tous les items étant regroupés en 7 dimensions dans les deux questionnaires.

Les 7 dimensions du HAQL₈₋₁₁ et du HAQL_{proxy 6-11} sont : le bien-être général (4 items), diarrhée et impériosités (3 items), continence fécale diurne (4 items), continence fécale et fonctionnement social (5 items), la continence urinaire (4 items), le fonctionnement émotionnel (3 items) et la gêne abdominale (2 items).

Les 7 dimensions du HAQL₁₂₋₁₆ et HAQL_{proxy 12-16} sont : régime laxatif (2 items), présence de diarrhée (4 items), continence fécale (6 items), continence urinaire (4 items), fonctionnement social (3 items), le fonctionnement émotionnel et l'image corporelle (9 items) et les symptômes physiques (8 items).

Chaque dimension est évaluée par plusieurs questions. L'enfant ou le parent répond par la fréquence (jamais/parfois/souvent/très souvent) à laquelle l'item s'est produit au cours des 7 derniers jours. Chaque dimension est notée sur 100, de sorte que l'ensemble des dimensions

donne un score total de 700 lorsque toutes les dimensions peuvent être calculées. Plus le score global est élevé, meilleure est la qualité de vie. Ce questionnaire évalue la qualité de vie en considérant les aspects physiques, sociaux et mentaux de chaque enfant.

La participation des parents et des enfants consiste à compléter le questionnaire lors d'une consultation en présentiel ou téléphonique dans le cadre du suivi de la MH.

Avant de compléter le questionnaire les parents répondant aux critères d'inclusion seront informés par le médecin en charge du suivi de leur enfant qui leur remettra la notice d'information (voir en annexe 6 et 7).

Ils seront informés que les informations recueillies sont anonymes et qu'ils peuvent refuser de remplir le questionnaire.

Les questionnaires seront réalisés et expliqués par un investigateur non impliqué dans la prise en charge médicale de leur enfant. Ils seront remplis à la convenance des parents et des enfants dans un endroit calme à l'hôpital avant ou après une visite de suivi habituel de leur enfant, par téléphone ou par mail selon leur souhait.

Un seul parent ou les deux parents répondent au même questionnaire.

Les enfants entre 8 et 16 ans peuvent répondre à leur questionnaire spécifique en présence ou non de leur parent(s).

2. Critères d'évaluation secondaires

a) *Les caractéristiques initiales de la maladie*

Les scores et sous-scores des questionnaires HAQL seront comparés aux caractéristiques initiales de la MH. Ces caractéristiques sont les suivantes :

- terme de naissance (en semaines d'aménorrhée).
- poids de naissance (en grammes).
- âge au diagnostic de la maladie (en jours).
- âge au moment de la chirurgie (en jours).
- le mode de découverte (syndrome occlusif, entérocolite, constipation).
- la forme de MH (courte ou longue)
- type d'intervention chirurgicale réalisée (Duhamel ou Soave)
- la présence de complications de suivi (oui ou non).
- la nécessité d'une stomie de décharge (oui ou non).

- la nécessité de traitements laxatifs ou ralentisseurs du transit au long cours (oui ou non).

b) Etude qualitative

Des entretiens semi-dirigés avec des questions à réponses ouvertes seront réalisés auprès de parents ayant un enfant atteint de MH. La participation des parents consistera à un entretien unique semi-dirigé, en consultation présentielle ou téléphonique lors d'une visite systématique. Les participants seront informés que les informations recueillies sont anonymes et qu'ils peuvent arrêter l'entretien à tout moment.

Une grille d'entretien sera construite au préalable afin de définir les grands thèmes à explorer (voir en annexe 5). Ce guide n'est pas figé et évolue au fil des entretiens. Les questions restent ouvertes et les participants peuvent amener un ou plusieurs thèmes auquel le chercheur n'aurait pas pensé en fonction de leurs préoccupations et de leurs intérêts.

Les entretiens des parents s'attacheront à reconstituer les histoires de leurs parcours. Ils porteront sur leur expérience du système de soin, leur ressenti des interactions avec les personnels médicaux et paramédicaux rencontrés, leurs attentes.

Les entretiens seront enregistrés après accord du sujet afin de limiter la perte d'information puis retranscrits intégralement sous forme de verbatim (données brutes) de façon anonyme.

L'analyse sera d'orientation phénoménologique. Nous avons choisi d'utiliser l'Interpretative Phenomenological Analysis (IPA).

C. Analyse statistique

1. Généralités

Il s'agit d'une étude incluant l'ensemble des patients de 6 à 16 ans porteurs d'une MH confirmée à l'histologie opérés ou suivis au sein des CHU de Clermont-Ferrand et de Lyon.

Un listing de patients sera élaboré dans chacun des 2 CHU séparément recensant les patients à inclure dans l'étude. Une table de correspondance sera établie dans chaque centre. Il n'y aura pas de transfert de données nominatives entre les centres.

Les données seront collectées via un fichier Excel, un numéro d'inclusion sera attribué à chaque participant (ordre d'inclusion généré automatiquement)

Les analyses statistiques seront réalisées à l'aide du logiciel R 4.0.3 (R Foundation for Statistical Computing, Vienne, Autriche). Les descriptions seront données en nombre (N) et pourcentage (%) pour les variables qualitatives, en moyenne et écart type (SD) ou médiane et intervalle interquartile pour les variables quantitatives selon leurs distributions (gaussienne ou non). Tous les tests statistiques seront bilatéraux pour un risque d'erreur de 1^{ière} espèce de 5%. Aucune analyse intermédiaire n'est prévue.

2. Analyse principale

Une description du score total et des sous scores du HAQL sera présentée.

Le HAQL est composé de 45 items et 7 dimensions.

Dans chaque dimension, la somme des codes de l'ensemble des items est calculée pour les individus ayant l'ensemble des réponses remplies. Le score est alors divisé par 3 fois le nombre d'items de la dimension puis est multiplié par 100. Le score est arrondi à l'unité près. Les scores par dimensions sont donc compris entre 0 et 100.

Le score général est calculé comme la somme des 7 scores par dimension. Il est compris entre 0 et 700. Il n'est calculable que si les 7 scores par dimensions sont calculés.

Dans le score HAQL les données manquantes sont prises en compte selon les règles de codage. Dans chaque dimension, si moins de la moitié des items ne pas de réponse (absence de réponse ou case « Ne souhaite pas répondre » cochée), les données manquantes sont imputées par la valeur moyenne non arrondie des items de la même dimension répondue. Pour les dimensions ayant au moins la moitié des items manquants, aucun score n'est calculé dans cette dimension.

Une analyse de sensibilité sera effectuée afin d'étudier le biais d'attrition à savoir la quantité (niveau d'attrition) et la nature des données manquantes pour proposer la méthode d'imputation des données la plus appropriée.

3. Analyses secondaires

Le score HAQL total et ses sous scores seront comparés selon les caractéristiques initiales de la maladie suivantes : la forme de la MH, la nécessité d'une stomie de décharge au diagnostic, la technique chirurgicale et la présence de complications de suivi.

Pour les caractéristiques initiales qualitatives ayant 2/3 modalités sera appliqué le test t/test ANOVA, ou les tests non paramétriques de Wilcoxon/Kruskal-Wallis en cas de distribution non gaussienne. Un test significatif comparant trois groupes signifie qu'il existe une différence entre au moins deux groupes. Des tests post-hoc Tuckey/Dunn pourront être appliqués pour comparer les groupes deux à deux.

Pour les caractéristiques initiales quantitatives, les coefficients de corrélation de Pearson ou Spearman seront présentés selon la linéarité de la liaison.

Le projet de recherche est mixte, utilisant un design convergent. Les analyses quantitatives et qualitatives seront réalisées séparément puis intégrées dans une synthèse descriptive L'étude qualitative s'inscrit dans une démarche interprétative. L'objectif est de faire émerger des idées et des hypothèses. Cette étude ne génèrera donc pas de données statistiques et les résultats ne seront pas extrapolés à l'ensemble de la population.

III. RESULTATS

A. Etude quantitative : questionnaire HAQL

1. Population générale

Notre cohorte est constituée de 109 patients porteurs d'une MH suivis ou opérés au sein des CHU de Clermont-Ferrand et de Lyon. Les caractéristiques des patients inclus dans notre étude sont décrites dans le tableau I.

Il existe une prédominance masculine avec 90 garçons (82.57 %) et 19 filles (17.43%).

La moyenne d'âge au moment de l'inclusion est de 10.6 ans (\pm 3 ans).

L'âge médian au moment de la découverte du diagnostic est de 2 jours de vie. Le terme de naissance médian est de 39 semaines d'aménorrhée et le poids de naissance médian est de 3287 grammes.

Le principal mode de découverte de la MH est la survenue d'un syndrome occlusif (88.79% des patients).

La forme de MH majoritaire correspond à la forme courte chez 83.49% des patients.

L'âge médian de la chirurgie de résection est de 44 jours.

La technique chirurgicale principalement employée dans notre cohorte était la technique de Soave (81.13%) avec abaissement transanal selon la technique décrite par De la Torre.

39 patients (36.45%) ont nécessité une stomie de décharge avant la chirurgie curative. Parmi ces patients, 10 présentaient une forme longue et 28 présentaient une forme compliquée. Les formes compliquées correspondent aux formes au stade de perforation ou ne répondant pas aux nursings.

32 patients possèdent un traitement laxatif et 5 un traitement ralentisseur au long cours. Parmi les 5 patients prenant un traitement ralentisseur, 2 présentent une forme courte opérés par la technique de Soave qui normalement présente moins de risque de modification du transit et 3 présentent une forme longue et ont bénéficié d'une chirurgie de Duhamel.

Les complications de suivi concernaient 38 patients (36.53%) de notre cohorte, et sont décrites dans le tableau II.

VARIABLES		N (%)
N = 109		
Age moyen d'inclusion en années*		10.6 (± 3)
Sexe †	féminin	19 (17.43%)
	masculin	90 (82.57%)
Mode de découverte †	constipation	2 (1.87%)
	entérocolite	10 (9.35%)
	syndrome occlusif	95 (88.79%)
Age médian au diagnostic en jours †		2 [2;4.5]
Age médian au moment de la chirurgie en jours †		44 [19.25;180]
Stomie de décharge †	non	68 (63.55%)
	oui	39 (36.45%)
Technique chirurgicale †	Duhamel	20 (18.87%)
	Soave	86 (81.13%)
Poids de naissance médian en grammes †		3287.5 [3042.5;3797.5]
Terme de naissance médian en semaines d'aménorrhée †		39 [38;40]
Forme de MH †	courte	91 (83.49%)
	longue	18 (16.51%)
Complications de suivi †	non	71 (65.13%)
	oui	38 (36.53%)
Traitement laxatif †	non	68 (68%)
	oui	32 (32%)
Traitement ralentisseur †	non	95 (95%)
	oui	5 (5%)
Réalisation du questionnaire HAQL †	non	72 (66.06%)
	oui	37 (33.94%)

Tableau I : Caractéristiques de la population. Les résultats sont exprimés en pourcentages (%) † ; médiane (intervalle interquartile Q1,Q3) † et moyenne (écart-type) *.

Parmi les 38 patients ayant présenté des complications au cours du suivi, 33 (30.28%) ont nécessité d'au moins une hospitalisation sur syndrome occlusif.

Les enfants de notre cohorte ayant présenté un syndrome occlusif n'incluent pas les enfants venant aux urgences pour constipation ponctuelle résolutive après nursing. Nous considérons uniquement les enfants venus de façon répétée aux urgences ou qui ont nécessité une hospitalisation avec échec du nursing aux urgences.

Les étiologies de syndrome occlusif comprenaient des obstructions mécaniques chez 14 patients de notre cohorte (12.84%), des troubles de motilité intestinale chez 2 patients (2.03%), une hypertonie sphinctérienne nécessitant des injections de botox chez 11 patients (10.01%), et un mégacôlon fonctionnel chez 6 patients (5.50%).

Dans notre cohorte, il n'y avait pas d'enfant ayant nécessité une reprise chirurgicale sur abaissement en zone non saine.

Parmi les causes d'obstruction mécanique à l'origine d'un syndrome occlusif, 11 patients présentaient une sténose anale avec nécessité de dilatations à la bougie, 1 patient présentait un éperon dans le cadre d'une chirurgie de Duhamel, et 2 patients présentaient une bride post-opératoire.

Nous n'avons recensé aucun cas de « twist » du côlon à l'origine d'une obstruction mécanique.

Les 11 cas de sténose anale dans notre étude ont été découverts sur un tableau de syndrome occlusif. Parmi eux, 10 ont été opérés par la technique de Soave et 3 présentaient une forme longue.

Dans notre cohorte, 12 cas d'ECUN associé à la MH (HAEC) ont été recensés. Parmi eux, 7 cas étaient secondaires à un syndrome occlusif, 4 cas étaient secondaires à une sepsis sur voie veineuse centrale et 1 cas était d'origine inconnue.

L'ensemble des résultats des complications de suivi sont recensés dans le tableau II.

Complications de suivi	N = 38
Syndrome occlusif	33 (30.28%)
1. Obstruction mécanique	14 (12.84%)
Sténose anale	11 (10.10%)
Eperon	1 (1.01%)
Twist du colon	0
Brides	2 (2.03%)
2. Abaissement en zone aganglionnaire	0
3. Troubles de la motilité intestinale	2 (2.03%)
4. Hypertonie sphinctérienne	11 (10.01%)
5. Mégacôlon fonctionnel	6 (5.50%)
Entérocolite	12 (11.01%)
Secondaire à syndrome occlusif	7 (6.42%)
Secondaire à autre cause	5 (4.61%)

Tableau II : Les différents types de complications de suivi dans la cohorte. Les résultats sont exprimés en pourcentages (%).

2. Représentativité de l'échantillon ayant répondu au questionnaire HAQL

La population générale représente l'ensemble des patients de notre cohorte c'est-à-dire les 109 enfants et adolescents entre 6 et 16 ans pris en charge pour une maladie de Hirschsprung dans les CHU de Lyon et de Clermont-Ferrand.

Dans notre cohorte, 37 patients soit 33.94% des patients ont répondu au questionnaire HAQL. Cet échantillon est représentatif de la population générale, sauf pour la technique chirurgicale. En effet, la technique de Duhamel est majoritairement pratiquée dans la population ayant répondu au questionnaire ($P < 0.001$) (Tableau III).

Variables		All (N=109)	Non (N =72)	Oui (N=37)	p-val
Age moyen d'inclusion en années*		10.6 ± 3	10.8 ± 3	10.3 ± 3	0.46
Sexe †	Féminin	19 (17.43%)	13 (18.06%)	6 (16.22%)	0.81
	Masculin	90 (82.57%)	59 (81.94%)	31 (83.78%)	
Mode découverte †	constipation	2 (1.87%)	1 (1.41%)	1 (2.78%)	0.55
	de Entérocolite	10 (9.35%)	8 (11.27%)	2 (5.56%)	
	syndrome occlusif	95 (88.79%)	62 (87.32%)	33 (91.67%)	
Age médian au diagnostic en jours †		2 [2;4.5]	2 [2;5.5]	2 [1;3]	0.28
Age médian de la chirurgie en jours †		44 [19.25;180]	33.5 [18.25;202.5]	70.5 [28;163.5]	0.35
Forme †	Courte	91 (83.49%)	61 (84.72%)	30 (81.08%)	0.63
	Longue	18 (16.51%)	11 (15.28%)	7 (18.92%)	
Stomie de décharge †	Non	68 (63.55%)	47 (66.2%)	21 (58.33%)	0.43
	Oui	39 (36.45%)	24 (33.8%)	15 (41.67%)	
Technique chirurgicale †	Duhamel	20 (18.87%)	6 (8.33%)	14 (41.18%)	<0.001
	Soave	86 (81.13%)	66 (91.67%)	20 (58.82%)	
Poids de naissance médian †		3287[3042.5;3797.5]	3240 [3017.5;3760]	3480 [3097.5;3835]	0.20
Terme de naissance médian †		39 [38;40] (29;42)	39 [38;40]	40 [39;40]	0.13
Complications de suivi †	Non	71 (65.13%)	48 (66.67%)	23 (62.16%)	0.37
	Oui	38 (36.53%)	24 (33.33%)	14 (31.83%)	

Tableau III : Représentativité des patients ayants répondu au questionnaire HAQL. Les résultats sont exprimés en pourcentages (%) † ; médiane (intervalle interquartile Q1,Q3) † et moyenne (écart-type) *. Le poids de naissance est exprimé en grammes. Le terme de naissance est exprimé en semaines d'aménorrhée.

3. Comparaison des réponses au questionnaire entre les enfants ou adolescents et les parents

Il n'existe pas de différence significative pour les dimensions de qualité de vie entre les réponses aux questionnaires des enfants ou adolescents et de leurs parents (Tableaux IV et V).

DIMENSIONS	P-VAL
Bien être général	0.10
Diarrhées et impériosités	0.37
Continence fécale	0.27
Continence fécale et fonctionnement social	1
Continence urinaire	1
Fonctionnement émotionnel	1
Inconfort abdominal	0.58
Score HAQL total	0.38

Tableau IV : Concordance des réponses entre enfants et parents du questionnaire HAQL 6 à 11 ans.

DIMENSIONS	P-VAL
Régime laxatif	0.79
Présence diarrhées	0.10
Continence fécale	0.58
Continence urinaire	0.18
Fonctionnement social	1
Fonctionnement émotionnel et image de soi	0.34
Symptômes physiques	0.03
Score HAQL total	0.40

Tableau V : Concordance des réponses au questionnaire HAQL entre les adolescents et les parents

4. Analyse univariée

Le score global de qualité de vie est plus élevé chez les enfants de 6 à 11 ans (577/700 pour les parents et 607/700 pour les enfants) que chez les adolescents de 12 à 16 ans (567/700 pour les parents et 592/700 pour les adolescents).

a) Questionnaire HAQL 6 11 ans

Le score de qualité de vie global du questionnaire HAQL est plus élevé chez les enfants (607/700) que chez les parents (577/700).

Les plus faibles scores de qualité de vie concernent les dimensions « inconfort abdominal » (67/100 pour les parents et 58/100 pour les enfants) et « continence fécale diurne » (72/100 pour les parents et 86/100 pour les enfants).

Les meilleurs scores de qualité de vie concernent la « continence fécale et fonctionnement social » (93/100 pour les parents et 98/100 pour les enfants) et la « continence urinaire » (87/100 pour les parents et 95/100 pour les enfants) (Tableaux VI et VII).

Dimensions	Résultats
Bien-être général	75 ± 25
Diarrhées et impériosités	81 ± 24
Continence fécale diurne	72 ± 28
Continence fécale et fonctionnement social	93 ± 11
Continence urinaire	87 ± 31
Fonctionnement émotionnel	84 ± 22
Inconfort abdominal	67 ± 25
Score HAQL total	577 ± 108

Tableau VI : Dimensions questionnaires HAQL parents 6-11 ans. Les résultats sont exprimés en moyenne ± écart-type.

Dimensions	Résultats
Bien-être général	89 ± 9
Diarrhées et impériosités	87 ± 20
Continence fécale diurne	86 ± 19
Continence fécale et fonctionnement social	98 ± 5
Continence urinaire	95 ± 7
Fonctionnement émotionnel	95 ± 6
Inconfort abdominal	58 ± 23
Score HAQL total	607 ± 70

Tableau VII : Dimensions des questionnaires HAQL enfants 8-11 ans. Les résultats sont exprimés en moyenne ± écart-type.

b) Questionnaire HAQL 12 16 ans

Le score global de qualité de vie est supérieur chez les adolescents (592/700) par rapport aux parents (567/700).

Concernant les questionnaires HAQL des parents, le plus faible score de qualité de vie concerne les dimensions « régime laxatif » (66/100) et « fonctionnement émotionnel et image corporelle » (70/100). Le meilleur score de qualité de vie concerne la « continence urinaire » (90/100) et le « fonctionnement social » (89/100) (Tableau VIII).

Dimensions	Résultats
Régime laxatif	66 ± 41
Présence de diarrhées	75 ± 35
Continence fécale	78 ± 29
Continence urinaire	90 ± 26
Fonctionnement social	89 ± 19
Fonctionnement émotionnel et image corporelle	70 ± 28
Symptômes physiques	75 ± 12
Score HAQL total	567 ± 70

Tableau VIII : Dimensions des questionnaires HAQL des parents 12 à 16 ans. Les résultats sont exprimés en moyenne ± écart-type.

Concernant les questionnaires HAQL des adolescents, les scores les plus faibles de qualité de vie concernent le « fonctionnement émotionnel et image corporelle » (67/100) comme pour les parents, et les « symptômes physiques » (70/100), contrairement aux parents où il s'agit du « régime laxatif ».

