

LE BATRACIEN

N° 1

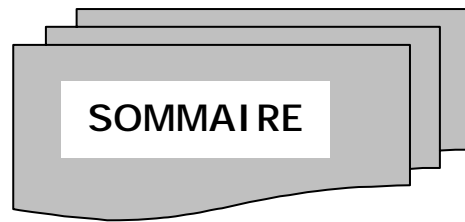
Octobre, Novembre, Décembre 2000

Bulletin d'informations trimestriel destiné aux adhérents
de l'Association Francophone de la MALADIE de Hirschsprung

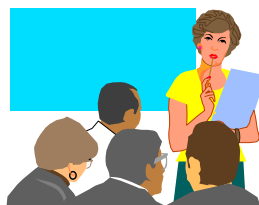


Siège social :

AFMAH
281, rue Fernand Lèger
77190 Vosves



| | |
|--------------|---|
| Page 3 | Edito |
| Page 4 à 8 | Compte-rendu de la réunion du 14 octobre : <ul style="list-style-type: none">- conférence du Pr Jan : La maladie de Hirschsprung, de 1886 à 2000- compte-rendu de l'Assemblée Générale |
| Page 9 | Témoignage |
| Page 10 à 11 | Rendez-vous <ul style="list-style-type: none">- Marche pour les maladies rares- Pique-nique- Prochains bulletins |
| Page 12 | Contacts Privilégiés |



Comité de Rédaction :
Alice Thibault – Carole Kaas – Nathalie L'Horset-Poulain

Naissance de l'AFMAH

Maman d'un petit Antonin atteint de la Maladie de Hirschsprung, j'ai rapidement souhaité entrer en contact avec d'autres parents concernés. Mais comment ? Après avoir pianoté sur Internet et placé une annonce dans le magazine « Parents », je me suis rendue compte que plusieurs parents étaient dans le même cas que moi. Lorsque j'ai rencontré le Pr Jan, je lui ai parlé de cette attente des familles. Il n'a pas réfléchi pour me dire que, si je créais une association de la Maladie de Hirschsprung, il m'apporterait son soutien.

Le défi était lancé... Le projet a également convaincu les Prs Goulet et Lyonnet. L'implication de ces trois spécialistes renommés a été mon premier soutien. Les statuts de l'Association Francophone de la MALADIE de Hirschsprung (AFMAH) ont été déposés le 26 mai 2000. Nous avons élargi mon objectif initial, et donné à l'AFMAH 4 missions prioritaires :

- offrir une représentativité aux malades et à leurs familles,
- développer l'information médicale des familles,
- favoriser les contacts entre familles,
- aider la recherche.

La création d'une association est une aventure enrichissante et vite prenante ! Pour que l'AFMAH prenne son essor, il était nécessaire que d'autres personnes souhaitent s'investir dans son administration. En ce sens, l'Assemblée Générale du 14 octobre devait être décisive. Lorsque les volontés se sont manifestées, d'abord timidement, puis de façon plus affirmée, j'ai compris que le train était lancé.

Nous sommes aujourd'hui nombreux à penser que cette association peut faire bouger les choses pour la Maladie de Hirschsprung et surtout pour les familles qui vivent ses conséquences au quotidien.

Carole Kaas, Présidente de l'AFMAH

COMPTE-RENDU DE LA REUNION DU 14 OCTOBRE 200

RESUME DE LA CONFERENCE DU PROFESSEUR JAN

La maladie de HIRSCHSPRUNG : de 1886 à 2000

1 Origine

La maladie de Hirschsprung (ou mégacôlon congénital) a été décrite en 1886 par Harald HIRSCHSPRUNG.

Pendant 60 ans, la dilatation colique observée a été considérée comme la cause de la maladie. C'est en 1946 que BODIAN et WITHEHOUSE montrent que c'est une anomalie du système nerveux autonome du tube digestif qui est la cause de la maladie; la dilatation colique étant la conséquence.

