

N°11

LE BATRACIEN

Bulletin d'information trimestriel destiné
aux adhérents de l'Association Francophone
de la Maladie de Hirschsprung



Association Francophone
de la Maladie de Hirschsprung
AFMAH

SOMMAIRE

Page 2	Agenda / Rendez vous à Paris
Pages 3 à 10	Week-end AFMAH 2004 : Intervention de Paulette Morin, porte parole de l'Alliance Numéros utiles Interventions des Professeurs Olivier Goulet et Stanislas Lyonnet Bilan de l'Assemblée Générale
Page 10	Qu'en pensez-vous ?
Pages 11 à 14	L'AFMAH dans les régions Témoignage et poème de Nadège Galbourdin Astuces cuisine pour les parents de bébés-hirschsprung
Pages 14 & 15	Témoignage de Carole Chevet
Page 16	Contacts privilégiés

Comité de rédaction : Alice Thibault, Carole Chavel, Claire Alamercury
photo de couverture : Tristan Chevet



Rendez-vous à Paris

Pour la cinquième année consécutive, l'Alliance Maladies Rares organise, le **samedi 4 décembre**, dans le cadre du Téléthon, la Marche des Maladies Rares. Cette marche des maladies rares permet de rappeler à tous que les maladies rares ne sont pas si rares ! Concernant 3 à 4 millions de personnes en France, elles en touchent environ 25 millions en Europe. Outre son côté convivial et festif, la Marche a pour objectif de témoigner de l'existence des maladies rares et de sensibiliser le grand public et les pouvoirs publics sur leurs principales problématiques. Sa réussite dépend essentiellement de la mobilisation de tous. Venez nombreux, en famille, et avec vos amis !



Comme chaque année, la Marche partira de l'Hôpital Broussais. Et la fête commencera déjà rue Didot : des centaines de pancartes jaunes indiquant toutes les maladies rares seront brandies par les marcheurs. Puis, au sein du cortège, animations de rue, clowns, musiciens accompagneront les marcheurs jusqu'au Trocadéro (XVI^e arrondissement), où seront situés le plateau de télévision et une tente d'accueil pour recevoir chaleureusement les participants (boissons et collations chaudes). La distance à parcourir est d'environ 6 kilomètres. Un bus de la RATP mis à la disposition des personnes malades ou fatiguées suivra le cortège.

Le départ est à 14h30, mais pour que nous puissions tous nous retrouver facilement, l'AFMAH vous propose un lieu de **rendez-vous à partir de 13h**, tout près du départ : il s'agit du bistro "La Porte Didot", 79 bd Brune Paris XI^e (01 45 39 55 41), au croisement du boulevard Brune et de la rue Didot. Si vous nous rejoignez plus tard dans l'après-midi, cherchez la grappe de ballons verts dans le cortège !

Rendez-vous donc le 4 décembre, et d'ici là, vous pouvez obtenir des renseignements complémentaires sur cette manifestation au 01 56 53 53 40, ou sur le site internet : <http://www.alliance-maladies-rares.org/>



Week-end AFMAH 2004 : de grands moments !

Rendez-vous devenu incontournable dans la vie de l'association, le week-end de rassemblement a réuni une vingtaine de familles les 10, 11 et 12 septembre 2004 au château d'Echouboulains en Seine-et-Marne.



C'est la première fois (depuis quatre ans que l'AFMAH organise une rencontre des familles) que nous étions aussi nombreux. Beaucoup de familles présentes en 2003 sont revenues, pour notre plus grande satisfaction !

La journée du samedi 10 a été consacrée aux interventions de Mme Paulette Morin, Porte Parole de l'Alliance Maladie Rare, des Professeur Goulet et Professeur Lyonnet et à l'Assemblée Générale de l'AFMAH. Le dimanche, réservé aux échanges entre familles, a été l'occasion de se découvrir un peu mieux, en présence de Béatrice Bompuy-Massignon, psychologue. Pour vous qui étiez présents et pour tous ceux qui n'ont pas pu venir, voici un résumé de leurs interventions.