Les meilleurs scores de qualité de vie concernent la « continence urinaire » (94/100) et le « fonctionnement social » (98/100), comme pour le questionnaire parent (Tableau IX).

Dimensions	Résultats
Régime laxatif	78 ± 34
Présence de diarrhée	73 ± 31
Continence fécale	89 ± 13
Continence urinaire	94 ± 9
Fonctionnement social	98 ± 4
Fonctionnement émotionnel et image corporelle	67 ± 38
Symptômes physiques	70 ± 16
Score HAQL total	592 ± 71

Tableau IX : Dimensions des questionnaires HAQL adolescents 12 à 16 ans. Les résultats sont exprimés en moyenne ± écart-type.

5. Analyse multivariée

Pour les analyses multivariées, nous avons utilisé les réponses aux questionnaires HAQL des parents dans les deux catégories d'âge, car il y avait plus de répondeurs que chez les enfants ou adolescents. De plus, il n'y a pas de différence significative entre les réponses des parents et des enfants.

a) *Scores de qualité de vie selon la forme de la maladie (courte ou longue).*

Pour les enfants de 6 à 11 ans

Les patients présentant une forme longue de la maladie ont des scores de qualité de vie inférieurs à ceux présentant une forme courte (530 vs 588), sans différence significative (P = 0.59), notamment pour la dimension « inconfort abdominal » (39 vs 73), sans différence significative (P = 0.07).

Les formes longues présentent des scores inférieurs pour la dimension « continence urinaire » par rapport aux formes courtes (55 vs 97), avec une différence significative (P = 0.03).

Parmi les 5 formes longues, 3 ont bénéficié de la chirurgie de Duhamel.

Concernant les autres dimensions, les scores de qualité de vie semblent équivalents entre les deux groupes (Tableau X).

Variables	All (N=20)	Forme courte (N=15)	Forme longue (N=5)	P-Val
Bien-être général	75 ± 25	79 ± 22	65 ± 35	0.47
Diarrhées et impériosités	82 ± 24	83 ± 24	74 ± 28	0.58
Continence fécale diurne	72 ± 28	72 ± 30	72 ± 24	0.86
Continence fécale et fonctionnement social	93 ± 11	93 ± 12	93 ± 7	0.72
Continence urinaire	87 ± 31	97 ± 9	55 ± 51	0.03
Fonctionnement émotionnel	84 ± 22	88 ± 16	73 ± 34	0.56
Inconfort abdominal	67 ± 25	73 ± 19	39 ± 35	0.07
Score HAQL total	577 ± 108	588 ± 107	530 ± 119	0.59

Tableau X : Dimensions des questionnaires HAQL enfants de 6 à 11 ans selon la forme de la MH (courte/longue). Les résultats sont exprimés en moyenne ± écart-type.

Pour les adolescents de 12 à 16 ans

Les scores globaux de qualité de vie des questionnaires des 12 à 16 ans sont similaires entre les deux groupes (563 et 593) avec P = 0.78.

On remarque notamment que les scores de qualité de vie de la dimension « continence fécale » est de 78/100 dans les deux groupes (P = 1).

On peut noter également que les scores de qualité de vie pour la dimension « régime laxatif » sont inférieurs dans les formes courtes (61 vs 100), sans différence significative (P = 0.22) (Tableau XI).

Dimensions	All (N=17)	Forme courte (N=15)	Forme longue (N=2)	p-val
Régime laxatif	66 ± 41	61 ± 42	100	0.22
Présence de diarrhées	75 ± 35	74 ± 37	88 ± 6	0.94
Continence fécale	78 ± 29	78 ± 30	78 ± 31	1
Continence urinaire	90 ± 26	89 ± 27	100	0.58
Fonctionnement social	89 ± 19	88 ± 20	95 ± 8	1
Fonctionnement émotionnel et image corporelle	70 ± 28	72 ± 25	54 ± 45	0.50
Symptômes physiques	75 ± 13	75 ± 12	80 ± 18	0.61
Score HAQL total	567 ± 69	563 ± 69	593 ± 95	0.78

Tableau XI : Dimensions des questionnaires HAQL adolescents de 12 à 16 ans selon la forme de la MH (courte/longue). Les résultats sont exprimés en moyenne ± écart-type.

b) Scores de qualité de vie selon la technique chirurgicale (Duhamel/Soave)

Pour les enfants de 6 à 11 ans

Les scores globaux de qualité de vie des questionnaires des 6 à 11 ans sont similaires entre les deux groupes avec 571/700 pour Duhamel et 577/700 pour Soave (P = 0.74).

On peut noter que les scores de qualité de vie pour les dimensions « diarrhées et impériosités », « continence fécale diurne » et « continence fécale et fonctionnement social » sont similaires entre les deux technique chirurgicales, respectivement 81 et 80, 77 et 71, 95 et 93.

Cependant, rappelons que l'échantillon n'est pas représentatif de la population générale concernant la technique chirurgicale.

Le score de qualité de vie pour la dimension « continence urinaire » est inférieur pour la technique de Duhamel (75 vs 90), mais sans différence significative (P = 0.44) (Tableau XII).

Dimensions	All (N=19)	Duhamel (N=5)	Soave (N=14)	p-val
Bien-être général	75 ± 25	80 ± 15	74 ± 29	0.92
Diarrhées et impériosités	82 ± 24	81 ± 25	80 ± 25	0.90
Continence fécale diurne	72 ± 28	77 ± 19	71 ± 32	1
Continence fécale et fonctionnement social	93 ± 11	95 ± 6	93 ± 13	0.94
Continence urinaire	87 ± 31	75 ± 43	90 ± 27	0.44
Fonctionnement émotionnel	84 ± 22	91 ± 9	81 ± 26	0.84
Inconfort abdominal	67 ± 25	54 ± 37	68 ± 19	0.80
Score HAQL total	577 ± 108	571 ± 90	577 ± 122	0.74

Tableau XII : Dimensions des questionnaires HAQL enfants de 6 à 11 ans selon le traitement chirurgical (Duhamel/Soave). Les résultats sont exprimés en moyenne ± écart-type.

Pour les adolescents de 12 à 16 ans

Le score global de qualité de vie est supérieur chez les patients de 12 à 16 ans opérés par la technique de Soave (596/700) par rapports à ceux opérés par la technique de Duhamel (560/700), sans différence significative (P = 0.34).

A l'inverse des enfants entre 6 et 11 ans, les dimensions retrouvant le plus de différences dans les scores de qualité de vie en faveur de la technique de Duhamel sont les dimensions « présence de diarrhées » (82 vs 74) et « continence urinaire » (96 vs 78) mais sans différence significative avec respectivement P = 0.33 et P = 0.31.

Parmi les 9 enfants entre 12 et 16 ans opérés par la technique de Duhamel, 2 avaient des formes courtes.

La technique de Soave présente des scores de qualité de vie supérieurs à la technique de Duhamel pour la dimension « régime laxatif » (78 vs 57 avec P = 0.4) et le « fonctionnement social (96 vs 91 avec P = 0.36) (Tableau XIII).

Dimensions	All (N=15)	Duhamel (N=9)	Soave (N=6)	p-val
Régime laxatif	66 ± 41	57 ± 43	78 ± 40	0.40
Présence de diarrhées	75 ± 35	82 ± 32	74 ± 37	0.33
Continence fécale	78 ± 29	81 ± 24	70 ± 41	0.82
Continence urinaire	90 ± 26	96 ± 11	78 ± 40	0.31
Fonctionnement social	89 ± 19	91 ± 12	96 ± 10	0.36
Fonctionnement émotionnel et image corporelle	70 ± 28	65 ± 34	75 ± 18	0.86
Symptômes physiques	75 ± 12	74 ± 11	76 ± 17	1
Score HAQL total	567 ± 69	560 ± 55	596 ± 69	0.34

Tableau XIII : Dimensions des questionnaires HAQL adolescents de 12 à 16 ans selon le traitement chirurgical (Duhamel/Soave). Les résultats sont exprimés en moyenne ± écart-type.

c) *Scores de qualité de vie selon la survenue ou non de complications de suivi*

Pour les enfants de 6 à 11 ans

Le score global de qualité de vie est inférieur pour les patients ayant présenté des complications au cours du suivi (510/700 vs 630/700), sans différence significative (P = 0.07).

Pour toutes les dimensions, les scores de qualité de vie sont inférieurs en présence de complications au cours du suivi. On note des scores de qualité de vie inférieurs avec une différence significative pour les dimensions « bien être général » (P = 0.01), « continence urinaire » (P = 0.03) et « fonctionnement émotionnel et image corporelle » (P = 0.04) (Tableau XIV).

Dimensions	All (N=20)	Non (N=9)	Oui (N=11)	p-val
Bien-être général	75 ± 25	91 ± 15	63 ± 26	0.01
Diarrhées et impériosités	82 ± 24	91 ± 12	72 ± 29	0.15
Continence fécale diurne	72 ± 28	81 ± 20	64 ± 34	0.34
Continence fécale et fonctionnement social	93 ± 11	96 ± 7	90 ± 14	0.45
Continence urinaire	87 ± 31	100	76 ± 39	0.03
Fonctionnement émotionnel et image corporelle	84 ± 22	95 ± 8	75 ± 26	0.04
Inconfort abdominal	67 ± 25	76 ± 15	56 ± 31	0.13
Score HAQL total	577 ± 108	630 ± 39	510 ± 132	0.07

Tableau XIV / Dimensions des questionnaires HAQL enfants de 6 à 11 ans selon la survenue de complications de suivi. Les résultats sont exprimés en moyenne ± écart-type.

Pour les adolescents de 12 à 16 ans

On note que le score global de qualité de vie est supérieur pour les patients ayant présenté des complications de suivi chez les 12 à 16 ans (599 vs 555), sans différence significative (P = 0.32), notamment pour les dimensions « continence fécale », « continence urinaire » et « symptômes physiques » (Tableau XV).

Dimensions	All (N=17)	Non (N=13)	Oui (N=4)	p-val
Régime laxatif	66 ± 41	65 ± 41	67 ± 47	0.95
Diarrhées	75 ± 35	76 ± 34	75 ± 43	0.66
Continence fécale	78 ± 29	74 ± 31	88 ± 25	0.41
Continence urinaire	90 ± 26	86 ± 30	100	0.27
Fonctionnement social	89 ± 19	87 ± 22	95 ± 6	0.94
Fonctionnement émotionnel et image corporelle	70 ± 28	70 ± 24	68 ± 40	0.92
Symptômes physiques	75 ± 13	73 ± 12	81 ± 13	0.26
Score HAQL total	567 ± 69	555 ± 75	599 ± 49	0.32

Tableau XV : Dimensions des questionnaires HAQL adolescents de 12 à 16 ans selon la survenue de complications de suivi. Les résultats sont exprimés en moyenne ± écart-type.

d) Scores de qualité de vie selon la nécessité ou non d'une stomie de décharge

Pour les enfants de 6 à 11 ans

Les patients ayant eu une stomie de décharge pour une forme longue ou compliquée présentent des scores de qualité de vie inférieurs pour les dimensions « continence urinaire » (63 vs 97) et « inconfort abdominal » (50 vs 72). Les résultats ne sont cependant pas significatifs (respectivement P = 0.07 et P = 0.28). Les scores restent similaires pour les dimensions « bien être général », « diarrhées et impériosités » et « fonctionnement émotionnel et image corporelle ».

On remarque que pour les dimensions « continence fécale diurne », « continence fécale et fonctionnement social », les scores de qualité de vie sont supérieurs pour les patients ayant eu une stomie de décharge, sans différence significative (respectivement P = 0.83 et P = 0.31) (Tableau XVI).

Dimensions	All (N=20)	Non (N=14)	Oui (N=6)	p-val
Bien être général	75 ± 25	75 ± 24	75 ± 32	0.97
Diarrhées et impériosités	82 ± 24	82 ± 25	81 ± 25	0.78
Continence fécale diurne	72 ± 28	70 ± 31	79 ± 17	0.83
Continence fécale et fonctionnement social	93 ± 11	91 ± 12	98 ± 3	0.31
Continence urinaire	87 ± 31	97 ± 9	63 ± 49	0.07
Fonctionnement émotionnel et image corporelle	84 ± 22	85 ± 18	83 ± 31	0.71
Inconfort abdominal	67 ± 25	72 ± 21	50 ± 34	0.28
Score HAQL total	577 ± 108	575 ± 116	586 ± 95	1

Tableau XVI : Dimensions des questionnaires HAQL enfants de 6 à 11 ans selon la nécessité d'une stomie de décharge. Les résultats sont exprimés en moyenne ± écart-type.

Pour les adolescents de 12 à 16 ans

Le score global de qualité de vie est supérieur pour les patients n'ayant pas eu de stomie de décharge.

Les patients ayant eu une stomie de décharge présentent des scores de qualité de vie inférieurs pour les dimensions « continence fécale » (65 vs 92) et « fonctionnement émotionnel et image de soi » (61 vs 76). Cette différence n'est pas significative (respectivement P = 0,08 et P = 0.43).

Pour les autres dimensions, les scores de qualité de vie sont supérieurs pour les patients ayant eu une stomie de décharge (Tableau XVII).

Dimensions	All (N=17)	Non (N=8)	Oui (N=9)	P-val
Régime laxatif	66 ± 41	57 ± 46	76 ± 38	0.38
Présence de diarrhées	75 ± 35	65 ± 43	82 ± 31	0.41
Continence fécale	78 ± 29	92 ± 14	65 ± 34	0.08
Continence urinaire	90 ± 26	86 ± 38	93 ± 15	0.88
Fonctionnement social	89 ± 19	80 ± 28	93 ± 12	0.38
Fonctionnement émotionnel et image de soi	70 ± 28	76 ± 22	61 ± 32	0.43
Symptômes physiques	75 ± 13	72 ± 16	77 ± 10	0.43
Score HAQL total	567 ± 69	572 ± 95	559 ± 58	0.62

Tableau XVII : Dimensions des questionnaires HAQL enfants de 6 à 11 ans selon la nécessité d'une stomie de décharge. Les résultats sont exprimés en moyenne ± écart-type.

B. Etude qualitative

Au total 9 familles dont les enfants étaient âgés entre 6 à 15 ans ont participé à l'entretien entre Janvier 2022 et Avril 2022. Les entretiens ont été menés par téléphone pour 5 familles et en présentiel à l'occasion d'une consultation médicale pour 4 familles.

Le mode de découverte était un syndrome occlusif néonatal à 2 jours de vie pour l'ensemble des patients. L'ensemble des enfants étaient nés eutrophes à terme.

Les données démographiques et médicales sont regroupées dans le tableau XVIII.

Age médian au moment des entretiens (en années) [Q1-Q3]	10 [8-13]
Sexe (n=9)	
Masculin	7
Feminin	2
Forme de MH (n=9)	
Courte	7
Longue	2
Technique chirurgicale (n=9)	
Duhamel	6
Soave	3
Présence de complications de suivi (n=9)	
Non	6
Oui	3
Dépendance à un traitement laxatif ou ralentisseur du transit au long cours (n=9)	
Non	3
Oui	6
Présence d'une stomie digestive (n=9)	
Non	8
Oui	1

Tableau XVIII : Les données démographiques et médicales des parents des enfants ayant effectué l'entretien.

3 grands thèmes émergent de notre étude : 1/La découverte de la maladie : un tournant inattendu dans l'équilibre familial ; 2/ Après le diagnostic, la vie s'organise autour de la maladie ; 3/ Questionnements sur l'avenir de son enfant et de sa maladie

1. La découverte de la maladie : un tournant inattendu dans l'équilibre familial

a) *Après une grossesse normale, la maladie s'annonce brutalement, dès les premiers jours*

La découverte de la MH est vécue comme un traumatisme très brutal. Citations 1 tableau XIX.

La MH étant une pathologie de découverte néonatale, la grossesse se déroule sans particularité et il n'existe pas d'anomalies à l'échographie ou lors du suivi obstétrical. Il est très difficile pour les parents d'accepter une maladie inattendue. Citations 2 tableau XIX.

<p>1</p>	<p><i>« C'était très brutal dès la naissance. Tout allait bien, la grossesse s'était bien passée et puis là c'est la mauvaise surprise. On ne s'y attendait pas. »</i></p> <p><i>« Ça nous est tombé dessus, on ne savait pas ce que c'était cette maladie. C'est un coup de massue sur la tête. »</i></p>
<p>2</p>	<p><i>« Moi je me disais « c'est bon j'ai tellement galéré pour avoir un enfant, ça y est c'est fini la grossesse et l'accouchement se sont bien passés, c'est bon. » Et puis 3 jours après on nous annonce ça. »</i></p> <p><i>« C'est ça qui était difficile, qu'à la naissance il y ait un problème alors que tout allait bien avant. »</i></p> <p><i>« Le problème c'est que c'est une maladie qu'on ne peut pas diagnostiquer quand on est enceinte. On est face à quelque chose dont on ne s'attendait pas. »</i></p> <p><i>« Je ne comprenais pas j'ai eu une grossesse et un accouchement qui s'étaient bien passés. Je n'aurais jamais pu imaginer qu'il puisse se passer ça. »</i></p>

Tableau XIX : Après une grossesse normale, la maladie s'annonce brutalement, dès les premiers jours

b) *Des symptômes insidieux, qui sèment le doute en tant que jeune parent*

La majorité des enfants de notre cohorte étaient des premiers enfants. Les parents se retrouvent face à la découverte de la parentalité en même temps que les premiers symptômes apparaissent chez leur bébé. Citations 1 tableau XX.

Du fait de leur inexpérience, les dires des parents peuvent être banalisés par les soignants ou par les personnes extérieures. Citations 2 tableau XX.

L'attitude des soignants est parfois décrite comme culpabilisante. Citations 3 tableau XX.

Les premiers signes sont insidieux avec principalement des difficultés d'alimentation. Pourtant, les parents ont bien conscience que leur enfant présente un comportement anormal. Citations 4 tableau XX.

1	<p><i>« C'était mon premier enfant donc j'étais un peu perdue. Au départ je ne savais pas trop ce qu'il m'arrivait. »</i></p> <p><i>« C'était notre premier enfant, et nous on était complètement naïfs. »</i></p>
2	<p><i>« J'ai voulu allaiter. Sauf que qu'il n'avait pas de succion. On m'a dit « c'est un gros bébé, ils sont plus mous, faut les stimuler ». Et comme il était assez costaud on n'est pas inquiétés plus que ça de la perte de poids. »</i></p> <p><i>« Les gens autour de nous qui avaient des enfants ils nous disaient que c'était normal, qu'il avait des coliques. Donc nous on les a écoutés et on s'est dit que c'était normal. »</i></p>
3	<p><i>« Je voulais l'allaiter, et ça ne marchait pas. Il ne prenait pas bien au sein. Donc évidemment on culpabilisait »</i></p> <p><i>« Je voulais allaiter et je voyais que le petit mangeait pas, c'était compliqué d'aller à la selle. Les sages-femmes me disaient que c'était moi qui ne donnais pas comme il faut mais moi j'avais allaité le premier, ce n'était pas nouveau et je voyais bien que ce n'était pas pareil. »</i></p>

	<p>« Je l'alimentais et il ne prenait rien. Jusqu'à ce que au bout de 24h l'auxiliaire puéricultrice m'a fait plus ou moins comprendre que je ne savais pas trop faire étant donné que c'était le premier. »</p>
4	<p>« Ce qui m'inquiétait c'est qu'il prenait rien et qu'il commençait à rejeter et ce qu'il rejetait ce n'était pas normal, c'était verdâtre. Donc là je me suis dit en fait ça ne vient pas de moi. Je n'ai pas forcément l'instinct maternel mais là j'avais quand même compris qu'il y avait quelque chose qui n'allait pas. »</p> <p>« Alors je lui ai donné le biberon mais il ne l'a pas pris, il ne faisait rien avec. L'auxiliaire l'a pris elle l'a un peu forcé à boire et du coup il a vomi vert fluo sur le mur. »</p> <p>« Manifestement elle faisait des trucs anormaux comme cracher des glaires horribles. Je voyais bien qu'il y avait quelque chose qui n'allait pas. »</p>

Tableau XX : Des symptômes insidieux qui sèment le doute dans le rôle de jeune parent

c) *Une séparation précoce et brutale des parents*

Le transfert de son enfant est une expérience effrayante, inconnue et menaçante pour les parents. Parfois la séparation implique un éloignement géographique considérable.

La rencontre de l'enfant avec ses parents est interrompue du fait de la séparation. Cette étape est déstabilisante pour les parents avec perte des premiers repères. Citations 1 tableau XXI.

On se retrouve en particulier chez la mère dans une situation vulnérable du post-partum qui accentue le sentiment d'incapacité et d'impuissance.

Parfois, le vécu du transfert est assimilable à un « enlèvement ». Citations 2 tableau XXI.