En fait il s'agit d'un arrêt de la migration, le long du tube digestif, de certaines cellules nerveuses, entre le 2^{ème} et le 3^{ème} mois de la vie embryonnaire, qui conduit à ce défaut d'innervation du tube digestif ou aganglionnie (LEDOUARIN - 1973).

2 Les clés du succès thérapeutique

Le traitement est chirurgical et consiste à ôter tout le segment non innervé (aganglionnaire) et à anastomoser le segment restant sain au canal anal. Plusieurs types d'anastomose peuvent être réalisés :

latérale de DUHAMEL , terminale de SWENSON, ou de SOAVE.

L'opération est délicate car des risques existent notamment les lésions des nerfs de la vessie ou des organes génitaux, ou l'infection pelvienne post opératoire secondaire à une fistule. Ils peuvent être à l'origine de trouble de la continence. Ce qui justifie une surveillance prolongée des malades après l'opération.

3 Les clés du succès diagnostique

Grâce une meilleure connaissance des manifestations initiales de la maladie, diverses techniques, de moins en moins invasives, permettent de faire un diagnostic dès la naissance:

- exploration fonctionnelle du réflexe recto-anal inhibiteur (SCHUSTER - 1961)
- biopsie rectale par aspiration (NOBLETT - 1969)
- coloration immunohistochimique du fragment rectal biopsié (BOSTON - 1975)

- diagnostic radiologique grâce au lavement opaque (SAUVEGRAIN - 1954)
- très rarement la biopsie du muscle de la paroi rectale (SWENSON - 1955)

4 L'approche génétique

La majorité des cas sont sporadiques (sans antécédent familial), le risque de récurrence est plus élevé si c'est une fille et si c'est une forme longue. Cependant, 8 à 15 % sont des formes familiales et des gènes de susceptibilité ont été identifiés : des gènes autosomiques dominants à pénétrance variable dont le plus connu est le gène RET (dans 50% des formes familiales) (Lyonnet - 1996).

5 Problèmes non résolus

A ce jour, la maladie de Hirschsprung pose encore différents problèmes :

- la prise en charge de certaines formes d'aganglionnie longues étendues sur une plus ou moins grande longueur de l'intestin. Ce sont des formes rares qui restent longtemps dépendantes de la nutrition parentérale ou entérale et qui même dans certains cas exceptionnels ont pu justifier une transplantation intestinale ou hépato-intestinale

- l'entérocolite post-opératoire (infection intestinale grave) avec rétention de selles puis diarrhée associée à une infection généralisée plus ou moins sévère. Elle peut compliquer 10 à 15 % des cas de maladie de Hirschsprung et justifie la surveillance régulière des enfants opérés et l'information des parents.

- la rééducation de la continence stercorale parfois difficile chez certains enfants.

En résumé en un siècle les progrès médicaux ont permis de mieux comprendre la Maladie de Hirschsprung ses causes et ses conséquences, de guérir la majorité des enfants atteints de la maladie. On commence à mieux comprendre l'origine génétique mais il reste encore plein d'inconnues. Enfin un diagnostic et un traitement précoces des enfants atteints de la maladie, une meilleure information des parents doivent permettre une prise en charge et des suites post-opératoires plus simples et d'excellente qualité.

COMPTE-RENDU DE L'ASSEMBLEE GENERALE

Etaient présents les cinq membres fondateurs et une quinzaine d'adhérents.

1. Rapport d'activité

- Fonctionnement

Nos statuts sont classiques et relativement incomplets concernant le fonctionnement de l'association notamment pour l'organisation et la tenue de l'AG.

Par consensus et pour des raisons pratiques les votes lors de cette première AG ont eu lieu à main levée et à la majorité simple des adhérents présents (pas d'adhérents représentés).

- Propositions de partenariats

Plusieurs contacts ont déjà été initiés avec :

- AFRG/Fédération des maladies orphelines

Intervention d'Annie MOISSIN , responsable de l'écoute à la Maison des Maladies Orphelines. Cette association organise chaque année les Jours du Nez Rouge et diffuse un livret annuel recensant les maladies représentées dans la fédération.