Intervention de Paulette Morin, porte-parole de l'Alliance

Porte-parole de l'Alliance Maladies Rares, Paulette Morin est également infirmière puéricultrice et présidente de l'Association Française du Syndrome de Marfan. Paulette Morin est intervenue pour présenter l'Alliance, ses missions, ses partenaires et quelques unes de ses actions phares.

Vous pourrez retrouver le détail de ces informations sur le site www.alliance-maladies-rares.org.

L'Alliance Maladies Rares est une association loi 1901 créée le 24 février 2000 à l'initiative de 40 associations de malades et parents de malades. L'Alliance compte à ce jour 133 associations membres.

L'Alliance est située sur la Plateforme Maladies Rares, qui réunit sur un même lieu Eurordis, Orphanet, l'Institut des maladies rares et Maladies Rares Info Service (voir les « numéros utiles »).

L'Alliance entend être l'aiguillon et l'interlocuteur des pouvoirs publics pour une véritable prise en compte nationale, attendue par l'ensemble des

associations représentatives des malades. L'Alliance Maladies Rares est membre du Collectif Inter associatif Sur la Santé (CISS).



L'Alliance a notamment participé aux travaux menés par :

- le Comité d'Entente : travaux sur le projet de loi et groupes de travail thématiques,
- la Direction Générale de la Santé : travaux sur les centres de référence et loi de santé publique,
- le Comité national de génétique clinique,
- le Conseil National Consultatif des Personnes Handicapées (CNCPH) : travaux sur le projet de loi de rénovation de la loi de 75,
- le Leem : travaux sur les médicaments orphelins en général et les molécules abandonnées, etc, etc...

Des numéros utiles à noter...

Une ligne d'information juridique, fondée sur un partenariat inter associatif a été mise en place (à titre expérimental). Droits des Malades Info est destinée à répondre à des questions sur : l'accès au dossier médical, les assurances, le secret médical, les contentieux, l'information et le consentement... Droits des Malades Info a pour but d'informer, conseiller, orienter tous les usagers du système de santé, leurs proches ainsi que les professionnels de santé.

DROITS DES MALADES INFO
0 810 51 51 51

mardi, mercredi, jeudi, de 17 à 20h
vendredi de 14 à 18h

Maladies Rares
Info Services

0 810 63 19 20

N° Azur, prix appel local

Pour des demandes plus spécifiques, Maladies Rares Infos Services reste à votre disposition. Pour répondre aux demandes complexes, une bénévole anciennement médecin conseil de la sécurité sociale est à votre écoute deux mardi après-midi par mois. Vous pouvez également joindre ce service par email : info-services@maladiesrares.org

Intervention du Professeur Olivier Goulet

Le Professeur Olivier Goulet est membre du Conseil Scientifique de l'AFMAH, gastroentérologue pédiatrique au sein du service de Gastroentérologie-Hépatologie-Nutrition Pédiatriques à l'hôpital Necker-Enfants Malades.

Question de l'assemblée : Nous venons de parler de la labellisation des centres de référence, qu'en pensez-vous ?

PR GOULET : Le service de Gastroentérologie-Hépatologie-Nutrition Pédiatriques de Necker-Enfants Malades est déjà organisé en filière de soin, notamment grâce à une passerelle bien en place avec l'hôpital Robert Debré. La labellisation en centre de référence, que nous avons demandée, sera une occasion de le faire valoir. Nous travaillons également en étroite collaboration avec d'autres disciplines comme vous le savez avec les équipes médico-chirurgicales ainsi qu'une équipe de suivi à l'âge adulte de l'hôpital Lariboisière, service du Pr Messing. Tout cela nous semble important et même relève du bon sens !