1	<p>« C'était très dur pour moi, parce qu'on a été séparés. Ça m'a paru une éternité. On n'avait pas pu me transférer à l'hôtel dieu avec mon bébé, il n'y avait pas de place. »</p> <p>« Je n'avais pas mesuré que j'aurais à faire tous ces allers-retours après l'accouchement et que j'allais être aussi loin de la petite »</p>
---	---

	« C'était le plus dur, qu'au bout de 48h on m'enlève mon fils. »
2	« Donc là ils sont partis un peu en catastrophe avec le petit. Ils l'ont emmené. » « En 24h il partait à Estaing en couveuse. On m'a pris mon fils des bras, après m'avoir dit que je ne savais pas faire, que je n'arrivais pas à lui donner à manger. »

Tableau XXI : Une séparation précoce des parents

d) *Vivre dans l'attente et l'incertitude*

Malgré l'enchaînement rapide des événements, les parents comprennent que leur enfant présente une maladie sévère nécessitant des soins et une surveillance en réanimation. Les soignants restent souvent prudents en termes de diagnostic et de pronostic à ce stade précoce. Le doute diagnostique devient une part du soin.

Cette période d'incertitude est très éprouvante pour les parents, pendant laquelle ils ne trouvent pas toujours réponse à leurs questionnements et leurs inquiétudes. Citations 1 tableau XXII.

L'errance diagnostique initiale renforce le sentiment de solitude d'une angoisse difficile à partager. Citations 2 tableau XXII.

Les parents ne peuvent pas se projeter au-delà du lendemain, et doivent subir un quotidien chargé de doute et d'instabilité. Citations 3 tableau XXII.

1	« On était informé mais ça restait assez vague. Le cas de notre enfant était complexe. » « Dès le début on nous a dit qu'on suspectait ça. Mais les informations n'étaient pas très claires, on était un peu livrés à nous-mêmes. »
---	--

2	<p><i>« Je me suis sentie abandonnée, il y avait beaucoup d'incertitude, le temps paraissait très long. »</i></p> <p><i>« Je ne sais pas si c'est le fait que ce soit tombé sur un pont du 1^{er} mai, qu'il y avait moins de médecins, je pense que ça doit jouer, on se sent seul. »</i></p>
3	<p><i>« Je me souviens d'un de mes frères m'appelant, qui ne comprenait rien, qui me demandait « et maintenant il va se passer quoi ? ».</i></p> <p><i>« Les premiers temps ce qui était compliqué c'était de savoir comment on allait se projeter pour la suite. »</i></p> <p><i>« On ne sait pas à quoi s'attendre. Est-ce qu'il allait vivre ? »</i></p>

Tableau XXII : Vivre dans l'incertitude et l'attente diagnostique

e) *Un accompagnement médical qui ne réponds pas toujours aux attentes des parents*

(1) Un défaut d'écoute et d'information du personnel soignant ressenti par les parents

Les parents déclarent souvent un défaut d'écoute et d'information dans leurs parcours. Ils sont en demande d'une totale transparence avec les médecins, permettant de développer une relation de confiance. Citations 1 tableau XXIII.

Ils ont le sentiment que leur besoin de réassurance n'est pas entendu et que leurs préoccupations ne sont pas comprises par les médecins. Citations 2 tableau XXIII.

(2) Le manque d'information comblé par d'autres supports

Certains besoins des parents ne sont pas satisfaits par l'information qui leur est communiquée par les professionnels de la santé. De fait, les parents considèrent que l'information transmise est souvent incomplète ou inexacte alors qu'ils sont énormément en demande.

Lorsque l'information leur paraît insuffisante, ils déplorent devoir chercher l'information par eux-mêmes et peuvent utiliser divers moyens pour se procurer l'information désirée: navigation sur Internet, lecture de documents écrits, médecin traitant...

Ces sources d'information leur apportent parfois plus d'inquiétude que de réponses. Citations 3 tableau XXIII.

1	<p><i>« On avait signalé aux pédiatres la maladie de Hirschsprung chez papa. Le premier pédiatre nous avait dit que ça n'existait pas. »</i></p> <p><i>« Avec les médecins ce n'était pas toujours facile. Ils n'étaient pas toujours à l'écoute et ne se mettaient pas toujours dans notre position. »</i></p> <p><i>« La première semaine notre bébé a eu un lavement baryté, et on ne nous a jamais expliqué cet examen »</i></p> <p><i>« Il y avait des fois on ne nous tenait pas au courant. Il avait des examens et on ne nous disait pas pourquoi. Alors que j'étais là tout le temps. Moi je voulais vraiment de la transparence, je veux être au courant de tout. »</i></p>
2	<p><i>« J'aurai eu besoin de plus de réassurance par les médecins, surtout au tout début. »</i></p>
3	<p><i>« On m'a alors dit le mot « Hirschsprung ». J'ai retenu que ça, et comme tout parent complètement idiot, comme je ne savais pas ce que c'était et qu'on ne m'avait pas expliqué, je suis allée chercher sur internet. C'était la pire soirée de toute ma vie. Parce que sur internet on ne comprenait pas non plus, et ils parlent de formes très sévères. Et sur les forums c'est que des personnes qui racontent des choses horribles, sur des formes très sévères. »</i></p>

	<p>« J'étais obligée d'appeler toujours mon médecin traitant pour qu'il me réexplique, qu'il me rassure »</p> <p>« J'avais dû faire mes recherches sur internet. »</p>
--	--

Tableau XXIII : Un accompagnement médical qui ne répond pas toujours aux attentes des parents

f) *Une annonce diagnostique qui ne lève pas les doutes*

L'annonce d'une maladie grave est un moment crucial qui va orienter toute la vie de l'enfant et de sa famille. C'est pourquoi la façon dont le médecin annonce la maladie va marquer de façon durable la famille sur cette nouvelle situation. Un cadre soigneusement conçu et des modalités appropriées pour l'annonce du diagnostic avec des cliniciens expérimentés sont cruciaux pour la gestion de la maladie.

(1) Une annonce pouvant paraître banalisée par les médecins

L'impact de l'information sur l'adaptation des parents ne peut être dissocié de la manière dont cette information leur est transmise par les professionnels. Certains parents rapportent une annonce diagnostique banalisée et dépersonnalisée, en-deçà de leurs attentes. Citation 1 tableau XXIV.

(2) Une cause inconnue, rendant le diagnostic difficile à accepter

La découverte d'une maladie ternit la fonction parentale de garant de la sécurité de l'enfant. Les parents se sentent coupables de la maladie de leur enfant.

La maladie semble d'autant plus difficile à accepter si elle est d'origine inconnue. Citation 2 tableau XXIV.

(3) Nécessité d'une information en 2 temps

L'annonce en plusieurs temps permet de ne pas surcharger les parents d'informations à un moment de sidération suivant l'annonce du diagnostic. Il s'agit de les donner progressivement, puis, de reprendre et compléter chaque information à un moment où ils sont plus réceptifs.

De plus, le langage médical peut être un frein à la bonne compréhension des parents. Citation 3 tableau XXIV.

L'attitude face à la recherche d'information diffère d'un parent à l'autre. Certains parents proactifs recherchent activement l'information dont ils ont besoin, tandis qu'à l'opposé, d'autres parents, préfèrent recevoir l'information de manière plus passive. Citation 4 tableau XXIV.

<p>1</p>	<p>« L'annonce diagnostique pour lui c'était la routine. Je côtoie tous les jours des médecins, je sais comment ils sont. C'est leur routine. Au moment de l'annonce d'une maladie ils n'arrivent pas à se mettre à la place des gens ».</p> <p>« Je dirais que les choses à refaire c'était surtout les annonces. L'annonce des choses étaient toujours faites de façon banale</p>
<p>2</p>	<p>« C'était difficile l'annonce diagnostique. Je me demandais pourquoi le Hirshsprung. Je ne comprenais pas, personne ne l'avait dans la famille cette maladie. »</p> <p>« Au début je me suis dit « Qu'est-ce que j'ai mal fait ? est-ce que j'ai loupé des trucs pendant ma grossesse ? » ».</p> <p>« Ce qui a été très dur aussi c'est qu'une fois qu'on a ça, on ne sait pas pourquoi. C'est comme ça. Je trouve ça très difficile. Je n'ai pas très bien vécu le fait que mon 1^{er} enfant naisse avec une maladie et on ne sait pas pourquoi. »</p>
<p>3</p>	<p>« Il faudrait expliquer aux parents 2 fois, et comme à des enfants. Et d'autre part, il faudrait demander aux parents dans quelle mesure ils voudraient des informations : est-ce qu'ils veulent qu'on leur explique tout ce que l'on cherche, ou est-ce qu'ils préfèrent juste savoir qu'on cherche et c'est tout. »</p> <p>« On a rien compris la première fois que le docteur nous a expliqué la maladie, pourtant il avait le pris le temps d'expliquer, de faire des dessins. Les puéricultrices ont vu qu'on avait rien compris, et ont sollicité le médecin pour qu'il nous accorde un 2^{ème} entretien. Il nous a expliqué une deuxième fois la même chose, et là on a compris. On a eu à ce moment-là la capacité intellectuelle de poser nos questions, et il a répondu à nos questions. »</p> <p>« On est un peu sidéré la première fois. En plus c'est vraiment un domaine auquel on ne comprend rien, du coup on est obligé de faire confiance aveuglement en quelque sorte.</p>

	<p><i>Nous on avait confiance bien sûr, mais la première fois on est tellement sidéré que le temps qu'on se rende compte qu'on n'a pas compris, on est déjà demain. »</i></p> <p><i>« Moi j'aurais aimé qu'on m'explique les choses comme si j'étais un enfant de 2 ans. Par exemple, moi je n'ai pas compris le mot occlusion, pour moi c'était constipation. Donc je n'avais pas compris qu'on était à l'hôpital pour longtemps. »</i></p>
4	<p><i>« J'avais besoin qu'on me dise tout ce qu'on cherchait exactement, et qu'on m'explique. Mon mari se contentait de savoir qu'on cherchait tout simplement, sans savoir exactement quoi »</i></p>

Tableau XXIV : Une annonce diagnostique qui ne lève pas les doutes

g) *Le séjour en réanimation vécu par les parents*

(1) Un monde terrifiant

L'hospitalisation d'un nourrisson en réanimation néonatale est une expérience stressante pour les parents. Cette angoisse est associée à l'état de santé de leur enfant, mais aussi au conditionnement lourd et des soins complexes. Citations 1 tableau XXV.

Les chambres de réanimation font se côtoyer deux mondes : l'intimité des familles et la technicité d'un lieu de soin.

(2) Qui aide parfois à relativiser

Le séjour en réanimation est aussi vécu par les parents comme une aide à relativiser sur l'état de leur enfant. En effet, les parents rapportent que côtoyer des familles dans les chambres voisines où les enfants sont dans des états critiques ou extrêmement graves, leur permet de dédramatiser sur leur propre expérience. Citation 2 tableau XXV.

1	<p><i>« Ça a été une première semaine très compliquée. Il était dans sa couveuse au milieu de tous ces grands prématurés. Tous les soirs je partais en pleurant. »</i></p> <p><i>« J'étais un peu larguée parce que je suis arrivée dans un service de réanimation, et je ne l'ai pas vu avant minuit, parce que tout le monde était sur lui. Il fallait le brancher, il fallait le sédater, il fallait lui faire une incision sur l'aîne pour le perfuser et j'ai vu mon fils qu'à minuit. Je n'avais pas de nouvelles. »</i></p> <p><i>« On n'avait pas eu trop de nouvelles. Jusqu'à ce qu'on arrive et qu'on voit dans quel état il était vraiment. Voir son bébé branché dans tous les sens avec toutes ses machines c'est très impressionnant. »</i></p> <p><i>« Il a été hospitalisé en réanimation, parce qu'ils pensaient à une sub-occlusion. J'ai rejoint mon bébé le lendemain matin, je l'ai retrouvé branché dans tous les sens. »</i></p> <p><i>« Mon fils était attaché dans son lit, avec des perfusions partout, on attachait ses pieds et mains pour pas qu'il touche aux fils. C'était extrêmement dur de le voir comme ça »</i></p>
2	<p><i>« Le fait de voir des enfants dans des états plus graves nous a aidé à relativiser également. »</i></p> <p><i>« La réanimation a été très dure. Mais quand on voit les enfants à côté on se dit qu'on a de la chance. »</i></p>

Tableau XXV : Le séjour en réanimation vécu par les parents.

2. Après le diagnostic, la vie s'organise autour de la maladie.

a) Réorganisation de la vie intrafamiliale

Après une première phase d'ajustement où la famille expérimente une situation de crise, survient une phase d'adaptation elle mobilise ses ressources pour faire face à la gestion de la maladie. Celle-ci touche toutes les dimensions de la vie familiale avec des contraintes dont chacun s'accorde à sa mesure.

(1) Le vécu des soins et des hospitalisations

Ces nouvelles contraintes et responsabilités imposent bien souvent une totale réorganisation du mode de vie de la famille. Les parents dont l'enfant souffre d'une maladie chronique doivent intégrer dans leur quotidien des hospitalisations à répétition, un suivi régulier et des soins infirmiers. Citation 1 tableau XXVI.

La vie à l'hôpital devient une composante intégrante de leur quotidien. Parfois les hospitalisations sont perçues comme trop longues et sources de complications. Les parents peuvent être témoins d'altercations entre les personnels soignants. Citation 2 tableau XXVI.

L'intérêt d'une structure de transition, permettant le retour à domicile, est évoqué par les parents. Citation 3 tableau XXVI.

1	<p><i>« Au début j'étais tout le temps sur le CH de Moulins pour faire des lavements. Je partais des fois après minuit, avec mon gamin sous le bras. On restait des fois 2 jours. C'était comme ça pendant près de 5 ans. »</i></p> <p><i>« Il y a eu quand même des moments compliqués, avec beaucoup de douleurs et de ballonnements. Il a fait ses nuits très tard, parce qu'il pleurait de douleur. On faisait des allers-retours aux urgences. »</i></p>
2	<p><i>« Les hospitalisations étaient trop longues, et on avait l'impression que plus on restait à l'hôpital plus il avait de chances de s'infecter sur ses cathéters »</i></p> <p><i>« On voit de tout à force d'être à l'hôpital. Un jour, j'ai assisté à une interaction entre aide-soignante et infirmière. L'aide-soignante disait qu'il fallait enlever le drain car mon fils avait de la température, et l'infirmière ne voulait rien entendre. Je l'ai très mal vécu. »</i></p>
3	<p><i>« On aurait bien aimé qu'il y ait une sorte d'hospitalisation à domicile pour pouvoir rentrer plus tôt à la maison. »</i></p>

Tableau XXVI : Le vécu parental des soins et des hospitalisations

(2) Le retour à domicile après l'hospitalisation : solitude et angoisse, mais parfois aussi un soulagement

Ne plus être sous le regard des soignants est un soulagement, mais dans le même temps les parents vivent un véritable abandon. Pour cette nouvelle étape, l'enfant doit s'adapter à de nouveaux repères, et les parents se rassurer sur leurs compétences. Citations 1 tableau XXVII.

L'accent est remis sur l'intérêt d'une structure de transition type hospitalisation à domicile, permettant l'accompagnement des parents les premiers temps. Citation 2 tableau XXVII.

1	<p><i>« Les premiers temps on n'était pas tranquilles, on se demandait si l'opération allait bien marcher. Arrivé à la maison il y a toujours de l'angoisse de toute façon, même encore maintenant la nuit je ne suis pas très sereine. »</i></p> <p><i>« Le retour à la maison était difficile, on passait d'un enfant constipé à un enfant qui avait 10 selles par jour. On ne savait pas trop quand est-ce que ça allait s'arrêter. Mais on essayait de vivre normalement. »</i></p>
2	<p><i>« L'hospitalisation à domicile a permis de bien faire la transition hôpital - maison. C'était un vrai soutien, on était rassurés parce qu'on pouvait appeler tout le temps »</i></p>

Tableau XXVII : Le retour à domicile après l'hospitalisation : entre soulagement et solitude

(3) Des parents acteurs dans le soin

Dès le diagnostic posé, les parents se retrouvent au cœur de la prise en charge de la maladie.

La participation des parents aux soins réalisés leur permet de contribuer au bien-être de leur enfant et de renforcer le lien familial. Cela leur confère un sentiment de contrôle de la situation et les incitent à s'impliquer dans la prise en charge de leur enfant. Les parents de notre étude ont déclaré être totalement impliqués dans les soins. Citations 1 tableau XXVIII.

Parfois cependant, la limite du rôle « parent/soignant » peut être difficile à définir. Une mère rapporte ne plus s'identifier dans son rôle de parent lors des soins de son enfant. Citation 2 tableau XXVIII.

<p>1</p>	<p>« J'étais complètement dedans. J'étais que dans le soin. Je travaillais à l'EHPAD, donc je savais faire. Je ne me suis jamais sentie désemparée, parce ce que j'ai toujours su gérer la moindre crise, me débrouiller. »</p> <p>« On s'est rapidement habitué aux soins de stomies, on nous avait bien accompagnés dès le début pour ça. On a pris le coup assez vite »</p> <p>« On est la tête dans le guidon. Il était notre unique enfant donc j'avais que lui à m'occuper, et on a fait que ça »</p>
<p>2</p>	<p>« Disons que quand on voit son enfant dans son lit à barreaux recouvert d'Hibiscrub, on ne se sent plus maman. J'étais que dans le soin à ce moment-là, et je n'ai pas pu profiter de mon enfant. Je suis hospitalisée avec lui mais c'est le bébé de l'hôpital, ce n'était plus mon bébé. »</p>

Tableau XXVIII : Les parents acteurs dans les soins

(4) Les soins de nursing : un geste invasif mais nécessaire

La réalisation des soins de nursing est en premier lieu plutôt mal vécue par l'ensemble des parents. Ce geste est assimilé à un soin invasif et douloureux. Citations 1 tableau XXIX.

Cependant, malgré l'atypie du geste, celui-ci finit par être accepté par les parents car il est nécessaire au bien être de leur enfant. Citations 2 tableau XXIX.

<p>1</p>	<p>« J'ai affreusement mal vécu les soins de nursing. Quand je me suis retrouvée avec ce truc-là, je me suis dit « mais je ne peux pas lui mettre ça dans l'intestin... ». »</p> <p>« Nous avons dû débiter des soins de nursing dès le début parce que sinon elle se ballonnait très vite. Et j'avais l'impression d'apprendre en même temps que l'équipe paramédicale à faire les soins de nursing. On voyait qu'elles n'avaient pas l'habitude de faire ça. »</p> <p>« C'était compliqué les soins de nursing... Je suis infirmière pourtant mais faire sur son enfant c'est différent, j'avais peur de lui faire mal. »</p> <p>« Pour être honnête, utiliser la sonde rectale tous les jours sur votre enfant pour l'aider à faire des selles, c'est la pire des choses qu'on puisse vivre. En plus on a du continuer même après l'opération c'était un enfer, ça m'a paru une éternité. »</p>
<p>2</p>	<p>« J'étais quand même contente que ça puisse marcher, parce que sinon je savais qu'il fallait lui mettre une poche, c'était une solution en fait. »</p> <p>« Au début c'était un geste assez invasif pour moi. J'avais du mal à me dire que c'était nécessaire de faire ça à mon fils pour qu'il fasse des selles. Mais la pathologie faisait qu'il en avait besoin. Personne ne m'a imposé, c'est moi qui ai dit je veux faire les soins de nursing et m'occuper de mon fils. »</p> <p>« On a appris ça très vite, c'est juste atypique. Au bout d'un moment, nous le faisons tout seuls avec mon mari, comme tous les autres soins, sans nous l'imposer, car c'était un geste qu'on pourrait continuer à avoir besoin. Tant qu'on était acteur ça allait. Mon mari l'a mieux vécu que moi. Des fois quand ça saignait un peu ou que j'avais l'impression de lui faire mal, ça me stressait. Par moment, c'était plus difficile. Mais on a fait le choix de le faire quand même. »</p>

Tableau XXIX : Les soins de nursing : un geste invasif mais nécessaire

b) Une maladie chronique, présente au-delà de la chirurgie

La MH est une maladie chronique qui accompagne l'enfant et sa famille en permanence et n'est donc pas une étape de la vie, mais une autre vie avec tous les renoncements et les adaptations nécessaires.

Les parents doivent accepter le paradoxe entre la résection de la zone pathologique et la persistance de complications et du risque de séquelles à moyen et long terme. Citations 1 tableau XXX.