- Les adhérents présents ont voté contre l'adhésion à l'AFRG en 2001.

- Association des Pseudo-Obstructions Intestinales Chroniques (POIC)

La POIC est une maladie chronique qui s'apparente à certaines formes de la maladie de Hirschsprung.

Cette association est adhérente à l'AFMAH, depuis notre création, et à long terme, nous envisageons de coexister au sein d'une même entité.

- Alliance Maladies Rares

Ce collectif a été créé en Février 2000 à l'initiative de l'AFM et 40 autres associations. Nous sommes impliqués dans ce collectif bien que nous ne soyons pas adhérents. Une adhésion à ce collectif est possible avec une exonération de la cotisation (1000 F)

- Fondation GROUPAMA

La fondation de l'assureur GROUPAMA a été créée en 1999. Elle souhaite intervenir en faveur de la santé, et en particulier, les maladies rares.

Elle a donné son accord pour financer 5000 dépliant pour mieux faire connaître la maladie de Hirschsprung.

- Contacts avec les familles /
Bilan des adhésions

A ce jour, nous avons 34 adhérents dont 21 familles de malades.

L'une des attentes principales est la mise en relation : elle nécessite un minimum d'informations sur la forme de la maladie et de la vigilance pour le respect du malade.

➤ Pour mieux y répondre une fiche de contact sur la base du volontariat est en cours d'élaboration.

Nous sommes en cours de déclaration de trois fichiers (adhérents, donateurs, fiches de contact) auprès de la CNIL.

- Trésorerie

L'association compte 34 adhérents et 7 donateurs sans adhésion. Les recettes s'élèvent à :

3400 F d'adhésions

6750 F de dons

soit 10150 F au total.

Les dépenses se répartissent en :

375 F de timbres

673 F de téléphone

414.70 F de papeterie

98 F de dépenses diverses

soit 1560.70 F au total.

➤ L'association a un solde créditeur de 8589.30 F.

2. Les membres du Conseil d'Administration

➤ Les membres fondateurs ont été reconduits dans leur fonction.

- Carole KAAS pour le poste de Présidente
- Stéphane KAAS pour le poste de Trésorier

➤ Plusieurs volontaires se sont proposés pour prendre une part active dans l'association.

- Nathalie L'HORSET-POULAIN pour le poste de Vice-Présidente
- Alice THIBAUT pour le poste de Secrétaire

- Elisabeth PROTAIS pour un poste à définir

- Nathalie LAVAL,

- Véronique HAHNER,

- Isabelle CERISIER, ont proposé de se regrouper en un relais de l'association sur la région Nord-Ouest.

Il a été convenu que toutes ces personnes seront des « contacts privilégiés ». Leurs coordonnées seront donc diffusées à tous les adhérents.

3. Relations avec le Comité Scientifique

- Questions individuelles

Pour l'instant, n'importe qui peut interroger le Comité Scientifique, par l'intermédiaire de Carole KAAS. Ces questions personnelles sont quelquefois très vagues et ne peuvent pas toujours donner lieu à une réponse satisfaisante.

- Des centres de référence seront recensés par le Comité Scientifique. Cette liste d'hôpitaux, comportant à la fois un CHU, un service de chirurgie pédiatrique et un service de gastro-entérologie, sera proposée aux familles .

- Questions récurrentes

Au niveau du vécu quotidien des familles, des interrogations communes existent.

- Des fiches, sous forme de question-réponse, seront élaborées par le Comité Scientifique pour répondre à certains thèmes. Nous avons retenu quatre thèmes, qui donneront le programme de travail du Comité Scientifique, pour l'année à venir :
 - appareillage des stomies
 - conseils diététiques
 - apprentissage de la propreté
 - définition de termes médicaux.