Question de l'assemblée : Comment se passent les échanges avec les centres locaux ?

PR GOULET : Nous sommes nombreux à penser qu'un fonctionnement en réseau est souhaitable.

Mais il faut être lucide, certains CHU régionaux pratiquent l'échange et d'autres pas du tout, malgré une activité marginale.

Pour une maladie comme la maladie de Hirschsprung, une étroite collaboration entre spécialités est indispensable pour gérer au mieux pour l'enfant les prises en charge chirurgicale, gastroentérologique et nutritionnelle. Cet état d'esprit n'est pas récent, c'est Pierre Royer, pédiatre, et Denys Pellerin, chirurgien, qui ont été les promoteurs de ce qu'on appelle les « sur-spécialités pédiatriques ». Et dans le cas d'une maladie rare, comme la Maladie de Hirschsprung, nous sommes bien dans ce contexte !

Question de l'assemblée : Pensez-vous qu'un accompagnement psychologique soit nécessaire lorsqu'il y a un retard à l'acquisition de la propreté ?

PR GOULET : Je pense surtout qu'une explication du fonctionnement du transit aiderait bien les

parents, qui sont parfois bien démunis, on les comprend ! Dans la maladie de Hirschsprung, il ne faut jamais oublier que même après la meilleure intervention chirurgicale, il reste une hypertonie du sphincter qui peut constituer une difficulté qui ne sera levée que par l'éducation à une défécation volontaire et efficace. La très banale constipation de l'enfant qui n'a pas de maladie de Hirschsprung est très souvent liée à un mauvais apprentissage de la défécation volontaire. Négligence, coercition, stress, conflit familial etc...peuvent perturber l'enfant normal dans cet apprentissage pourtant si naturel. Imaginez alors comment un enfant ayant une maladie de Hirschsprung peut y être d'autant plus sensible. Le psychologue peut aider mais la meilleure attitude est l'anticipation, la prévention basée sur la connaissance par les parents du problème spécifique, de la mécanique de la défécation, des risques etc...Ceci implique donc de longs temps d'entretien avec les parents d'un enfant atteint de MH, voire, en plus, l'utilisation de dessins ou de vidéos illustrant la question.

Une composante essentielle du transit, c'est la flore intestinale. Et pour nous elle demeure un mystère. Imaginez cette planète peuplée d'environ le même nombre d'unités que la planète terre, soit 4 à 5 millions de micro-organismes, dont on connaît à peine 10 à 15% des espèces. On sait que la flore subit l'influence de l'environnement (aliments, climats, stress...), sans parler des atteintes infectieuses.

Si l'état de base n'est pas totalement normal (et les raisons peuvent être nombreuses dans la maladie de Hirschsprung comme une hypertonie du sphincter, un apprentissage pas totalement acquis source de stase digestive, une longueur de colon réduite, une anastomose... ces raisons pouvant s'associer entre elles) tout va être amplifié. La restauration d'un équilibre peut prendre beaucoup de temps, avec des troubles de la fonction colique pendant une période malheureusement prolongée parfois.

Un autre élément généralement méconnu, c'est la fonction du colon. Ce n'est pas rien ! Imaginez qu'avant d'arriver au colon les selles ont un aspect très mou, un peu comme du potage. Le colon doit transformer ceci (par l'absorption d'eau et d'électrolytes) pour en faire une selle moulée, de la consistance d'un saucisson..... Là encore, les effets de l'alimentation ne sont pas neutres. Si le colon est réduit ou fonctionne mal ce travail

d'élaboration de la « selle moulée » est incomplet, en témoignent, le nombre et la consistance des selles.