1	<p><i>« Après il m'a expliqué qu'une fois qu'ils ont opéré et qu'ils avaient enlevé la partie malade, ça ne serait pas fini, et que ses intestins marcheraient un peu au ralenti. »</i></p> <p><i>« Je n'avais pas compris après l'opération que ça risquait d'être compliqué. Pourtant on me l'avait dit que ce n'était pas fini, mais il a fallu que je le vois pour m'en rendre compte. »</i></p> <p><i>« On nous avait bien expliqué qu'il y aurait des risques, une surveillance particulière, des âges auxquels il faudrait être vigilant. »</i></p> <p><i>« Ce n'est pas une maladie qui va s'arranger comme ça. Il ne faut pas partir gagnant et guéri. »</i></p> <p><i>« Vu ce qu'il s'est passé en 2020, avec l'hospitalisation pour occlusion sur brides, alors que tout allait bien, on recommençait à vivre normalement (...). Et puis tout d'un coup ça nous a retombé dessus. Alors qu'on pensait que c'était fini. La maladie nous a rattrapés. Donc on se dit que ça peut encore nous retomber dessus, on ne sait pas quand. »</i></p>
---	---

Tableau XXX : Une maladie chronique, présente au-delà de la chirurgie.

c) *Un défaut d'information sur les aides et structures d'accompagnement*

Les parents ont soulevé la nécessité d'obtenir des informations sur les ressources financières, psychologiques et administratives.

(1) Une charge administrative lourde et complexe

Le nombre et la complexité des démarches administratives concernant les soins et la vie quotidienne représentent une charge qui pèse sur la disponibilité psychologique des parents, à l'égard de leur enfant malade et des autres membres de la famille.

De plus, malgré les aides disponibles pour les parents ayant des enfants malades, le manque d'information est responsable d'un retard à la prise en charge financière et humaine.

La difficulté d'anticiper les coûts réels des soins et des dépenses annexes représentent une source de stress, qui diminue les capacités des parents à faire face à la situation. Citations 1 tableau XXVIII.

(2) Désinsertion professionnelle des parents

Aux dépenses liées aux soins se rajoutent les dépenses « cachées », tel que l'arrêt de l'activité professionnelle d'un parent, le plus souvent la mère, pour s'occuper de l'enfant malade.

Les mesures de conciliation vie professionnelle et vie familiale sont disponibles en théorie, mais sont souvent méconnues et peuvent ne répondre que très partiellement aux besoins de certaines situations qui nécessitent une grande souplesse. Citations 2 tableau XXXI.

1	<p><i>« J'avais fait moi-même appel à une assistante sociale pour savoir quels étaient mes droits. C'était elle qui m'avait été dirigée auprès de la CAF. »</i></p> <p><i>« Notre fils a eu des bons soins, mais nous niveau parental on a eu aucune aide. On s'est sentis démunis. »</i></p> <p><i>« On a du solliciter des aides financières auprès de la sécu. Les sondes rectales étaient très chères. Tout s'écroulait autour de nous, et personne ne nous a tendu la main. Absolument personne. C'est une dure épreuve. »</i></p> <p><i>« On aurait aimé qu'on nous explique comment monter un dossier MDPH, personne ne nous a dit qu'on y avait le droit. C'est des choses qu'on aurait pu faire bien avant, on a perdu du temps. »</i></p> <p><i>« On ne nous avait pas proposé d'assistante sociale, on ne nous a pas donné des démarches à suivre non plus. On s'est débrouillés par nous-mêmes on est restés seuls comme ça pendant 3 ans. »</i></p>
----------	--

2	<p><i>« Il a eu 16 opérations en 3 ans donc c'était beaucoup. On trouvait ça très long à chaque fois. C'était la galère avec le boulot. La première année je n'avais pas pu reprendre le travail. »</i></p> <p><i>« La nourrice ne voulait plus de lui du fait de la stomie. J'ai dû arrêter le travail. »</i></p> <p><i>« La nourrice nous l'a mis dehors parce qu'il pleurait trop. Il avait toujours mal au ventre et il était très ballonné. J'ai dû arrêter de travailler parce que je ne trouvais personne pour le garder. »</i></p>
----------	--

Tableau XXXI : Une charge administrative lourde et ses impacts socio-économiques

(3) Un soutien à proposer et à adapter selon les besoins des parents

Chaque famille aura dans son processus d'adaptation un recours à divers sources de soutien.

Pour faire face à la solitude générée par la maladie, certains parents auraient souhaité avoir accès aux associations de familles de patients, qui leur offrent la possibilité de partager leur expérience et leur vécu avec d'autres parents. Citations 1 tableau XXXII.

D'autres, déclarent ne pas forcément avoir eu besoin de ce soutien extérieur, de s'être auto-suffit, voire de s'être parfois oublié dans la maladie. Citations 2 tableau XXXII.

1	<p><i>« J'aurai eu besoin qu'on me dise qu'il y avait d'autres enfants qui avaient cette maladie. Ça m'aurait fait du bien. »</i></p> <p><i>« Avoir des parents qui auraient vécu la même chose pour échanger aurait pu nous aider au début. »</i></p> <p><i>« Ça nous aurait aidés d'avoir plus d'échanges, avec d'autres familles par exemple. »</i></p>
----------	--

2	<p><i>« C'était une maladie qu'on connaissait par le papa donc on n'avait pas besoin d'aide psychologique ni de réseaux sociaux. On s'est auto-suffit. »</i></p> <p><i>« Je n'ai jamais trop sollicité la famille, parce ce que je considérais que ça les regardait pas. Je ne voulais pas qu'on me dise quoi faire. Par contre, j'aurais voulu voir les autres enfants atteints de cette maladie, comment ils se sentent, comment ils le vivent. »</i></p> <p><i>« J'avais plein de trucs à dire, mais j'ai tout gardé pour moi. Parce que le principal c'est que lui aille mieux. Et puis, on s'oublie un peu quand notre enfant est malade. »</i></p>
----------	--

Tableau XXXII : Un soutien à adapter selon les besoins des parents

d) Une maladie rare, méconnue de la médecine générale et des institutions

Les médecins généralistes ont une place centrale dans le parcours de soin des patients atteints d'une maladie rare, puisqu'ils sont souvent les premiers recours de la personne malade. Il est donc important qu'ils connaissent les dispositifs et soient sensibilisés à l'orientation diagnostique de ces maladies.

Pour autant, il n'est pas toujours évident de savoir prendre en charge ces pathologies, car s'il existe des maladies rares connues (mucoviscidose, drépanocytose...), la MH reste ignorée des non spécialistes.

Il existe une ambivalence entre la méconnaissance des médecins généralistes et l'expérience et l'implication active des parents dans la maladie. Ceci tend à une perte de confiance et à une exclusion des médecins généralistes du suivi. Citations 1 tableau XXXIII.

Cette méconnaissance est encore plus réelle au sein des institutions (crèche, nourrisse, école). Ainsi, une maladie inconnue peut aboutir à l'exclusion de l'enfant. Citations 2 tableau XXXIII.

1	<p><i>« Je me souviens 1 mois après la chirurgie, ça ne sortait pas. Je suis allée voir mon médecin généraliste qui m'a dit ce n'est pas bien grave. Mais moi connaissant le terrain je savais que c'était grave »</i></p> <p><i>« Quand on habite loin d'un grand centre, on a beaucoup recours à notre médecin généraliste, mais on s'est rendu compte que mon médecin ne connaissait pas</i></p>
----------	---

	<i>vraiment cette maladie. Ce n'était pas très rassurant. On savait qu'il valait mieux venir aux urgences en excès. »</i>
2	<p><i>« Avant l'opération, il était en crèche et c'était compliqué parce que c'était des couches remplies d'un seul coup. Le personnel avait du mal à comprendre ce qui se passait même si on leur avait expliqué. C'est vrai que ce n'était pas une maladie bien connue. »</i></p> <p><i>« La nourrice ne voulait plus de lui du fait de la stomie. »</i></p> <p><i>« La nourrice nous l'a mis dehors parce qu'il pleurait trop. Il avait toujours mal au ventre et il était très ballonné.»</i></p>

Tableau XXXIII : Une maladie rare, méconnue en médecine générale et dans les institutions

e) *La place de la fratrie dans la maladie.*

Tout comme leurs parents et leur frère ou sœur malade, la fratrie est confrontée au choc de l'irruption de la maladie dans la famille et à ses conséquences.

L'annonce d'une maladie équivaut à l'annonce d'un risque pour la vie et est généralement vécue comme un traumatisme pour toute la famille, y compris les frères et sœurs chez qui elle peut réveiller de nombreuses angoisses. Elle remet en question les repères de chacun et introduit un sentiment d'insécurité. Citations 1 tableau XXXIV.

Tout autant que l'enfant malade et ses parents, la fratrie est en souffrance, bien qu'elle ne l'exprime généralement pas, croyant ainsi protéger les parents et le frère ou la sœur malade. Citation 2 tableau XXXIV.

1	<p><i>« C'était difficile pour son frère : les allers-retours, les séparations... Et puis il ne comprenait pas vraiment ce qu'il se passait. »</i></p> <p><i>« Son frère était toujours inquiet, il avait peur qu'on reparte. Pendant quelque temps c'était très compliqué à la maison il nous cherchait il nous demandait si on n'allait pas partir, s'il allait revoir son frère. »</i></p>
---	---

	« Il avait son petit frère branché de partout, ça l'avait travaillé. Ce n'était quand même pas super beau à voir au départ. En plus il ne pouvait pas le toucher, il ne pouvait rien faire avec lui. Des fois fallait même qu'il le regarde à travers une vitre et c'est tout. »
2	« On sent que ça le travaille quand même, même s'il en parle pas. »

Tableau XXXIV : La place de la fratrie dans la maladie

3. Questionnement sur l'avenir de son enfant et sa maladie

a) Une préoccupation autour de la gestion de la maladie et de ses répercussions sociales

Lorsque l'on interroge les parents sur le futur de leur enfant, leur préoccupation principale demeure l'acquisition d'une autonomie par leur enfant dans la gestion de la maladie.

Une période qui apparaît comme source d'inquiétude est l'adolescence, où le conformisme social et l'acceptation par les camarades deviennent primordiaux. C'est en particulier à cette période que les jeunes atteints d'une maladie chronique peuvent souffrir d'un isolement social. Citations 1 tableau XXXV.

A cela s'ajoutent les inquiétudes concernant la croissance, la fertilité, et la transmission génétique. Citations 2 tableau XXXV.

1	« J'espère qu'il saura gérer sa pathologie. J'espère aussi qu'il saura partir en voyage scolaire par exemple, partir avec d'autres personnes que moi et sa mamie. Je le sens capable mais il a un gros manque de confiance en lui. » « Je me doute bien qu'il sera sous laxatif toute sa vie. Après j'espère que dans la vie professionnelle se sera pas trop embêtant. Par exemple je me dis qu'au lycée, la vie en internant ce n'est pas possible, parce que là je le vois, quand il fait toute la
---	--

	<p><i>journée à l'école il se retient, et en arrivant à 16h il faut qu'il aille tout de suite aux toilettes. Du coup je pense que la vie en internant il n'arrivera pas à gérer, avec les autres notamment. »</i></p> <p><i>« Moi c'est surtout des questionnements sur comment il va réussir à se gérer tout seul, parce que pour l'instant c'est moi qui gère. Je me demande par exemple comment il va réussir à gérer son transit tout seul s'il va à l'internat plus tard. »</i></p>
2	<p><i>« On a beaucoup d'incertitudes concernant le futur... J'aimerais bien qu'on soit plus renseignés. On ne sait pas ce qu'il va se passer sur la propreté, sa croissance... on verra, ça dépend du suivi qu'il aura. Pour l'instant on s'est dit qu'on allait le laisser grandir et qu'on verra bien. »</i></p> <p><i>« Mon inquiétude principale était par rapport au fait que mon fils a une translocation génétique qui avait été retrouvée, et je me demande forcément quels sont les risques que ses enfants aient cette maladie. Je me suis souvent demandé aussi est ce que cela a un impact sur la fertilité. »</i></p>
3	<p><i>« On ne pense pas trop à ça, on vit au jour le jour »</i></p> <p><i>« Aujourd'hui il se maintient, on est plutôt dans une bonne période. Mais est-ce que ça va durer ? On ne se projette pas trop... On s'adaptera au jour le jour »</i></p>

Tableau XXXV : Une préoccupation autour de la gestion de la maladie et de ses répercussions sociales

b) Le traumatisme lié à la maladie peut constituer un frein à une grossesse ultérieure

Malgré l'absence de caractère héréditaire dans la MH, certains parents décrivent une véritable appréhension lors du projet d'une future grossesse, d'autant qu'il n'existe pas de possibilité de diagnostic prénatal pour cette maladie.

Cette nouvelle grossesse paraît figée par la maladie du 1^{er} enfant. Citations 1 tableau XXXVI.

Certaines mères se pensent toujours responsables d'avoir « mis au monde un enfant malade. »

Citation 2 tableau XXXVI.

<p style="text-align: center;">1</p>	<p>« J'ai attendu pour avoir mon 2^{ème} enfant parce que je ne voulais pas revivre ça. J'ai attendu 6 ans. Il y avait de l'angoisse forcément. On n'a jamais autant attendu des selles que quand sa soeur est née. Même si on avait vu la généticienne pour les risques que ça se reproduise. Si ça avait été génétique je ne suis pas sûre que j'en aurais eu un deuxième. Un seul ça suffit. »</p> <p>« A l'époque on se posait surtout la question pour une deuxième grossesse mais on avait posé la question et a priori, on nous avait répondu que pour cette forme-là, non il n'y avait pas plus de risque. »</p>
<p style="text-align: center;">2</p>	<p>« Ça m'a empêché d'avoir un 2^{ème} enfant. Le fait de ne pas savoir avant la naissance. Je n'aurais pas pu parce que ça m'aurait travaillé toute la grossesse. Je ne voulais pas prendre le risque. Je me disais j'ai fabriqué une anomalie donc je risque de refabriquer une anomalie. Ça fait peur de revivre ça. »</p>

Tableau XXXVI : Le traumatisme lié à la maladie peut constituer un frein à une grossesse ultérieure

IV. DISCUSSION

A. Etude quantitative

Les outils d'évaluation de la qualité de vie sont utiles pour faciliter les décisions de traitement et la réévaluation pronostique des patients porteurs d'une maladie chronique.

Pour évaluer l'efficacité d'une intervention visant à améliorer la qualité de vie d'enfants atteints des mêmes maladies, il est plus pertinent d'utiliser d'un outil spécifique plutôt que générique.

Alors que des questionnaires généraux sur la qualité de vie sont disponibles et largement utilisés dans la littérature pour évaluer la qualité de vie liée à la MH, le premier questionnaire de QV spécifique de la MH (HAQL) a été formulé à l'origine en néerlandais (63). Afin de garantir un outil d'évaluation standardisé au niveau international, les questionnaires sont en cours de traduction et d'adaptation culturelle à d'autres langues telles que l'italien et le suédois (68) (69).

L'évaluation de la qualité de vie d'un patient par un professionnel de santé est susceptible de différer de l'évaluation faite par le patient lui-même. Les soignants sous-estiment souvent la qualité de vie par rapport aux patients, et ont tendance à se concentrer sur le fonctionnement organique comme principal indicateur de la qualité de vie, aux dépens du fonctionnement psychologique et émotionnel (70).

En pédiatrie, l'idéal serait que les enfants répondent par eux-mêmes aux questionnaires de qualité de vie. Cependant, la réponse par les parents peut parfois être plus pertinente en pratique pédiatrique pour les enfants dont l'âge ne permettra pas de répondre de façon fiable en raison des difficultés de lecture, de langage et de mémoire. Des recommandations récentes conseillent l'utilisation d'une mesure concomitante du ressenti de l'enfant et du parent (71).

Le questionnaire HAQL présente l'avantage d'avoir un questionnaire pour les parents et pour les enfants.

Il serait pratique de pouvoir utiliser un seul questionnaire pour tous les âges pédiatriques. Cependant, des études montrent que les patients plus jeunes ont généralement des priorités différentes de celles des groupes d'âge plus âgés (5)(72). Il est donc préférable d'utiliser deux questionnaires distincts qui permettent une évaluation adaptée à l'âge.

La version enfant pour les enfants de 6 à 11 ans a été traduite en français dans une étude de Clermidi et al (64) et la version adolescents de 12 à 16 ans dans une étude de Baayen et al (65).

ANALYSE UNIVARIEE

Dans notre étude, les réponses aux questionnaires entre les parents et les enfants pour les deux tranches d'âges sont similaires, reflétant une bonne connaissance des parents du vécu de leurs enfants. Ce constat est similaire dans les études d'Espeso et al, Baayen et al et Clermidi et al utilisant le HAQL questionnaire traduit en français (73) (65) (64).

L'étude d'Hartman et al comparant le ressenti des parents et des enfants porteurs de MH retrouvait que les parents avaient plutôt tendance à surestimer les symptômes physiques et le bien être émotionnel de leur enfant (74).

Il est donc est préférable d'avoir 2 questionnaires distincts afin d'avoir une vision la plus objective possible.

Alors que la qualité de vie dans la MH semble s'améliorer avec l'âge selon plusieurs auteurs dans la littérature (75) (76), d'autres études montrent que la qualité de vie peut s'altérer durant l'adolescence (77) (78) (79). Dans notre étude nous constatons que le score total de qualité de vie chez les adolescents est légèrement inférieur à celui des enfants.

Par rapport à l'étude d'Espeso et al, nos scores de QV sont globalement supérieurs chez les 6-11 ans, sauf pour les dimensions « continence urinaire » et « inconfort abdominal ». A l'inverse, chez les 12-16 ans, les scores de QV sont inférieurs dans notre étude. Cette observation conforte la nécessité de suivi à long terme de cette maladie. Dans notre cohorte on peut s'interroger sur le suivi de nos patients les plus âgés. On peut également expliquer cette différence par une plus grande capacité d'adaptation des jeunes enfants face à la maladie.

Une étude sur une cohorte italienne utilisant le questionnaire HAQL retrouve une différence significative des scores de QV chez les adolescents par rapport aux enfants. Des plus faibles scores de QV étaient retrouvés chez les adolescents pour les dimensions « fonctionnement émotionnel », « l'image corporelle », et des « symptômes physiques » (80).

Des études longitudinales sont nécessaires pour clarifier si ces résultats peuvent être attribués à des améliorations des techniques chirurgicales qui ont contribué à l'amélioration de la qualité de vie dans les cohortes plus jeunes, ou si la qualité de vie des patients porteurs d'une MH diminue avec le temps.

Dans notre étude, les plus faibles scores de qualité de vie pour les 6-11 ans concernent « l'inconfort abdominal » et la « continence fécale diurne ». Pour les 12-16 ans, les plus faibles scores concernent la nécessité d'un « traitement laxatif » et le « fonctionnement émotionnel et l'image corporelle ». Ceci souligne la différence de problématiques concernant la maladie en fonction de l'âge et l'importance de prendre en compte les conséquences psychologiques pour ces patients.

Ces résultats sont en accord avec les résultats de Hartman et al, qui a identifié le fonctionnement psychosocial et l'estime de soi comme les facteurs les plus importants affectant la qualité de vie des patients adolescents atteints de MH (62).

ANALYSE MULTIVARIEE

Chez les 6-11 ans, on constate dans notre étude que les formes longues de MH sont corrélées de manière significative à des scores inférieurs de qualité de vie pour la dimension « continence urinaire » ($p = 0.03$). Cette corrélation n'est pas retrouvée chez les adolescents. Parmi ces formes longues, la majorité était des patients opérés selon la technique de Soave avec abaissement trans-anal.

Une étude néerlandaise présentant les résultats à long terme et la qualité de vie à l'aide d'échelle génériques chez les patients présentant une forme longue montre des faibles scores de qualité de vie (81).

Une revue de la littérature de 2021 a répertorié les résultats fonctionnels à long terme des patients atteints formes longues de MH (82). Les patients ayant des formes longues de MH ont une bonne qualité de vie globale, mais ils peuvent présenter une encoprésie et une incontinence fécale tout au long de leur vie.

Notre étude n'a pas montré de corrélation entre l'incontinence fécale et des faibles scores de qualité de vie, démontré en revanche par Espeso et al (73). Des effectifs plus importants de patients sont nécessaires pour montrer une corrélation dans notre étude.

L'incontinence urinaire ne survient que chez une minorité de patients porteurs d'une MH. Cependant, lorsqu'elle survient, elle est susceptible d'avoir un impact sur la qualité de vie, de sorte qu'il est important de conserver cette dimension dans le questionnaire. On peut se poser la question de savoir s'il s'agit plutôt d'une complication due à la technique chirurgicale ou si elle est la conséquence d'une mauvaise gestion de la fonction sphinctérienne globale (83).

Moore et al ont constaté dans leur étude une incidence significative de l'énurésie diurne et nocturne chez les patients opérés d'une MH (84). Les dysfonctionnements urinaires étaient plus fréquents chez les patients ayant subi une opération de Swenson ou de Duhamel que chez ceux ayant bénéficié d'un abaissement trans-anal. L'étude de Boemers et al portant sur la fonction urinaire post-opératoire des enfants bénéficiant de la technique de Duhamel retrouvait également des altérations significatives de la fonction vésicale (85).