4. Objectifs à court et moyen terme

- diffusion d'un bulletin trimestriel

Ce bulletin regroupera notamment les réponses aux questions récurrentes des familles, l'actualité scientifique et les innovations concernant la maladie de Hirschsprung, des témoignages de parents.

- édition de dépliants

5000 dépliants seront édités avec le soutien financier de la fondation GROUPAMA. Malgré l'accord verbal du délégué

général de la fondation, nous ne sommes pas en mesure de donner une échéance.

- amélioration du site Internet

A l'initiative de Mariline THIEBAUT (adhérente à l'AFMAH) un site internet est en projet avec le Dr LEMELLE (chirurgien au CHU Bradois de Nancy). Ce site devrait proposer des témoignages de parents et une base de données destinées aux chirurgiens.


TEMOIGNAGE

Je m'appelle Jean-Baptiste, j'ai dix ans, je joue au foot et je fais de l'escalade. Je n'ai pas de problème au niveau scolaire. Tout va bien et pourtant les premiers mois de ma vie ont été chaotiques.

Je suis né avec un bon poids, 3 kg 800; un atout m'a souvent dit maman. Mais au lieu de me jeter sur tous les biberons comme le font les nouveaux nés, je les boudais et mon ventre gonflait à vue d'œil. J'ai donc été hospitalisé pour une occlusion et le verdict est tombé : maladie de Hirschsprung, forme totale.

J'ai été opéré une 1^{ère} fois à 3 semaines pour une iléostomie et ensuite à 4 mois alors que je pesais 5 kg pour rétablir la continuité.

Je m'appelle Nathalie, je suis la maman de Jean-Baptiste. Nous sommes en effet ravis par la création de l'AFMAH.

Il y a dix ans, nous nous posions tant de questions sur l'avenir. Maintenant que pour lui, tout va pour le mieux, il me semble important de pouvoir

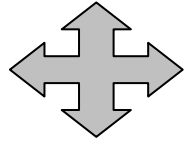
Les suites ont été simples, sans soucis particuliers. Ça seulement été une période un peu difficile au moment de l'apprentissage de la propreté. Maman m'a dit avoir été un peu vite.

Aujourd'hui à part un régime alimentaire, ma foi pas trop strict, je suis comme tous les autres. Sauf que moi à la cantine je ne suis pas obligé de manger ce que je n'aime pas. Il me suffit de dire « Je n'en ai pas le droit ». Quelquefois ça m'arrange et quelquefois, je l'avoue, ça me chagrine (quand je vois mes sœurs se jeter sur les cerises par exemple.).

Dans ma famille tout le monde a été heureux d'apprendre qu'une association avait vu le jour. Il est bon de savoir que je ne suis pas un cas isolé.

rassurer les familles qui passent elles-aussi par là. C'est pour cette raison que je souhaite être active au sein de l'association. Au niveau de ma région, j'espère la faire mieux connaître dans les milieux médicaux. Je souhaite surtout être à l'écoute et pourquoi pas rencontrer les gens qui le désirent.

Nathalie Laval, Coordinatrice AFMAH sur la Région Nord-Ouest



RENDEZ-VOUS

| |
|--|
| Marchons ensemble pour les Maladies Rares ! |
|--|

A l'occasion du Téléthon 2000, toutes les associations représentant une maladie rare et tous ceux qui se sentent concernés par cette cause sont invités à défiler dans Paris le **samedi 9 décembre**.

Cette place faite aux Maladies Rares au sein du Téléthon est l'occasion de sensibiliser le grand public et les pouvoirs publics sur le nombre important de personnes concernées par ces maladies. Dans ce but, toutes les personnes rassemblées afficheront un visuel commun : écharpe claire et bandeau lumineux. Cette marche festive sera accompagnée de groupes musicaux, de sportifs ...

**Nous comptons sur vous !
Venez nombreux et n'hésitez pas à en parler autour de vous !**

PARCOURS

Un premier départ aura lieu de l'hôpital de la **Pitié-Salpêtrière** vers **18 h** et un panneau de ralliement intitulé « **MALADIE DE HIRSCHSPRUNG** » nous permettra de nous regrouper dans la **cour d'honneur** pour défiler ensemble. Un second départ de l'hôpital **Necker** entre **19h30 et 20 h** permettra

aux enfants et aux personnes moins valides de rejoindre la marche, pour se rendre ensemble sur le plateau télévisé de **France 2**, vers **21h** qui se tiendra sur le **Champ de Mars**, place Joffre, (Ecole Militaire).

ORIGINE

Cette marche est organisée à l'initiative de l'Alliance Maladies Rares et avec le concours de l'AP-HP (Assistance Publique-Hôpitaux de Paris). Il nous a semblé évident de participer à cette démarche. En effet, la Maladie de Hirschsprung est l'une des 5000 maladies rares aujourd'hui recensées. Ensemble, nous devons nous battre pour que la Maladie de Hirschsprung comme toutes les maladies rares soit mieux connue et reconnue en France.

CYBERCAFE

Un cybercafé sera ouvert au public au sein du Village Téléthon sur le Champ de Mars. Chacun pourra ainsi surfer sur des sites santé et apprendre à connaître les maladies rares.

| |
|---|
| <p>Pour plus de renseignements, pour organiser votre participation à la marche, contactez : Nathalie L'Horset-Poulain, Vice-Présidente de l'AFMAH</p> |
|---|

| |
|--------------------|
| Pique-nique |
|--------------------|

Pour nous permettre de nous rencontrer dans un cadre convivial, nous souhaitons organiser aux beaux jours un grand pique-nique. Toutes les familles adhérentes étant dispersées aux 4 coins de la France,

nous avons choisi la région Nord-Ouest (Bretagne). Nous espérons que la météo sera favorable...

Réservez dès aujourd'hui votre week-end du 15 et 16 juin 2001 !

| |
|---------------------------------|
| Prochains « Batraciens » |
|---------------------------------|

Nous vous donnons rendez-vous en janvier pour notre prochain bulletin trimestriel. N'hésitez pas à nous

faire parvenir vos témoignages et suggestions d'articles. Passez tous de bonnes fêtes de fin d'année !

| |
|----------------------------|
| Bulletin d'adhésion |
|----------------------------|

Nom :

Prénom :

Téléphone / E-mail :

Adresse :

Parenté avec une personne touchée par la Maladie de Hirschsprung (*facultatif*) :

souhaite adhérer à l'AFMAH et verse une cotisation de 100F

souhaite effectuer un don (à partir de 100F) deF

Vous recevrez un reçu de don vous permettant de bénéficier d'une réduction fiscale de 50% de la somme versée.

✂ Renvoyez-nous ce coupon accompagné de votre règlement à l'ordre de
l'AFMAH.

En vertu de l'article 27 de la loi Informatique et Liberté du 06/01/1978, vous bénéficiez d'un droit d'accès et de rectification aux informations ci-dessus recueillies directement à notre siège social.

CONTACTS PRIVILEGIÉS



Isabelle Cerisier
La Petitière
49123 S^T SIGISMOND
02 41 39 24 40
golijo@oreka.com

Nathalie L'Horset-Poulain
23, rue Alain Chartier
75015 PARIS
01 45 33 34 26
p.poulain@libertysurf.fr

Véronique Hahner
8, rue du Petit Fort
22100 DINAN
02 96 87 34 61
hahner@wanadoo.fr

Elisabeth Protais
5, rue Ernest Morlet
92310 SEVRES
01 45 34 70 94
elisabeth.protais@waika9.com

Carole Kaas
281 rue Fernand Lèger
77190 VOSVES
01 64 39 42 53
afmah@wanadoo.fr

Alice Thibault
8, rue Chateaubriand
92320 CHATILLON
01 46 48 84 25
alice.t.perso@wanadoo.fr

Nathalie Laval
12, rue du Manoir St Gurval
56380 GUER
02 97 22 53 06
thierry.laval@free.fr