Les scores de qualité de vie sont similaires entre les 2 techniques chirurgicales dans notre étude. Ceci est également retrouvé dans l'étude d'Espeso et al. Une méta-analyse de 2017 de Mao et al comparant les techniques de Duhamel et d'abaissement trans-anal retrouvait des résultats similaires en termes d'incontinence fécale post-opératoire (43). Minford et al retrouvait également des résultats similaires entre les deux techniques, avec toutefois un taux d'entérocolite et de sténose anale plus élevée avec la technique de Soave avec abaissement trans-anal.(44). Une étude indonésienne utilisant le questionnaire HAQL retrouvait de meilleurs scores de qualité de vie en faveur de la technique de Soave, cependant l'étude manquait de puissance (86).

On constate dans notre étude que la survenue de complications de suivi est corrélée à une moindre qualité de vie chez les enfants, de manière significative ($p = 0.03$). Ce constat n'est pas retrouvé chez les adolescents, chez qui paradoxalement des meilleurs scores de qualité de vie sont retrouvés en présence de complications au cours du suivi. Toutefois, on ne peut pas conclure sur ce dernier résultat.

Les résultats de notre étude ne retrouvent pas d'impact sur la qualité de vie au long terme selon la présence d'une stomie de décharge au diagnostic. On ne retrouve pas d'étude dans la littérature traitant de la relation entre la qualité de vie et la nécessité d'une stomie de décharge lors de la prise en charge initiale.

B. Etude qualitative

Notre étude visait à décrire le vécu parental dans le parcours de soin de l'enfant porteur d'une MH. Les études par entretien dans ce domaine sont rares.

Dans la littérature nous retrouvons une étude qualitative de 2021 d'Abbasiasl et al décrivant l'expérience des mères d'enfants porteurs d'une MH. Les résultats ont montré que les parents vivaient un grand nombre d'expériences négatives tout au long de la maladie. Mais la plupart des parents ont évoqué les effets positifs tels que la participation accrue dans la prise en charge, la consolidation de la famille et la résilience face à la maladie (87).

Choc diagnostique et séparation brutale

Notre étude met en évidence que le parcours des parents débute par un choc diagnostique et une séparation brutale, avec perte des premiers repères parentaux.

La découverte d'une anomalie en période néonatale contrastant avec une grossesse normale, rend l'acceptation d'autant plus difficile. La mère décrit à la fois un sentiment d'incompétence et de culpabilité. Ce sentiment est renforcé par la tendance des soignants à minimiser et banaliser les dires des parents, surtout lorsqu'il s'agit du premier enfant, entraînant une perte de confiance en leurs capacités parentales.

Pour les parents, le transfert dans une unité de réanimation constitue une expérience traumatisante supplémentaire. Il se fait souvent en urgence, rendant la séparation encore plus brutale. En effet, la dégradation rapide de l'état de l'enfant et la gravité du tableau clinique ne permet aucune anticipation du transfert.

L'éloignement géographique est parfois considérable. La difficulté principale réside sur le retard ou l'impossibilité temporaire de transfert des mères dans le même temps que leur bébé. Or il est primordial de limiter la séparation entre la mère et le nouveau-né pour permettre au processus d'attachement de se mettre en place.

Dans le système de santé actuel, les pédiatres hospitaliers se consacrent davantage à leurs missions très spécialisées avec le développement de centre de référence de maladies rares. Le mouvement actuel de spécialisation doit toutefois permettre le maintien d'une pédiatrie polyvalente à l'hôpital, en tant que CHU, qui suppose une proximité des soins pour les patients. Les CHU de taille moyenne doivent conserver leur expertise chirurgicale pour limiter la séparation de l'enfant et de sa famille de son foyer.

Des recommandations de mai 2021 de l'inspection générale des affaires sociales (IGAS) missionnées par le ministère de la santé tentent de répondre au besoin de valoriser l'activité dans chaque établissement et éviter le sur-recours aux centres experts (88).

La période de doute et d'incertitude diagnostique

La brutalité des premiers jours laisse place à une période de doute et d'incertitude. Lorsqu'un enfant est diagnostiqué avec une maladie chronique, l'environnement des parents s'effondre. A partir de ce moment, ils doivent apprendre à gérer la vie dans des conditions très incertaines (89) (90).

La phase initiale de doute entretient les effets néfastes de la maladie dans la vie quotidienne avec un sentiment de solitude et d'abandon. Le manque d'information est générateur d'incertitude et d'insécurité (29). Les professionnels affrontent les limites de leurs connaissances scientifiques et les parents ont du mal à comprendre la réserve des médecins face à celles-ci (91).

Dans les études, la principale insatisfaction des familles d'enfants ayant une déficience concerne le manque d'information et la façon dont elle leur est communiquée. Les études montrent également que le besoin d'information varie considérablement d'un individu à l'autre et au fil du temps. Certains parents recherchent activement des informations, d'autres s'adaptent au corps médical (92).

La plupart des parents de notre étude a estimé que la communication professionnelle et la délivrance d'informations étaient inadéquates. Beaucoup de parents admettent avoir eu recours à d'autres sources d'informations notamment sur internet.

Or, l'information peut permettre aux parents de comprendre les symptômes de son enfant et de les déculpabiliser pour favoriser l'évolution dans le processus d'adaptation (24). L'information est essentielle à l'acquisition du sentiment de confiance et de préciser le rôle dans la prise en charge de son enfant (92) (93).

Les professionnels de la santé doivent travailler en collaboration avec les familles pour soutenir le développement de leurs compétences et pour construire un projet de vie individuel et familial (91) (94).

L'annonce diagnostique : un processus dans le parcours de soin

Le diagnostic d'une maladie chronique chez un enfant met à l'épreuve les capacités émotionnelles et cognitives des parents. Ces derniers reçoivent parfois un cours magistral qui contient plus d'informations qu'ils ne peuvent assimiler. Le vocabulaire médical et la charge émotionnelle liée à la découverte de la maladie constitue un frein à la relation de confiance médecin-parent. Il faut également prendre en compte que chaque parent possède une aptitude qui lui est propre à intégrer les informations.

Notre étude a souligné l'importance d'une information répétée, face à une sidération première qui empêche l'intégration des informations. Un deuxième entretien devrait être systématiquement proposé aux parents avec fourniture de matériel écrit et audiovisuel (95).

La résilience parentale

Malgré une annonce diagnostique qui ne lève pas les doutes face à la maladie, les parents se retrouvent par la suite dans une situation de résilience. Leur quotidien se construit autour de la maladie et leur rôle de parent-soignant prend forme. Ils s'adaptent petit à petit à leur nouveau fonctionnement intrafamilial.

La résilience face à la maladie nécessite un accompagnement des parents par les professionnels de santé. Cet accompagnement n'est pas uniforme, il doit s'adapter au profil et au souhait des parents en étant à l'écoute de leurs besoins.

Une étude qualitative menée au Royaume-Uni cherchant à comprendre les expériences des parents de nourrissons qui ont nécessité une intervention chirurgicale en période néonatale, montre que le potentiel d'expertise parentale augmente au cours du parcours de soin (96).

Les parents d'enfants atteints de maladies chroniques ont besoin de soins multidisciplinaires qui améliorent les résultats pour leurs enfants (97).

En plus des rôles parentaux, avoir un enfant porteur d'une pathologie chronique exige des compétences financières et administratives à un moment où la capacité de faire face est menacée par l'épuisement et le manque de soutien.

Un manque d'information et de soutien dans les démarches administratives a largement été évoqué par les parents de notre étude.

Notre rôle serait d'orienter plus précocement les parents dans les démarches. Orphanet en décembre 2021 propose un guide d'information « Vivre avec une maladie rare en France : Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares » (98).

La recherche de soutien varie selon le profil de chaque parent. Néanmoins les aides psychologiques et les associations de malades doivent être systématiquement proposées, y compris à distance de la découverte de la maladie. Il est important d'intégrer la fratrie dans cet accompagnement.

Les associations dédiées aux maladies rares en France sont nombreuses et très diverses, mais leur présentation et leur explication dans les centres de taille moyenne reste insuffisante.

L'AFMHA (Association Francophone de la Maladie de Hirschsprung) est le porte-parole francophone de tous les patients porteurs de la MH et leurs familles. Il développe la recherche médicale et une information complète grâce à son Comité Scientifique. Il favorise également les contacts entre les familles. Une association de parents appelée « Rires et Tapage chez les Hirschsprung » poursuit plusieurs objectifs dont celui de lutter contre l'isolement des familles, de les guider dans leurs démarches (administratives, parcours de santé, etc), de les mettre en relation avec un délégué régional ou national, ainsi qu'établir des partenariats avec les professionnels de santé.

L'information des médecins généralistes et des institutions

Notre étude met en avant un réel besoin d'information et de formation des autres professionnels de santé face aux maladies rares. Le médecin généraliste étant en première ligne des soins du patient, il est primordial qu'il sache orienter le patient malade et faire le suivi en quinconce avec le spécialiste. De plus, la période initiale d'incertitude avec une perte de confiance dans les professionnels de santé et l'implication active des parents tend à exclure les médecins généralistes du suivi.

Nous pouvons nous poser la question du rôle et du degré d'implication des médecins généralistes face à l'ensemble des maladies rares. Le rôle du médecin de premier recours n'est pas de devenir un spécialiste des maladies rares. Par contre, il est un élément indispensable dans la réorientation lors d'une décompensation ou une aggravation de la maladie pour accéder aux urgences ou au spécialiste.

Les objectifs du 3^{ème} Plan National Maladies Rares 2018-2022 français sont de renforcer la formation initiale sur les maladies rares dans le cursus de médecine et de développer les formations continues dans le domaine des maladies rares (99). Une bonne communication entre le généraliste et le spécialiste participe également au suivi optimal du patient.

La scolarisation est un élément déterminant dans la socialisation de l'enfant et fait partie intégrante du projet de soins.

Des dispositifs d'information doivent être diffusés auprès du personnel des institutions telles que les crèches ou les écoles pour soutenir les enfants porteur d'une maladie rare. Le Protocole d'Accueil Individualisé (PAI) permet cet encadrement.

Une étude a mis en lumière le cadre insécurisant dans lequel les enfants atteints de maladie chronique évoluent en milieu scolaire et péri-scolaire, malgré l'élaboration d'un PAI (100). Les encadrants interrogés ont signalé leurs besoins de formation complémentaire afin d'encadrer les enfants porteurs de maladies chroniques. Ils soulignent que l'information est insuffisante puisque ils sont une majorité à avoir indiqué des besoins d'approfondissement en fonction des différentes pathologies. Dans la perspective du développement de leurs compétences, une démarche collaborative associant parents, enfants, professionnels de l'éducation et professionnels de santé spécialisés en éducation thérapeutique, pourrait aboutir à la proposition d'une formation de l'éducation dans le domaine de la santé.

Dans notre étude, les parents ne rapportaient aucune difficulté d'intégration durant la période scolaire. En revanche, l'exclusion des enfants concernait les modes de gardes des plus jeunes enfants (crèches et assistante maternelle), obligeant les mères le plus souvent à abandonner leur activité professionnelle.

Apporter un soutien adapté aux mères qui craignent une deuxième grossesse

Dans notre étude, la question d'une nouvelle grossesse est marquée par la crainte de la récurrence, malgré les investigations génétiques qui excluent les formes familiales. Il nous paraît important de renforcer l'information sur le caractère majoritairement non héréditaire de la MH et de soutenir psychologiquement les parents au long cours pour éviter que cette peur s'installe lors du projet d'une future grossesse.

Encourager l'autonomie de l'enfant

La principale inquiétude des parents dans notre étude concerne l'acquisition d'une autonomie de leur enfant au moment de l'adolescence, qui permettrait d'éviter son isolement social à une période où l'acceptation par les pairs est primordiale. En effet, les parents ont la mainmise sur la pathologie et les traitements depuis le début de la maladie et s'interrogent sur la capacité d'autogestion de la maladie par leur enfant.

Comme nous l'avons constaté dans nos résultats au questionnaire HAQL, les répercussions de la maladie sur la vie sociale et l'image corporelle prennent une place centrale à l'adolescence, en comparaison avec les plus jeunes enfants pour lesquels les symptômes physiques prédominent.

La transition vers l'adolescence est un processus dynamique nécessitant une période de préparation et d'autonomisation.

Au regard des capacités d'adaptation dont font preuve les patients au cours de leur suivi, il faut que le pédiatre et les parents sachent s'adapter aux modifications dans la relation depuis la petite enfance autour de la maladie. Pour les parents il s'agit de trouver une nouvelle place et d'accepter de laisser faire leur adolescent (101)

Une étude qualitative portant sur une cohorte d'adolescents et jeunes adultes entre 14 et 21 ans atteints d'une pathologie chronique montre une autogestion accrue au fil du temps des patients à l'égard de leur maladie (102).

Un des enjeux pour le pédiatre est de travailler sur le transfert progressif de la gestion de la maladie des parents à leur enfant. Il faut également prendre conscience du niveau d'indépendance et de maturation des patients et s'appuyer sur les modifications induites par l'adolescence (103).

C. Limites de l'étude

Une des limites de notre étude pourrait correspondre à l'absence d'un groupe contrôle mais l'utilisation du score HAQL spécifique de la MH serait moins pertinente chez les sujets sains.

Le nombre de patients de notre cohorte est un facteur limitant, notamment pour comparer l'impact des techniques chirurgicales. Or la population ayant répondu au questionnaire n'est pas représentative de la population générale de notre cohorte en ce qui concerne la technique chirurgicale. La majorité des patients répondants étant suivis au CHU de Clermont Ferrand où la technique de Duhamel était plus utilisée.

Notre étude est une étude transversale, les réponses aux questionnaires portent sur le vécu des 7 derniers jours. Un suivi longitudinal des patients avec une évaluation régulière du score HAQL en consultation pourrait permettre l'élaboration de stratégies visant à améliorer la qualité de vie.

Une autre limite à notre étude est la longueur du questionnaire HAQL qui comporte 38 items. La validation d'un questionnaire plus court pourrait être considérée comme une amélioration. Cependant, la traduction française a déjà été raccourcie par rapport à la version originale et aux autres traductions.

Enfin, un biais de mémorisation reste inhérent aux entretiens des parents, surtout que notre étude est réalisée au moins 6 ans après la découverte de la maladie puisque les enfants de notre cohorte ont entre 6 et 16 ans. Les parents ont décrit une période intense et souvent prolongée de leur vie, de sorte que certains événements peuvent avoir été omis ou compressés dans leurs récits.

Une autre limite de notre étude est que la plupart des entretiens sont réalisés par les mères, et un seul par le père. Il est nécessaire de réaliser les entretiens avec les 2 parents car ils n'ont pas toujours eu le même vécu dans la maladie.

D. Forces de l'étude

Il s'agit de la 2^{ème} étude en France utilisant le questionnaire HAQL pour l'évaluation de la qualité de vie des patients atteints de MH. Les mesures de la qualité de vie spécifiques à la maladie plutôt que génériques sont plus sensibles et plus spécifiques. Elles peuvent être plus pertinentes pour les cliniciens car elles permettent de mieux se concentrer sur les domaines fonctionnels d'intérêt et de mieux répondre aux attentes d'intervention spécifiques à la maladie.

L'originalité de notre étude consiste à utiliser une méthode mixte quantitative et qualitative. Elle intègre à la fois les parents et les enfants.

Il s'agit d'une étude multicentrique, permettant de regrouper des populations variées et des expertises chirurgicales et médicales différentes.

V. PERSPECTIVES

1. Le suivi doit se poursuivre à long terme chez les patients porteurs d'une MH, y compris pendant l'adolescence. En effet les séquelles peuvent persister et les impacts sur la qualité de vie varient avec l'âge. L'adolescence constitue également la période où il est essentiel de préparer l'autonomisation de l'enfant avec sa maladie.

L'utilisation du questionnaire de manière répétée en consultation permettrait un suivi médical standardisé afin de prévenir et de prendre en charge les complications dues à cette pathologie.

Le rythme du suivi est celui qui est préconisé par le chirurgien, et il doit rester pluridisciplinaire.

2. Le transfert néonatal est une expérience particulièrement traumatisante pour les parents. La prise en charge de maladies rares est une spécificité pédiatrique, mais il est important que malgré l'existence de centres de référence, l'ensemble des CHU français conservent leur expertise chirurgicale pour limiter l'éloignement géographique des familles.

3. L'information médicale et l'annonce diagnostique sont des processus qu'il faut continuer à améliorer, car il s'agit de la principale exigence des parents. Une annonce en deux temps paraît indispensable au vu de notre étude, et devrait être programmée de manière systématique.

4. L'accompagnement des parents est primordial dans la résilience face à la maladie. Il est nécessaire de leur proposer un soutien financier et administratif à un stade précoce du parcours de soin. Un soutien psychologique doit être proposé de manière répétée, et si besoin le poursuivre de façon prolongée. La fratrie doit être intégrée dans cet accompagnement.

5. L'information du médecin généraliste doit être encouragée par une bonne communication avec le spécialiste. Un support d'information sur les points de surveillance particulière type PNDP adressé aux médecins généralistes devrait être réalisé pour la MH. L'information des crèches et des écoles avec un support simple et adapté permettrait de soutenir les enfants porteurs de maladies rares et d'éviter leur exclusion sociale.

VI. CONCLUSION

La maladie de Hirschsprung (MH) est une malformation congénitale rare (1/5000 naissances) caractérisée par une aganglionnose colique entraînant une occlusion fonctionnelle intestinale. Malgré une prise en charge chirurgicale adaptée, une dysfonction intestinale peut persister à moyen et long terme entraînant une altération de la qualité de vie.

Le questionnaire HAQL est un outil d'évaluation spécifique de la qualité de vie des patients porteurs d'une MH. Son utilisation systématique en consultation permettrait un suivi médical standardisé afin de prévenir et de prendre en charge les complications dues à cette pathologie.

Dans notre étude, nous constatons que les scores de qualité de vie chez les adolescents sont inférieurs à ceux des enfants. Il est donc nécessaire que les enfants soient suivis tout au long de l'âge pédiatrique. Les formes longues de MH et la survenue de complications au cours du suivi sont corrélées à de plus faibles scores de qualité de vie et doivent faire l'objet d'une attention particulière. Des études avec un effectif plus important pourraient mettre en évidence d'autres facteurs liés à la qualité de vie afin d'axer une prise en charge spécifique.

La compréhension du vécu parental dans la maladie par les professionnels de santé permet d'établir un parcours de soin adapté aux familles. De plus, l'éducation et l'accompagnement des parents sont essentiels pour assurer un ensemble de soins conformes à l'amélioration de la qualité de vie physique et psychologique de leurs enfants.

Nos résultats de l'analyse du vécu parental nous incitent à améliorer nos pratiques et mettent en évidence plusieurs enjeux pour les professionnels de santé : éviter l'éloignement géographique en encourageant l'ensemble des CHU français à conserver leur expertise chirurgicale, programmer systématiquement un deuxième entretien médical auprès des parents après une annonce diagnostique, orienter précocement les familles pour les aides financières, sociales et psychologiques, développer l'information sur les maladies rares auprès des médecins généralistes et des institutions (crèches, écoles), et enfin, valoriser l'autonomisation de l'enfant dans sa maladie lors du passage à l'adolescence.

Clermont-Ferrand, le
Pierre CLAVELOU
Doyen – Directeur



Clermont-Ferrand, le 9/29/2022
Le Président du Jury
Professeur Etienne MERLIN

BIBLIOGRAPHIE

1. Leenders E, Sieber WK. Congenital megacolon observation by Frederick Ruysch--1691. *J Pediatr Surg.* févr 1970;5(1):1- 3.
2. Fiori MG. Domenico Battini and his description of congenital megacolon: a detailed case report one century before Hirschsprung. *J Peripher Nerv Syst JPNS.* 1998;3(3):197- 206.
3. Ehrenpreis T. Hirschsprung's disease. *Am J Dig Dis.* nov 1971;16(11):1032- 52.
4. Jay V. Legacy of Harald Hirschsprung. *Pediatr Dev Pathol Off J Soc Pediatr Pathol Paediatr Pathol Soc.* avr 2001;4(2):203- 4.
5. Tittel K. Über eine angeborene missbildung des dickdarmes. *Wein Klin Wochenscher* 1901;14:903-6.
6. Ehrenpreis T. Megacolon in the newborn; a clinical and röntgenological study with special regard to the pathogenesis; a preliminary report. *Acta Paediatr.* 1945;32(3- 4):358- 70.
7. Swenson O, Neuhauser EBD, Pickett LK. New concepts of the etiology, diagnosis and treatment of congenital megacolon (Hirschsprung's disease). *Pediatrics.* août 1949;4(2):201- 9.
8. Soave F. [A NEW SURGICAL TECHNIC FOR THE TREATMENT OF HIRSCHSPRUNG'S DISEASE. COLOANOSTOMY WITHOUT SUTURE AFTER MOBILIZATION AND EXTRA-MUCOUS LOWERING OF THE RECTO- SIGMOID]. *J Chir (Paris).* nov 1963;86:451- 64.
9. Duhamel B. A new operation for the treatment of Hirschsprung's disease. *Arch Dis Child.* févr 1960;35:38- 9.
10. Butler Tjaden NE, Trainor PA. The developmental etiology and pathogenesis of Hirschsprung disease. *Transl Res J Lab Clin Med.* juill 2013;162(1):1- 15.
11. Doray B, Salomon R, Amiel J, Pelet A, Touraine R, Billaud M, et al. Mutation of the RET ligand, neurturin, supports multigenic inheritance in Hirschsprung disease. *Hum Mol Genet.* sept 1998;7(9):1449- 52.
12. Guinard-Samuel V, Bonnard A, De Lagausie P, Philippe-Chomette P, Alberti C, El Ghoneimi A, et al. Calretinin immunohistochemistry: a simple and efficient tool to diagnose Hirschsprung disease. *Mod Pathol Off J U S Can Acad Pathol Inc.* oct 2009;22(10):1379- 84.
13. Bodian M, Stephens FD, Ward BCH. Hirschsprung's disease and idiopathic megacolon. *Lancet Lond Engl.* 1 janv 1949;1(6540):6- 11.
14. Philippe-Chomette P, Peuchmaur M, Aigrain Y. Maladie de Hirschsprung chez l'enfant : diagnostic et prise en charge. *J Pédiatrie Puériculture.* 1 févr 2008;21(1):1- 12.
15. Bradnock TJ, Knight M, Kenny S, Nair M, Walker GM, British Association of Paediatric Surgeons Congenital Anomalies Surveillance System. Hirschsprung's disease in the UK and Ireland: incidence and anomalies. *Arch Dis Child.* août 2017;102(8):722- 7.
16. Ward NL, Pieretti A, Dowd SE, Cox SB, Goldstein AM. Intestinal aganglionosis is associated with early and sustained disruption of the colonic microbiome. *Neurogastroenterol Motil Off J Eur Gastrointest Motil Soc.* sept 2012;24(9):874-e400.

17. Frykman PK, Nordenskjöld A, Kawaguchi A, Hui TT, Granström AL, Cheng Z, et al. Characterization of Bacterial and Fungal Microbiome in Children with Hirschsprung Disease with and without a History of Enterocolitis: A Multicenter Study. *PLoS One*. 2015;10(4):e0124172.
18. Pierre JF, Barlow-Anacker AJ, Erickson CS, Heneghan AF, Levenson GE, Dowd SE, et al. Intestinal dysbiosis and bacterial enteroinvasion in a murine model of Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg*. août 2014;49(8):1242- 51.
19. Cheng Z, Dhall D, Zhao L, Wang HL, Doherty TM, Bresee C, et al. Murine model of Hirschsprung-associated enterocolitis. I: phenotypic characterization with development of a histopathologic grading system. *J Pediatr Surg*. mars 2010;45(3):475- 82.
20. Gosain A, Barlow-Anacker AJ, Erickson CS, Pierre JF, Heneghan AF, Epstein ML, et al. Impaired Cellular Immunity in the Murine Neural Crest Conditional Deletion of Endothelin Receptor-B Model of Hirschsprung's Disease. *PLoS One*. 2015;10(6):e0128822.
21. Frykman PK, Cheng Z, Wang X, Dhall D. Enterocolitis causes profound lymphoid depletion in endothelin receptor B- and endothelin 3-null mouse models of Hirschsprung-associated enterocolitis. *Eur J Immunol*. mars 2015;45(3):807- 17.
22. Yildiz HM, Carlson TL, Goldstein AM, Carrier RL. Mucus Barriers to Microparticles and Microbes are Altered in Hirschsprung's Disease. *Macromol Biosci*. mai 2015;15(5):712- 8.
23. Thiagarajah JR, Yildiz H, Carlson T, Thomas AR, Steiger C, Pieretti A, et al. Altered goblet cell differentiation and surface mucus properties in Hirschsprung disease. *PLoS One*. 2014;9(6):e99944.
24. Gosain A, Frykman PK, Cowles RA, Horton J, Levitt M, Rothstein DH, et al. Guidelines for the Diagnosis and Management of Hirschsprung-Associated Enterocolitis. *Pediatr Surg Int*. mai 2017;33(5):517- 21.
25. Southwell BR, King SK, Hutson JM. Chronic constipation in children: organic disorders are a major cause. *J Paediatr Child Health*. févr 2005;41(1- 2):1- 15.
26. Boukthir S, Slimi A, Mazigh S, Oubich F, Debbabi A, Barsaoui S. [Chronic constipation in childhood. A report of 78 patients]. *Tunis Med*. févr 2007;85(2):109- 15.
27. Moore SW, Rode H, Millar AJ, Albertyn R, Cywes S. Familial aspects of Hirschsprung's disease. *Eur J Pediatr Surg Off J Austrian Assoc Pediatr Surg Al Z Kinderchir*. avr 1991;1(2):97- 101.
28. Amiel J, Lyonnet S. Hirschsprung disease, associated syndromes, and genetics: a review. *J Med Genet*. nov 2001;38(11):729- 39.
29. Moore SW, Johnson AG. Hirschsprung's disease: genetic and functional associations of Down's and Waardenburg syndromes. *Semin Pediatr Surg*. août 1998;7(3):156- 61.
30. Sathe M, Houwen R. Meconium ileus in Cystic Fibrosis. *J Cyst Fibros*. 1 nov 2017;16:S32- 9.
31. Sauvat F. Diagnostic de la constipation chez l'enfant. *Ann Nestlé Ed Fr*. 2007;65(2):63- 71.
32. Coussaert A. Pseudo Obstructions Intestinales Chroniques (POIC). :34.

33. Jakobson-Setton A, Weissmann-Brenner A, Achiron R, Kuint J, Gindes L. Retrospective analysis of prenatal ultrasound of children with Hirschsprung disease. *Prenat Diagn.* juill 2015;35(7):699- 702.
34. Muller CO, Mignot C, Belarbi N, Berrebi D, Bonnard A. Does the radiographic transition zone correlate with the level of aganglionosis on the specimen in Hirschsprung's disease? *Pediatr Surg Int.* juin 2012;28(6):597- 601.
35. Moore SW, Johnson G. Acetylcholinesterase in Hirschsprung's disease. *Pediatr Surg Int.* avr 2005;21(4):255- 63.
36. Janssen Lok M, Rassouli-Kirchmeier R, Köster N, Kusters B, de Blaauw I. Development of Nerve Fibre Diameter in Young Infants With Hirschsprung Disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* févr 2018;66(2):253- 6.
37. Jeong H, Jung HR, Hwang I, Kwon SY, Choe M, Kang YN, et al. Diagnostic Accuracy of Combined Acetylcholinesterase Histochemistry and Calretinin Immunohistochemistry of Rectal Biopsy Specimens in Hirschsprung's Disease. *Int J Surg Pathol.* sept 2018;26(6):507- 13.
38. Guinard-Samuel V, Bonnard A, Peuchmaur M, Berrebi D. A variant pattern of calretinin immunohistochemistry on rectal suction-biopsies is fully specific of short-segment Hirschsprung's disease. *Pediatr Surg Int.* août 2014;30(8):803- 8.
39. Holschneider AM, Kraeft H. [The value and reliability of ano-rectal electromanometry (author's transl)]. *Z Kinderchir Organ Dtsch Schweiz Osterreichischen Ges Kinderchir Surg Infancy Child.* mai 1981;33(1):25- 38.
40. Faverdin C, Dornic C, Arhan P, Devroede G, Jehannin B, Revillon Y, et al. Quantitative analysis of anorectal pressures in Hirschsprung's disease. *Dis Colon Rectum.* sept 1981;24(6):422- 7.
41. Langer JC. Hirschsprung disease. *Curr Opin Pediatr.* juin 2013;25(3):368- 74.
42. De La Torre L, Langer JC. Transanal endorectal pull-through for Hirschsprung disease: technique, controversies, pearls, pitfalls, and an organized approach to the management of postoperative obstructive symptoms. *Semin Pediatr Surg.* mai 2010;19(2):96- 106.
43. Mao YZ, Tang ST, Li S. Duhamel operation vs. transanal endorectal pull-through procedure for Hirschsprung disease: A systematic review and meta-analysis. *J Pediatr Surg.* sept 2018;53(9):1710- 5.
44. Minford JL, Ram A, Turnock RR, Lamont GL, Kenny SE, Rintala RJ, et al. Comparison of functional outcomes of Duhamel and transanal endorectal coloanal anastomosis for Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg.* févr 2004;39(2):161 - 5; discussion 161-165.
45. Lu C, Hou G, Liu C, Geng Q, Xu X, Zhang J, et al. Single-stage transanal endorectal pull-through procedure for correction of Hirschsprung disease in neonates and nonneonates: A multicenter study. *J Pediatr Surg.* juill 2017;52(7):1102- 7.
46. Zhang Y, Liu Z, Li S, Yang S, Zhao J, Yang T, et al. One-stage transanal endorectal pull-through for Hirschsprung disease: experience with 229 neonates. *Pediatr Surg Int.* 28 août 2022;
47. Westfal ML, Okiemy O, Chung PHY, Feng J, Lu C, Miyano G, et al. Optimal timing for Soave primary pull-through in short-segment Hirschsprung disease: A meta-analysis. *J Pediatr Surg.* avr 2022;57(4):719- 25.

48. Levitt MA, Hamrick MC, Eradi B, Bischoff A, Hall J, Peña A. Transanal, full-thickness, Swenson-like approach for Hirschsprung disease. *J Pediatr Surg.* nov 2013;48(11):2289- 95.
49. Deng X, Wu Y, Zeng L, Zhang J, Zhou J, Qiu R. Comparative Analysis of Modified Laparoscopic Swenson and Laparoscopic Soave Procedure for Short-Segment Hirschsprung Disease in Children. *Eur J Pediatr Surg Off J Austrian Assoc Pediatr Surg Al Z Kinderchir.* oct 2015;25(5):430- 4.
50. Nielsen OH, Madsen CM. 13--25 Years follow-up after Swenson's operation for Hirschsprung's Disease. *Prog Pediatr Surg.* 1977;10:97- 102.
51. Zhang SC, Bai YZ, Wang W, Wang WL. Long-term outcome, colonic motility, and sphincter performance after Swenson's procedure for Hirschsprung's disease: a single-center 2-decade experience with 346 cases. *Am J Surg.* juill 2007;194(1):40- 7.
52. De la Torre L, Ortega A. Transanal versus open endorectal pull-through for Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg.* nov 2000;35(11):1630- 2.
53. Langer JC, Durrant AC, de la Torre L, Teitelbaum DH, Minkes RK, Caty MG, et al. One-stage transanal Soave pullthrough for Hirschsprung disease: a multicenter experience with 141 children. *Ann Surg.* oct 2003;238(4):569- 83; discussion 583-585.
54. Pastor AC, Osman F, Teitelbaum DH, Caty MG, Langer JC. Development of a standardized definition for Hirschsprung's-associated enterocolitis: a Delphi analysis. *J Pediatr Surg.* janv 2009;44(1):251- 6.
55. Frykman PK, Short SS. Hirschsprung-associated enterocolitis: prevention and therapy. *Semin Pediatr Surg.* nov 2012;21(4):328- 35.
56. Kyrklund K. ERNICA guidelines for the management of rectosigmoid Hirschsprung's disease. 2020;16.
57. Rintala RJ, Pakarinen MP. Outcome of anorectal malformations and Hirschsprung's disease beyond childhood. *Semin Pediatr Surg.* mai 2010;19(2):160- 7.
58. Levitt MA, Martin CA, Olesevich M, Bauer CL, Jackson LE, Peña A. Hirschsprung disease and fecal incontinence: diagnostic and management strategies. *J Pediatr Surg.* janv 2009;44(1):271- 7; discussion 277.
59. Onishi S, Nakame K, Kaji T, Kawano M, Moriguchi T, Sugita K, et al. The bowel function and quality of life of Hirschsprung disease patients who have reached 18 years of age or older - the long-term outcomes after undergoing the transabdominal soave procedure. *J Pediatr Surg.* déc 2017;52(12):2001- 5.
60. Neuvonen MI, Kyrklund K, Rintala RJ, Pakarinen MP. Bowel Function and Quality of Life After Transanal Endorectal Pull-through for Hirschsprung Disease: Controlled Outcomes up to Adulthood. *Ann Surg.* mars 2017;265(3):622- 9.
61. Menezes M, Corbally M, Puri P. Long-term results of bowel function after treatment for Hirschsprung's disease: a 29-year review. *Pediatr Surg Int.* déc 2006;22(12):987- 90.
62. Hartman EE, Oort FJ, Sprangers MAG, Hanneman MJG, van Heurn LWE, de Langen ZJ, et al. Factors affecting quality of life of children and adolescents with anorectal malformations or Hirschsprung disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* oct 2008;47(4):463- 71.

63. Hanneman MJ, Sprangers MA, De Mik EL, Ernest van Heurn LW, De Langen ZJ, Looyard N, et al. Quality of life in patients with anorectal malformation or Hirschsprung's disease: development of a disease-specific questionnaire. *Dis Colon Rectum*. nov 2001;44(11):1650- 60.
64. Clermidi P, Podevin G, Crétolle C, Sarnacki S, Hardouin JB. The challenge of measuring quality of life in children with Hirschsprung's disease or anorectal malformation. *J Pediatr Surg*. oct 2013;48(10):2118- 27.
65. Baayen C, Feuillet F, Clermidi P, Crétolle C, Sarnacki S, Podevin G, et al. Validation of the French versions of the Hirschsprung's disease and Anorectal malformations Quality of Life (HAQL) questionnaires for adolescents and adults. *Health Qual Life Outcomes*. 28 janv 2017;15(1):24.
66. Abbasiasl H, Hakim A, Zarea K. Explaining the Care Experiences of Mothers of Children with Hirschsprung's Disease: A Qualitative Study. *Glob Pediatr Health*. 2021;8:2333794X211015520.
67. Uhl T, Fisher K, Docherty SL, Brandon DH. Insights into patient and family-centered care through the hospital experiences of parents. *J Obstet Gynecol Neonatal Nurs JOGNN*. févr 2013;42(1):121- 31.
68. Grano C, Aminoff D, Lucidi F, Violani C. Disease-specific quality of life in children and adults with anorectal malformations. *Pediatr Surg Int*. févr 2010;26(2):151- 5.
69. Wigander H, Frenckner B, Wester T, Nisell M, Öjmyr-Joelsson M. Translation and cultural adaptation of the Hirschsprung's Disease/Anorectal Malformation Quality of life Questionnaire (HAQL) into Swedish. *Pediatr Surg Int*. avr 2014;30(4):401- 6.
70. Janse AJ, Uiterwaal CSPM, Gemke RJJ, Kimpen JLL, Sinnema G. A difference in perception of quality of life in chronically ill children was found between parents and pediatricians. *J Clin Epidemiol*. mai 2005;58(5):495- 502.
71. Varni JW, Limbers CA, Burwinkle TM. Parent proxy-report of their children's health-related quality of life: an analysis of 13,878 parents' reliability and validity across age subgroups using the PedsQL 4.0 Generic Core Scales. *Health Qual Life Outcomes*. 3 janv 2007;5:2.
72. Fayers PM, Machin D. *Quality of Life: The Assessment, Analysis and Interpretation of Patient-reported Outcomes*. John Wiley & Sons; 2013. 579 p.
73. Espeso L, Coutable A, Flaum V, Rebeuh J, Lavrand F, Podevin G, et al. Persistent Soiling Affects Quality of Life in Children With Hirschsprung's Disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. févr 2020;70(2):238- 42.
74. Hartman EE, Oort FJ, Aronson DC, van der Steeg AFW, Heij HA, van Heurn E, et al. Children With Anorectal Malformations, Hirschsprung Disease, and Their Siblings: Proxy Reports and Self-Reports. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. déc 2015;61(6):630- 5.
75. Hartman EE, Oort FJ, Aronson DC, Hanneman MJG, van Heurn E, de Langen ZJ, et al. Explaining change in quality of life of children and adolescents with anorectal malformations or Hirschsprung disease. *Pediatrics*. févr 2007;119(2):e374-383.
76. Sood S, Lim R, Collins L, Trajanovska M, Hutson JM, Teague WJ, et al. The long-term quality of life outcomes in adolescents with Hirschsprung disease. *J Pediatr Surg*. déc 2018;53(12):2430- 4.

77. Mills JLA, Konkin DE, Milner R, Penner JG, Langer M, Webber EM. Long-term bowel function and quality of life in children with Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg.* mai 2008;43(5):899- 905.
78. Hartman EE, Oort FJ, Aronson DC, Sprangers MA. Quality of life and disease-specific functioning of patients with anorectal malformations or Hirschsprung's disease: a review. *Arch Dis Child.* avr 2011;96(4):398- 406.
79. Tran VQ, Mahler T, Dassonville M, Truong DQ, Robert A, Goyens P, et al. Long-Term Outcomes and Quality of Life in Patients after Soave Pull-Through Operation for Hirschsprung's Disease: An Observational Retrospective Study. *Eur J Pediatr Surg Off J Austrian Assoc Pediatr Surg Al Z Kinderchir.* oct 2018;28(5):445- 54.
80. Grano C, Aminoff D, Lucidi F, Violani C. Disease-specific quality of life in children and adults with anorectal malformations. *Pediatr Surg Int.* 1 févr 2010;26(2):151- 5.
81. Roorda D, Witvliet MJ, Wellens LM, Schulten DV, Sloots CEJ, de Blaauw I, et al. Long-term outcome and quality of life in patients with total colonic aganglionosis in the Netherlands. *Colorectal Dis Off J Assoc Coloproctology G B Irel.* août 2018;20(8):719- 26.
82. Kawaguchi AL, Guner YS, Sømme S, Quesenberry AC, Arthur LG, Sola JE, et al. Management and outcomes for long-segment Hirschsprung disease: A systematic review from the APSA Outcomes and Evidence Based Practice Committee. *J Pediatr Surg.* sept 2021;56(9):1513- 23.
83. Boemers TM. Urinary incontinence and vesicourethral dysfunction in pediatric surgical conditions. *Semin Pediatr Surg.* mai 2002;11(2):91- 9.
84. Moore SW, Albertyn R, Cywes S. Clinical outcome and long-term quality of life after surgical correction of Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg.* nov 1996;31(11):1496- 502.
85. Boemers TM, Bax NM, van Gool JD. The effect of rectosigmoidectomy and Duhamel-type pull-through procedure on lower urinary tract function in children with Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg.* mars 2001;36(3):453- 6.
86. Quality of life of patients with Hirschsprung disease after Duhamel and Soave pull-through procedures: A mixed-methods sequential explanatory cohort study - PubMed [Internet]. [cité 8 sept 2022]. Disponible sur: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32577229/>
87. Abbasiasl H, Hakim A, Zarea K. Explaining the Care Experiences of Mothers of Children with Hirschsprung's Disease: A Qualitative Study. *Glob Pediatr Health.* 2021;8:2333794X211015520.
88. La pédiatrie et l'organisation des soins de santé de l'enfant en France <https://www.igas.gouv.fr/IMG/pdf/2020-074r.pdf>.
89. Cohen MH. Diagnostic closure and the spread of uncertainty. *Issues Compr Pediatr Nurs.* sept 1993;16(3):135- 46.
90. Bally JMG, Smith NR, Holtlander L, Duncan V, Hodgson-Viden H, Mpofu C, et al. A Metasynthesis: Uncovering What Is Known About the Experiences of Families With Children Who Have Life-limiting and Life-threatening Illnesses. *J Pediatr Nurs.* févr 2018;38:88- 98.
91. Pelchat D, Lefebvre H, Bouchard JM. L'annonce d'une déficience motrice cérébrale : Une relation de confiance à construire entre les parents, le personnel paramédical et les médecins. *Paediatr Child Health.* 2001;6(6):365- 74.

92. Hummelinck A, Pollock K. Parents' information needs about the treatment of their chronically ill child: a qualitative study. *Patient Educ Couns*. août 2006;62(2):228- 34.
93. Pain H. Coping with a child with disabilities from the parents' perspective: the function of information. *Child Care Health Dev*. juill 1999;25(4):299- 312.
94. Patient Perceptions of the Quality of Information Provided in a Hospital Stroke Rehabilitation Unit - Leigh Tooth, Tammy Hoffmann, 2004 [Internet]. [cité 8 sept 2022]. Disponible sur: <https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/030802260406700303>
95. Jedlicka-Köhler I, Götz M, Eichler I. Parents' recollection of the initial communication of the diagnosis of cystic fibrosis. *Pediatrics*. févr 1996;97(2):204- 9.
96. Hinton L, Locock L, Long AM, Knight M. What can make things better for parents when babies need abdominal surgery in their first year of life? A qualitative interview study in the UK. *BMJ Open*. 30 juin 2018;8(6):e020921.
97. Tong A, Lowe A, Sainsbury P, Craig JC. Experiences of parents who have children with chronic kidney disease: a systematic review of qualitative studies. *Pediatrics*. févr 2008;121(2):349- 60.
98. https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre_avec_une_maladie_rare_en_France.pdf.
99. https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmmr_3_v25-09pdf.pdf.
100. DESSERPRIX Agnès, MARCHAND Claire, CROZET Cyril, « Enfants atteints de maladies chroniques et activités périscolaires : des besoins de formation », *Santé Publique*, 2016/4 (Vol. 28), p. 439-449. DOI : 10.3917/spub.164.0439. URL : <https://www.cairn.info/revue-sante-publique-2016-4-page-439.htm>.
101. Czernichow P. [Medicine and adolescent health: For a global and interdisciplinary approach (coordinated by Priscille Gerardin, Bernard Boudailliez, Philippe Duverger)]. *Med Sci MS*. janv 2022;38(1):99- 100.
102. Nah SA, Ong CCP, Lie D, Marimuttu VJ, Hong J, Te-Lu Y, et al. Understanding Experiences of Youth Growing Up with Anorectal Malformation or Hirschsprung's Disease to Inform Transition Care: A Qualitative In-Depth Interview Study. *Eur J Pediatr Surg Off J Austrian Assoc Pediatr Surg Al Z Kinderchir*. févr 2018;28(1):67- 74.
103. Verma T, Rohan J. Examination of Transition Readiness, Medication Adherence, and Resilience in Pediatric Chronic Illness Populations: A Pilot Study. *Int J Environ Res Public Health*. 15 mars 2020;17(6):E1905.

ANNEXES

Annexe 1 : questionnaire HAQL pour les parents des enfants âgés de 6 à 11 ans

Questionnaire de qualité de vie pour les parents

Date :/...../.....

n° CEMARA :

Date de naissance :

Les questions suivantes concernent les problèmes dont votre enfant souffre à cause de son état de santé (malformation ano-rectale ou Maladie de Hirschsprung). Les questions portent également sur la façon dont votre enfant vit son état de santé.

Les questions se focalisent sur les **7 derniers jours**.

Veuillez cocher la réponse qui correspond le mieux à votre enfant.

Pendant les 7 derniers jours, combien de fois :

	Jamais	Parfois	Souvent	Très souvent	Ne sais pas	Ne souhaite pas répondre
1. votre enfant a-t-il eu une fuite d'urines avant d'arriver aux toilettes ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2. votre enfant a-t-il eu une fuite d'urines importante alors qu'il jouait, faisait du vélo ou courait ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3. votre enfant a-t-il eu une fuite d'urines importante lorsqu'il avait peur, était en colère, content ou joyeux ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. votre enfant a-t-il eu une fuite d'urines importante lorsqu'il a toussé ou éternué ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

5. a-t-il été important pour votre enfant d'être près des toilettes ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6. votre enfant a-t-il eu honte parce qu'il devait quitter la salle de classe pour aller aux toilettes ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7. votre enfant a-t-il pensé qu'il était plus importuné que les autres enfants à propos de son état de santé ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8. votre enfant a-t-il trouvé qu'il était moins beau que les autres enfants à cause de son état de santé ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9. votre enfant a-t-il été gêné de son état de santé ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10. votre enfant a-t-il trouvé qu'il était différent des autres enfants à cause de son état de santé ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
11. votre enfant a-t-il trouvé que les autres enfants l'aimaient moins à cause de son état de santé ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

12. Votre enfant a-t-il une stomie ?

OUI NON

Une stomie est une dérivation de l'intestin vers la peau, afin de faire un court-circuit

Non Veuillez répondre aux questions 13 à 27.
(Ignorez les questions 28 à 35)

Oui Veuillez répondre aux questions 28 à 35.
(Ignorez les questions 13 à 27)

Les questions suivantes (questions 13 à 27) sont seulement pour les enfants SANS stomie.

Les questions suivantes concernent la fréquence de certaines choses pendant les 7 derniers jours.

Veuillez cocher la réponse qui correspond le mieux à votre enfant.

**Pendant les 7 derniers jours,
combien de fois :**

Jamais Parfois Souvent Très souvent Ne sais pas Ne souhaite pas répondre

13. les selles de votre enfant ont été liquides plus de 4 fois par jour ?

14. votre enfant a-t-il fait des selles dures ?

15. votre enfant a-t-il eu l'impression d'avoir le ventre trop plein (ou s'est senti ballonné) ?

16. votre enfant n'a pas senti le besoin d'aller aux toilettes, alors qu'il y avait des selles dans les intestins?

17. votre enfant a-t-il eu des gargouillements ?

18. votre enfant avait-il déjà perdu des selles avant d'arriver aux toilettes ?

19. votre enfant a-t-il sali ses sous-vêtements pendant la journée ?

20. votre enfant a-t-il perdu des selles pendant la nuit ?

**Pendant les 7 derniers jours,
combien de fois :**

Jamais Parfois Souvent Très souvent Ne sais pas Ne souhaite pas répondre

21. votre enfant a-t-il perdu des selles lorsqu'il jouait, faisait du vélo ou courait ?

22. votre enfant a-t-il perdu des selles lorsqu'il avait peur, était en colère, content ou joyeux ?

23. votre enfant a-t-il perdu des selles lorsqu'il a toussé ou éternué ?

24. votre enfant a-t-il eu peur que ses amis puissent sentir ses selles ?

25. votre enfant a-t-il été absent de l'école parce qu'il avait peur de perdre des selles et d'avoir ses sous-vêtements salis par des selles ?

26. votre enfant a-t-il eu envie de jouer à l'extérieur ou chez un ami mais est resté à la maison car il avait peur de salir ses sous-vêtements par des selles ?

27. votre enfant a-t-il eu envie de faire du sport mais est resté à la maison car il avait peur de salir ses sous-vêtements par des selles ?

Les questions suivantes (questions 28 à 35) sont seulement pour les enfants AYANT une stomie.

Les questions suivantes concernent la fréquence de certaines choses pendant les 7 derniers jours.

Veuillez cocher la réponse qui correspond le mieux à votre enfant.

Pendant les 7 derniers jours, combien de fois :

Jamais Parfois Souvent Très souvent Ne sais pas Ne souhaite pas répondre

28. votre enfant a-t-il eu des selles liquides ?

29. votre enfant a-t-il eu des fuites de sa stomie ou du sac de stomie pendant la journée ?

30. votre enfant a-t-il eu des fuites de sa stomie ou du sac de stomie pendant la nuit ?

31. votre enfant a-t-il eu peur que ses amis puissent sentir ses selles ?

32. votre enfant a-t-il eu peur que des amis puissent voir sa stomie ?

33. votre enfant a-t-il eu peur que des amis puissent entendre sa stomie ?

34. votre enfant a-t-il craint que son sac de stomie commence à fuir ?

35. votre enfant a-t-il eu des difficultés pour s'occuper de sa stomie ?

Questionnaire de qualité de vie

Date :/...../.....

n° CEMARA :
...../...../.....

Date de naissance :

Les questions suivantes concernent les problèmes dont tu souffres à cause de ta maladie (malformation anorectale ou Maladie de Hirschsprung). Les questions sont aussi pour savoir comment tu vis avec.

Les questions sont posées pour les **7 derniers jours**. Pour chaque question, tu dois choisir une seule réponse. Coches la réponse qui te correspond le mieux. Il n'y a pas des bonnes et des mauvaises réponses, ce qui importe, **c'est ce que tu penses**.
Essaie de répondre à chaque question.

Pendant les 7 derniers jours, combien de fois :

Jamais Parfois Souvent Très souvent Ne souhaite pas répondre

1. as-tu perdu du pipi avant d'être arrivé aux toilettes ?

2. as-tu eu une fuite d'une quantité importante de pipi lorsque tu as joué, fait du vélo ou couru ?

3. as-tu eu une fuite d'une quantité importante de pipi lorsque tu avais peur, que tu étais en colère, content ou joyeux ?

4. as-tu eu une fuite d'une quantité importante de pipi lorsque tu as toussé ou éternué ?

5. était-il important pour toi d'être près des toilettes ?

6. as-tu eu honte de devoir sortir de la salle de classe pour aller aux toilettes ?

7. as-tu trouvé que tu étais plus embêté que les autres enfants au sujet de ton état de santé ?

8. as-tu trouvé que tu étais moins beau que les autres enfants à cause de ton état de santé ?

9. as-tu été gêné à cause de ton état de santé ?

10. as-tu trouvé que tu étais différent des autres enfants à cause de ton état de santé ?

11. as-tu trouvé que les autres enfants t'aimaient moins à cause de ton état de santé ?

OUI

NON

12. As-tu une stomie ?

Une stomie est une dérivation de l'intestin vers la peau, afin de faire un court-circuit

Non répond aux questions **13 à 27**.

(Ne répond pas aux questions 28 à 35)

Oui répond aux questions **28 à 35**.

(Ne répond pas aux questions 13 à 27)

Les questions suivantes (questions 13 à 27) sont seulement pour les enfants SANS stomie.

Les questions suivantes sont sur le nombre de fois où tu as fait certaines choses pendant les 7 derniers jours.

Coches la réponse qui te correspond le mieux.

**Pendant les 7 derniers jours,
combien de fois :**

Jamais

Parfois

Souvent

Très
souvent

Ne souhaite
pas
répondre

13. as-tu fait caca liquide plus de 4 fois par jour ?

14. combien de fois ton caca a-t-il été trop dur ?

15. as-tu eu l'impression que ton ventre était trop plein ?

16. as-tu été incapable de sentir le besoin d'aller aux toilettes, alors qu'il y avait du caca dans ton ventre ?

17. as-tu eu des gargouillis dans ton ventre ?

18. as-tu perdu du caca avant d'arriver aux toilettes ?

19. as-tu sali tes sous-vêtements pendant la journée ?

20. as-tu perdu du caca la nuit ?

**Pendant les 7 derniers jours,
combien de fois :**

Jamais

Parfois

Souvent

Très
souvent

Ne souhaite
pas
répondre

21. as-tu perdu du caca lorsque tu jouais, faisais du vélo ou courais ?

22. as-tu perdu du caca lorsque tu avais peur, que tu étais en colère, content ou joyeux ?

23. as-tu perdu du caca lorsque tu as toussé ou éternué ?

24. as-tu eu peur que tes copains sentent ton caca ?

25. es-tu resté à la maison au lieu d'aller à l'école parce que tu avais peur de perdre du caca ?

26. es-tu resté à la maison alors que tu avais envie de jouer à l'extérieur ou chez un copain car tu avais peur de perdre du caca et de salir tes sous-vêtements ?

27. es-tu resté à la maison alors que tu avais envie de faire du sport car tu avais peur de perdre du caca ?

Les questions suivantes (questions 28 à 35) sont seulement pour les enfants AYANT une stomie.

Essaie de répondre à toutes les questions.

Coches la réponse qui te correspond le mieux.

Pendant les 7 derniers jours, combien de fois :

Jamais Parfois Souvent Très souvent Ne souhaite pas répondre

28. as-tu eu le caca liquide ?

29. y a-t-il eu des fuites à ta stomie ou ta poche de stomie pendant la journée ?

30. y a-t-il eu des fuites à ta stomie ou ta poche de stomie pendant la nuit ?

31. as-tu eu peur que tes copains puissent sentir ton caca ?

32. as-tu eu peur que tes copains puissent voir ta stomie ?

33. as-tu eu peur que tes copains puissent entendre ta stomie ?

34. as-tu eu peur que la poche de ta stomie se mette à fuir ?

35. as-tu eu des difficultés pour t'occuper de ta stomie?

Annexe 3 : Questionnaire HAQL pour les adolescents entre 12 et 16 ans.

Questionnaire de qualité de vie

Date :/...../.....

n° CEMARA :

Date de naissance :

Les questions suivantes concernent les problèmes dont tu souffres, en relation à ta malformation (maladie de Hirschsprung ou malformation anorectale). Les questions portent également sur la façon dont tu vis ton état de santé.

Les questions ne concernent que les **sept jours qui viennent de s'écouler**. Pour chaque question, tu dois cocher **une seule réponse**. Choisis la réponse qui te correspond le mieux. Il n'y a pas des bonnes et des mauvaises réponses, ce qui importe, **c'est ce que tu penses**.

Essaie de répondre à chaque question.

Pendant les sept jours précédents :

Jamais Parfois Souvent Très souvent Ne souhaite pas répondre

1. combien de fois as-tu mangé des choses pour que tes selles soient plus liquides ?

2. combien de fois as-tu mangé des choses pour que tes selles soient plus dures ?

3. combien de fois as-tu évité de manger des choses pour ne pas avoir de selles liquides ?

4. combien de fois as-tu évité de manger des choses pour ne pas avoir de selles dures ?

5. combien de fois as-tu eu une fuite urinaire avant d'arriver aux toilettes ?

6. combien de fois as-tu eu une fuite urinaire importante lorsque tu as joué, fait du vélo ou couru ?

7. combien de fois as-tu eu une fuite urinaire importante lorsque tu étais apeuré, en colère, content ou joyeux ?

8. combien de fois as-tu eu une fuite urinaire important lorsque tu as toussé ou éternué ?

9. combien de fois était-il important pour toi d'être près des toilettes ?

Pendant les sept jours précédents :

Jamais Parfois Souvent Très souvent Ne souhaite pas répondre

10. combien de fois as-tu eu honte car tu devais quitter la salle de cours pour aller aux toilettes ?

11. combien de fois as-tu trouvé que tu étais plus embêté que les autres enfants à cause de ton état de santé ?

12. combien de fois as-tu trouvé que tu étais moins beau que les autres enfants à cause de ton état de santé ?

13. combien de fois n'étais-tu pas à l'aise dans ton corps ?

14. combien de fois as-tu été embarrassé à cause de ton état de santé ?

15. combien de fois as-tu trouvé que tu étais différent des autres enfants à cause de ton état de santé ?

16. combien de fois as-tu trouvé que les autres enfants t'aimaient moins à cause de ton état de santé ?

	OUI	NON
17. As-tu une stomie ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<i>Une stomie est une dérivation de l'intestin vers la peau, afin de faire un court-circuit</i>		
Non <input type="checkbox"/> répond aux questions 18 à 37 . (Ne répond pas aux questions 38 à 45)		
Oui <input type="checkbox"/> répond aux questions 38 à 45 . (Ne répond pas aux questions 18 à 37)		

Les questions suivantes (questions 18 à 37) sont seulement pour les enfants SANS stomie.
 Essaie de répondre à toutes les questions.
 Coches la réponse qui te correspond le mieux.

<u>Pendant les sept jours précédents :</u>	Jamais	Parfois	Souvent	Très souvent	Ne souhaite pas répondre
18. combien de fois tes selles étaient liquides ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
19. combien de fois as-tu fait des selles liquides plus de quatre fois par jour ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
20. combien de fois t'es-tu senti rassasié (ou ballonné) ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
21. combien de fois ne t'es-tu pas senti obligé d'aller aux toilettes, alors qu'il y avait des selles dans tes intestins ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
22. combien de fois as-tu eu des difficultés pour évacuer tes selles ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
23. combien de fois as-tu eu des gaz sans le savoir auparavant ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
24. combien de fois as-tu eu des gaz ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
25. combien de fois as-tu eu des difficultés pour avoir des gaz ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

<u>Pendant les sept jours précédents :</u>	Jamais	Parfois	Souvent	Très souvent	Ne souhaite pas répondre
26. combien de fois as-tu eu des gargouillements ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
27. combien de fois as-tu eu mal au ventre ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
28. combien de fois as-tu évacué des selles avant d'arriver aux toilettes ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
29. combien de fois as-tu sali tes sous-vêtements pendant la journée ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
30. combien de fois as-tu sali tes sous-vêtements pendant la nuit ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
31. combien de fois as-tu perdu des selles la nuit ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
32. combien de fois as-tu perdu des selles lorsque tu as joué, as fait du vélo ou as couru ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
33. combien de fois as-tu perdu des selles lorsque tu as toussé ou éternué ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

<u>Pendant les sept jours précédents :</u>	Jamais	Parfois	Souvent	Très souvent	Ne souhaite pas répondre
34. combien de fois as-tu eu peur que tes amis sentent tes selles ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
35. combien de fois es-tu resté chez toi parce que tu avais peur de perdre des selles ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
36. combien de fois as-tu eu envie de jouer à l'extérieur ou chez un ami mais que tu es resté à la maison car tu avais peur de salir tes sous-vêtements ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
37. combien de fois as-tu eu envie de faire du sport mais que tu es resté à la maison car tu avais peur de salir tes sous-vêtements ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Les questions suivantes (questions 38 à 45) sont seulement pour les enfants AYANT une stomie.

Essaie de répondre à toutes les questions.

Coches la réponse qui te correspond le mieux.

<u>Pendant les sept jours précédents :</u>	Jamais	Parfois	Souvent	Très souvent	Ne souhaite pas répondre
38. combien de fois as-tu eu des selles liquides ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
39. combien de fois y avait-il des fuites au niveau de ta stomie ou de la poche de ta stomie pendant la journée ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
40. combien de fois y avait-il des fuites au niveau de ta stomie ou de la poche de ta stomie pendant la nuit ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
41. combien de fois as-tu eu peur que tes amis sentent tes selles ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
42. combien de fois as-tu eu peur que tes amis arrivent à voir ta stomie ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
43. combien de fois as-tu eu peur que tes amis entendent ta stomie ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
44. combien de fois as-tu eu peur que la poche de ta stomie se mette à fuir ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
45. combien de fois as-tu eu des difficultés pour t'occuper de ta stomie ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Questionnaire de qualité de vie pour les parents

Date :

...../
...../
.....

n° CEMARA :

...../...../.....

Date de naissance :

Les questions suivantes concernent les problèmes dont votre enfant souffre à cause de son état de santé (malformation ano-rectale ou Maladie de Hirschsprung). Les questions portent également sur la façon dont votre enfant vit son état de santé.

Les questions se focalisent sur les **7 derniers jours**.

Veuillez cocher la réponse qui correspond le mieux à votre enfant.

Pendant les sept derniers jours, combien de fois votre enfant :

Jamais Parfois Souvent Très souvent Ne sais pas Ne souhaite pas répondre

1. a-t-il mangé des choses délibérément afin de ramollir ses selles ?

2. a-t-il mangé des choses délibérément afin de durcir ses selles ?

3. a-t-il évité de manger des choses délibérément pour de ne pas avoir de selles liquides ?

4. a-t-il évité de manger des choses délibérément afin de ne pas avoir de selles dures ?

5. a-t-il eu une fuite d'urines avant d'arriver aux toilettes ?

6. a-t-il eu une fuite d'urines importante alors qu'il jouait, faisait du vélo ou courait ?

7. a-t-il eu une fuite d'urines importante lorsqu'il avait peur, était en colère, content ou joyeux ?

8. a-t-il eu une fuite d'urines importante lorsqu'il a toussé ou éternué ?

9. a-t-il été important pour votre enfant d'être près des toilettes ?

10. a-t-il eu honte parce qu'il devait quitter la salle de classe pour aller aux toilettes ?

Pendant les sept derniers jours,
combien de fois votre enfant :

Jamais Parfois Souvent Très souvent Ne sais pas Ne souhaite pas répondre

11. a-t-il pensé qu'il était plus importuné que les autres enfants à propos de son état de santé ?

12. a-t-il trouvé qu'il était moins beau que les autres enfants à cause de son état de santé ?

13. a-t-il été mécontent de son corps ?

14. a-t-il été gêné de son état de santé ?

15. a-t-il trouvé qu'il était différent des autres enfants à cause de son état de santé ?

16. a-t-il trouvé que les autres enfants l'aimaient moins à cause de son état de santé ?

17. Votre enfant a-t-il une stomie ?

OUI

NON

Une stomie est une dérivation de l'intestin vers la peau, afin de faire un court-circuit

Non Veuillez répondre aux questions **18 à 37**

(Ignorez les questions 38 à 45)

Oui Veuillez répondre aux questions **38 à 45**

(Ignorez les questions 18 à 37)

Les questions suivantes (questions 18 à 37) sont seulement pour les enfants SANS stomie.

Les questions suivantes concernent la fréquence de certaines choses pendant les 7 derniers jours.

Veuillez cocher la réponse qui correspond le mieux à votre enfant.

Pendant les sept derniers jours,
combien de fois :

	Jamais	Parfois	Souvent	Très souvent	Ne sais pas	Ne souhaite pas répondre
18. les selles de votre enfant ont été liquides ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
19. les selles de votre enfant ont été liquides plus de 4 fois par jour ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
20. votre enfant a-t-il eu l'impression d'avoir le ventre trop plein (ou s'est senti ballonné) ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
21. votre enfant n'a pas senti le besoin d'aller aux toilettes, alors qu'il y avait des selles dans ses intestins?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
22. votre enfant a-t-il eu des difficultés pour évacuer ses selles ?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

23. votre enfant a-t-il flatulé sans en ressentir le besoin auparavant ?

24. votre enfant a-t-il flatulé ?

25. votre enfant a-t-il eu des difficultés pour flatuler ?

Pendant les sept derniers jours, combien de fois :

Jamais Parfois Souvent Très souvent Ne sais pas Ne souhaite pas répondre

26. votre enfant a-t-il eu des gargouillements ?

27. votre enfant a-t-il eu mal au ventre ?

28. votre enfant avait-il déjà perdu des selles avant d'arriver aux toilettes ?

29. votre enfant a-t-il sali ses sous-vêtements pendant la journée ?

30. votre enfant a-t-il sali ses sous-vêtements pendant la nuit ?

31. votre enfant a-t-il perdu des selles pendant la nuit ?

32. votre enfant a-t-il perdu des selles lorsqu'il jouait, faisait du vélo ou courait ?

Pendant les sept derniers jours :

Jamais Parfois Souvent Très souvent Ne sais pas Ne souhaite pas répondre

33. votre enfant a-t-il perdu des selles lorsqu'il a toussé ou éternué ?

34. votre enfant a-t-il eu peur que ses amis puissent sentir ses selles ?

35. votre enfant a-t-il été absent de l'école parce qu'il avait peur de perdre des selles et d'avoir ses sous-vêtements salis par des selles ?

36. votre enfant a-t-il eu envie de jouer à l'extérieur ou chez un ami mais est resté à la maison car il avait peur de salir ses sous-vêtements par des selles?

37. votre enfant a-t-il eu envie de faire du sport mais est resté à la maison car il avait peur de salir ses sous-vêtements par des selles ?

Les questions suivantes (questions 38 à 45) sont seulement pour les enfants AYANT une stomie.

Les questions suivantes concernent la fréquence de certaines choses pendant les 7 derniers jours.

Veuillez cocher la réponse qui correspond le mieux à votre enfant.

Pendant les sept derniers jours, combien de fois :

Jamais Parfois Souvent Très souvent Ne sais pas Ne souhaite pas répondre

38. votre enfant a-t-il eu des selles liquides ?

39. votre enfant a-t-il eu des fuites de sa stomie ou de la poche de stomie pendant la journée ?

40. votre enfant a-t-il eu des fuites de sa stomie ou de la poche de stomie pendant la nuit ?

41. votre enfant a-t-il eu peur que ses amis puissent sentir ses selles ?

42. votre enfant a-t-il eu peur que des amis puissent voir sa stomie ?

43. votre enfant a-t-il eu peur que des amis puissent entendre sa stomie ?

44. votre enfant a-t-il craint que sa poche de stomie commence à fuir ?

45. votre enfant a-t-il eu des difficultés pour s'occuper de sa stomie ?

Annexe 5 : Guide des entretiens semi-dirigés

<p>Entrée dans la maladie Annonce diagnostique</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Vécu des 1^{ers} symptômes - Vous - Votre enfant - Fratrie • Parcours diagnostique • Informations données
<p>Hospitalisation et prise en charge chirurgicale</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Vécu : distance domicile, contraintes familiales/professionnelles -Vous -Votre enfant -Fratrie • Relation avec l'équipe soignante - Médecins, chirurgiens, IDE, auxiliaires. -Soins (nursing). • Informations données (risques liées à la chirurgie, effets indésirables à court et moyen terme)
<p>Retour à domicile après l'hospitalisation</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Vécu du retour à domicile, des soins au domicile. -Vous -Votre enfant -Fratrie • Structures mises en place (HAD, IDE domicile)
<p>Soutien /Informations extérieures</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Amis, famille • Réseaux sociaux, groupes, sites consultés • Autres familles • Psychologue, psychiatre • Interactions avec les paires (vous, votre enfant,...)
<p>Gestion quotidienne des répercussions maladie</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Alimentation • Conséquences de la maladie (encoprésie/constipation/incontinence fécale et urinaire, douleurs abdominales et ballonnements) • Famille • Vie professionnelle, vie sociale • Scolarité (absentéisme, performances, informations sur les aides scolaires) • Activités sportives
<p>Futur</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Inquiétudes, questionnement (vie professionnelle, vie personnelle, croissance/puberté/fertilité/continence urinaire et fécale) • Transition à l'âge adulte (ressenti, info données, souhait).

NOTE D'INFORMATION AU PATIENT

Titre complet : Devenir des patients opérés d'une Maladie de Hirschsprung

Promoteur de l'étude :

C.H.U. de Clermont-Ferrand

58 Rue de Montalembert

63003 Clermont-Ferrand Cedex 1

Investigateur principal:

Dr Corinne BORDERON

Pédiatrie Générale

04 73 75 00 18

Madame, Monsieur,

Voici un ensemble d'informations sur le projet de recherche auquel nous vous avons demandé de participer en consultation ou après contact téléphonique. Avant de prendre une décision, il est important de lire attentivement cette note d'information afin de comprendre pourquoi cette recherche est menée et ce qu'elle implique afin de bien comprendre ce qui vous sera demandé. Prenez le temps de décider si vous souhaitez ou non participer à cette étude et n'hésitez pas à poser toutes les questions que vous jugez utiles au médecin responsable de l'étude.

Contexte et Objectif de l'étude :

La maladie de Hirschsprung est une maladie rare due à un défaut de développement du système nerveux de l'intestin et responsable d'un trouble de la motricité intestinale dès la naissance. Le seul traitement possible est chirurgical, il consiste à retirer la partie malade de l'intestin. Malgré une prise en charge adaptée, des troubles liés à la fonction intestinale (tels que la constipation, les ballonnements, les souillures...) peuvent persister et avoir un impact sur la qualité de vie. Par ailleurs, l'essentiel de l'accompagnement et des soins étant assuré par les parents au retour à domicile, il est important de connaître les répercussions et le vécu de la maladie au quotidien.

Déroulement de l'étude :

Cette notice d'information vous sera présentée lors d'une consultation de suivi systématique ou envoyé par mail après contact téléphonique. Après un délai de réflexion suffisant (au moins 48h), il s'assurera de votre accord pour participer à l'étude et vous proposera de fixer l'entretien avant ou après une consultation de suivi habituelle de votre enfant. Si une consultation n'est pas programmée dans des délais suffisant pour l'étude, il pourra vous être proposé de réaliser à

la place un entretien téléphonique. Les entretiens seront conduits par une personne non impliquée dans la prise en charge de votre enfant.

Notre étude est basée sur des entretiens semi-dirigés adressés à l'un des deux parents. C'est-à-dire que l'investigateur vous posera un ensemble de questions déterminées à l'avance, sur la maladie de votre enfant. Vous serez libre de préciser les informations qui vous semblent importantes. Si certaines questions vous gênent, vous pouvez ne pas y répondre. Vous pouvez à tout moment interrompre l'entretien si vous le souhaitez. La durée de l'entretien peut être variable (entre 15 minutes et 1h).

Les entretiens seront enregistrés et seront transcrits sous forme écrite. Ils seront anonymisés.

Risques, contraintes et bénéfices liés à l'étude :

Aucune visite médicale ou examen complémentaire ne sera demandé dans le cadre de cette étude.

La réalisation de cet entretien pourrait faire ressurgir des événements traumatiques et difficiles dans le vécu de la maladie. Une rencontre avec un psychologue sera proposée si vous en exprimez le besoin. Elle pourra être réalisée même à distance de l'entretien.

Il n'existe aucun autre risque ni contrainte liés à la participation de l'étude.

Les perspectives après analyse des données recueillies nous avons comme objectif de mettre en place un dispositif spécifique d'accompagnement et d'améliorer l'éducation thérapeutique des parents.

Cette recherche a reçu l'avis favorable du Comité de Protection des Personnes (*Préciser le nom du CPP*) ... le/...../.....

Il est possible que cette recherche soit interrompue, si les circonstances le nécessitent, par le promoteur ou à la demande de l'autorité de santé.

Protection de vos données personnelles :

Dans le cadre de cette recherche, le CHU de Clermont-Ferrand est responsable de la mise en œuvre du traitement de données à caractère personnel. Ce traitement informatique a pour but d'analyser les résultats de la recherche au regard de l'objectif de cette dernière qui vous a été présenté.

Le fondement juridique, au regard de l'article 6 du RGPD (Règlement Général sur la Protection des Données) est l'intérêt légitime du CHU de Clermont-Ferrand, en tant qu'établissement de santé Hospitalo-Universitaire à vocation de recherche, à mettre en œuvre le traitement de données médicales à des fins de recherche scientifique (article 9.2 du RGPD).

A cette fin, les données médicales vous concernant et les données relatives à vos habitudes de vie nécessaires pour la recherche seront transmises au Promoteur, ou aux personnes ou sociétés agissant pour son compte, en France ou à l'étranger.

Ces données seront identifiées par un numéro de code et vos initiales. Ces données pourront également, dans des conditions assurant leur confidentialité, être transmises aux autorités de santé françaises, à d'autres entités du CHU de Clermont Ferrand.

Les données seront conservées 15 ans après la fin de la recherche, selon les dispositions légales en vigueur.

Conformément aux dispositions de la loi informatique et libertés du 6 janvier 1978, vous disposez d'un droit d'accès, de rectification et de limitation du traitement de vos données. Vous disposez également d'un droit d'effacement de vos données personnelles ainsi que d'un droit d'opposition à la transmission des données couvertes par le secret professionnel susceptibles d'être utilisées dans le cadre de cette recherche et d'être traitées.

Conformément à l'article 17.3 du RGPD, les données recueillies préalablement au retrait du consentement, le cas échéant, ne pourront pas être effacées et pourront continuer à être traitées dans les conditions prévues par la recherche.

Pour exercer ces droits ou pour toute question sur le traitement de vos données, vous pouvez contacter notre délégué à la protection des données : CHU de Clermont-Ferrand – Direction de la Qualité – Gestion des Risques et Droits des Usagers – 58 rue Montalembert – 63003 Clermont-Ferrand cedex 1 (ou dpd@chu-clermontferrand.fr)

Vous pouvez également accéder directement ou par l'intermédiaire d'un médecin de votre choix à l'ensemble de vos données médicales en application des dispositions de l'article L. 1111-7 du code de la santé publique. Ces droits s'exercent auprès du médecin qui vous suit dans le cadre de la recherche et qui connaît votre identité.

Si vous estimez, après nous avoir contactés, que vos droits Informatique et Libertés ne sont pas respectés ou que le dispositif de contrôle d'accès n'est pas conforme aux règles de protection des données, vous pouvez adresser une réclamation auprès de la CNIL par courrier à CNIL, 3 place de Fontenoy, TSA 80715, 75334 Paris Cedex 07, ou par internet <https://www.cnil.fr/fr/plaintes>.

Vous êtes libre d'accepter ou de refuser de participer à cette recherche. De plus vous pouvez exercer à tout moment votre droit de retrait de cette recherche. Le fait de ne plus participer à cette recherche ne modifiera pas la qualité des soins qui vous sont prodigués. Vous pouvez demander à tout moment des explications complémentaires sur l'étude à l'équipe soignante.

Par ailleurs, vous pourrez être tenu informé des résultats globaux de cette recherche à la fin de l'étude.

Nous vous remercions pour votre participation à cette étude et dans le cas d'un accord merci d'en informer le médecin en charge de l'étude.

Ce document est à remettre au patient

ATTESTATION DE NON OPPOSITION

Devenir des patients opérés d'une Maladie de Hirschsprung.

Etude qualitative

Nom - Prénom de l'investigateur:

Date de délivrance de l'information :...../...../.....

J'atteste :

avoir informé le patient: enfant, né le et ses parents des objectifs de ce projet.

leur avoir remis le formulaire d'information ainsi qu'une copie/ un exemplaire du présent formulaire de recueil de non-opposition.

Les parents/représentants légaux du patient :

ne s'opposent pas au remplissage du HAQL et à l'utilisation des données issues de ce questionnaire

s'opposent au remplissage du HAQL et à l'utilisation des données issues de ce questionnaire Date et Signature de l'investigateur:

Ce document est à conserver dans le dossier médical du patient.

Annexe 7 : Notice d'information étude quantitative.

Etude quantitative

NOTE D'INFORMATION AU PATIENT

Titre complet : Devenir des patients opérés d'une Maladie de Hirschsprung

Promoteur de l'étude :

C.H.U. de Clermont-Ferrand

58 Rue de Montalembert

63003 Clermont-Ferrand Cedex 1

Investigateur principal:

Dr Corinne BORDERON

Pédiatrie Générale

04 73 75 00 18

Madame, Monsieur,

Voici un ensemble d'informations sur le projet de recherche auquel nous vous avons demandé de participer en consultation ou après contact téléphonique. Avant de prendre une décision, il est important de lire attentivement cette note d'information afin de comprendre pourquoi cette recherche est menée et ce qu'elle implique afin de bien comprendre ce qui vous sera demandé. Prenez le temps de décider si vous souhaitez ou non participer à cette étude et n'hésitez pas à poser toutes les questions que vous jugez utiles au médecin de l'étude.

Contexte et Objectif de l'étude :

La maladie de Hirschsprung est une maladie rare due à un défaut de développement du système nerveux de l'intestin et responsable d'un trouble de la motricité intestinale dès la naissance.

Le seul traitement possible est chirurgical. Il consiste à retirer la partie malade de l'intestin. Malgré une prise en charge adaptée, des troubles liés à la fonction intestinale (tels que la constipation, les ballonnements, les souillures...) peuvent persister et avoir un impact sur la qualité de vie.

Le but de la présente étude est d'évaluer la qualité de vie chez les enfants atteints de la maladie de Hirschsprung à l'aide qu'un questionnaire spécifique de cette maladie.

Déroulement de l'étude :

Cette notice d'information vous sera présentée lors d'une consultation de suivi systématique ou envoyé par mail après contact téléphonique. Après un délai de réflexion suffisant (au moins

48h), il s'assurera de votre accord pour participer à l'étude et vous proposera de fixer l'entretien avant ou après une consultation de suivi habituelle de votre enfant. Si une consultation n'est pas programmée dans des délais suffisant pour l'étude, il pourra vous être proposé de réaliser à la place un entretien téléphonique.

La participation des parents et des enfants consistera à compléter un questionnaire lors d'une consultation présentielle ou téléphonique dans le cadre du suivi de la maladie de Hirschsprung (d'une durée d'une quinzaine de minutes environ). Il s'agit d'un questionnaire d'évaluation de la qualité de vie, spécifique de la maladie de Hirschsprung (le questionnaire HAQL) qui s'adresse aux enfants porteurs de cette maladie. Il comprend plusieurs domaines avec des questions concernant l'alimentation, les laxatifs, la constipation, la diarrhée, l'incontinence urinaire et fécale, le fonctionnement social et émotionnel, l'image corporelle et les symptômes physiques de l'enfant.

Les questionnaires seront expliqués par un investigateur non impliqué dans la prise en charge médicale des enfants. Il pourra être arrêté à tout moment et il ne modifiera pas la prise en charge de votre enfant. Les informations recueillies seront anonymisées.

Risques, contraintes et bénéfices liés à l'étude :

Il n'existe aucun risque ni contrainte liés à la participation de l'étude. Aucune autre visite médicale ou examen complémentaire ne sera demandé dans le cadre de cette étude.

Les perspectives après analyse des données recueillies nous avons comme objectif de la mise en place d'un dispositif spécifique de suivi et d'accompagnement des enfants afin améliorer leur qualité de vie et minimiser les séquelles à moyen et long terme de cette maladie.

Cette recherche a reçu l'avis favorable du Comité de Protection des Personnes (*Préciser le nom du CPP*) ... le/...../.....

Il est possible que cette recherche soit interrompue, si les circonstances le nécessitent, par le promoteur ou à la demande de l'autorité de santé.

Protection de vos données personnelles :

Dans le cadre de cette recherche, le CHU de Clermont-Ferrand est responsable de la mise en œuvre du traitement de données à caractère personnel. Ce traitement informatique a pour but d'analyser les résultats de la recherche au regard de l'objectif de cette dernière qui vous a été présenté.

Le fondement juridique, au regard de l'article 6 du RGPD (Règlement Général sur la Protection des Données) est l'intérêt légitime du CHU de Clermont-Ferrand, en tant qu'établissement de santé Hospitalo-Universitaire à vocation de recherche, à mettre en œuvre le traitement de données médicales à des fins de recherche scientifique (article 9.2 du RGPD).

A cette fin, les données médicales vous concernant et les données relatives à vos habitudes de vie nécessaires pour la recherche seront transmises au Promoteur, ou aux personnes ou sociétés agissant pour son compte, en France ou à l'étranger.

Ces données seront identifiées par un numéro de code et vos initiales. Ces données pourront également, dans des conditions assurant leur confidentialité, être transmises aux autorités de santé françaises, à d'autres entités du CHU de Clermont Ferrand.

Les données seront conservées 15 ans après la fin de la recherche, selon les dispositions légales en vigueur.

Conformément aux dispositions de la loi informatique et libertés du 6 janvier 1978, vous disposez d'un droit d'accès, de rectification et de limitation du traitement de vos données. Vous disposez également d'un droit d'effacement de vos données personnelles ainsi que d'un droit d'opposition à la transmission des données couvertes par le secret professionnel susceptibles d'être utilisées dans le cadre de cette recherche et d'être traitées.

Conformément à l'article 17.3 du RGPD, les données recueillies préalablement au retrait du consentement, le cas échéant, ne pourront pas être effacées et pourront continuer à être traitées dans les conditions prévues par la recherche.

Pour exercer ces droits ou pour toute question sur le traitement de vos données, vous pouvez contacter notre délégué à la protection des données : CHU de Clermont-Ferrand – Direction de la Qualité – Gestion des Risques et Droits des Usagers – 58 rue Montalembert – 63003 Clermont-Ferrand cedex 1 (ou dpd@chu-clermontferrand.fr)

Vous pouvez également accéder directement ou par l'intermédiaire d'un médecin de votre choix à l'ensemble de vos données médicales en application des dispositions de l'article L. 1111-7 du code de la santé publique. Ces droits s'exercent auprès du médecin qui vous suit dans le cadre de la recherche et qui connaît votre identité.

Si vous estimez, après nous avoir contactés, que vos droits Informatique et Libertés ne sont pas respectés ou que le dispositif de contrôle d'accès n'est pas conforme aux règles de protection des données, vous pouvez adresser une réclamation auprès de la CNIL par courrier à CNIL, 3 place de Fontenoy, TSA 80715, 75334 Paris Cedex 07, ou par internet <https://www.cnil.fr/fr/plaintes>.

Vous êtes libre d'accepter ou de refuser de participer à cette recherche. De plus vous pouvez exercer à tout moment votre droit de retrait de cette recherche. Le fait de ne plus participer à cette recherche ne modifiera pas la qualité des soins qui vous sont prodigués. Vous pouvez demander à tout moment des explications complémentaires sur l'étude à l'équipe soignante.

Par ailleurs, vous pourrez être tenu informé des résultats globaux de cette recherche à la fin de l'étude.

Nous vous remercions pour votre participation à cette étude et dans le cas d'un accord merci d'en informer le médecin en charge de l'étude.

Ce document est à remettre au patient.

ATTESTATION DE NON OPPOSITION

Devenir des patients opérés d'une Maladie de Hirschsprung

Nom - Prénom de l'investigateur:

Date de délivrance de l'information :...../...../.....

J'atteste :

avoir informé le patient: enfant, né le et ses parents des objectifs de ce projet.

leur avoir remis le formulaire d'information ainsi qu'une copie/ un exemplaire du présent formulaire de recueil de non-opposition.

Les parents/représentants légaux du patient :

ne s'opposent pas au remplissage du HAQL et à l'utilisation des données issues de ce questionnaire

s'opposent au remplissage du HAQL et à l'utilisation des données issues de ce questionnaire Date et Signature de l'investigateur:

Ce document est à conserver dans le dossier médical du patient.

SERMENT D'HIPPOCRATE

(Conseil national de l'ordre des médecins)

Au moment d'être admis(e) à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité.

Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux.

Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité.

J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences.

Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer les consciences.

Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

Admis(e) dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés. Reçu(e) à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs.

Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.

Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonoré(e) et méprisé(e) si j'y manque.

Nom, Prénom

Signature

SERMENT D'HIPPOCRATE

En présence des Maîtres de cette FACULTE et de mes chers CONDISCIPLES, je promets et je jure 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 je n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail. Admis dans 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.

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.

Nom, Prénom

Signature