Les antibiotiques ont un effet brusque et très puissant sur la flore. Dans le tube digestif on trouve un état d'équilibre avec schématiquement 50% de bactéries gram positif et 50% de bactéries gram négatif. Les antibiotiques les plus fréquemment utilisés chez l'enfant vont détruire rapidement une grande partie des bactéries gram positif, ce qui va laisser libre champ à la prolifération de certaines souches de bactéries qui peuvent donner lieu à des colites. Il faut donc toujours demander au médecin qui s'apprête à prescrire une antibiothérapie si celle-ci se justifie réellement. Cette prolifération peut être enrayée par l'utilisation de l'ultra-levure simultanément aux antibiotiques et pendant encore quelques jours après leur arrêt.

La connaissance de la flore est donc un vaste chantier, plein d'espoirs ! Actuellement, sont testés les effets des probiotiques, qui favorisent l'implantation ou la restitution d'une flore « normale ».

Le stress peut influencer le transit, vous le savez et l'expression « avoir une colique de peur » est passée dans le langage populaire. Il y a donc une relation indéniable entre le psychisme et le transit. C'est le colon qui est en grande partie responsable. Les connaissances sont très limitées pour rendre compte des mécanismes et envisager un meilleur contrôle de ces effets négatifs sur le colon.

Question de l'assemblée : mais si mon enfant reste constipé, n'y a-t-il pas de risques ?

PR GOULET : Il faut être vigilant à distinguer la constipation avec un ventre distendu de la constipation sans distension. La distension signifie un excès de gaz, donc une prolifération bactérienne, donc un danger potentiel.

S'il s'agit d'une « constipation » les selles sont rares, compactes voire desséchées et difficiles à expulser. En l'absence totale de distension intestinale sus-jacente, on peut efficacement traiter la constipation avec des produits de type PEG comme le « Forlax ». Il n'y a pas de risque de toxicité car ce produit ne fait qu'accompagner le bol fécal en y maintenant une bonne hydratation,

lui permettant de mieux progresser dans le colon résiduel. Ce type d'approche n'a, à mon avis, pas sa place si le colon a été totalement supprimé. Il serait d'ailleurs surprenant d'observer une « constipation » dans de telles circonstances.

Question de l'assemblée : Les médecins nous conseillent des régimes stricts (sans fibres) et nous n'en voyons pas les effets ; faut-il, en plus du régime, donner des médicaments pour aider le transit ?

PR GOULET : Dans le rôle de l'alimentation, nous sommes très ignorants. Donc, je conseille de se baser sur l'observation et non pas de faire des propositions théoriques. En fait, je ne suis pas très favorable à la diététique, que je considère trop théorique et le plus souvent contraignante et donc rapidement abandonnée.

Le colon a besoin de fibres qu'il transforme en produits utiles pour le fonctionnement de sa muqueuse et pour former des selles. Il ne faut donc pas l'en priver totalement.

Il ne faut pas d'excès ni dans un sens ni dans l'autre, mais essayer de rechercher une situation « écologique ». Il est regrettable de voir une sorte « d'empilement » des recommandations (contraintes) diététiques et des médicaments en tout genre. On y voit plus très clair. Dans ces conditions il faut savoir oser une sorte de « retour écologique » : on arrête tout traitement et on observe.....parfois rien ne change mais il n'y a plus toutes ces contraintes, parfois les choses s'améliorent et c'est très bien ainsi, parfois enfin des symptômes liés ou non à l'alimentation apparaissent dans un contexte « clarifié ». C'est alors que l'on essaie de trouver un angle d'attaque en se basant sur l'observation bien entendu et sur le principe de ne modifier qu'une seule chose à la fois. Il faut être prêt à essayer ce « retour écologique » quand trop (diététique + médicaments) devient trop et que de surcroît, ce n'est pas très efficace. Ce n'est pas toujours facile pour les parents de le comprendre et de l'accepter mais cela vaut la peine de l'oser parfois !!!!

Intervention du Professeur Stanislas Lyonnet

Le Professeur Stanislas Lyonnet est membre du Conseil Scientifique de l'AFMAH, généticien dans le service de Génétique Médicale de l'hôpital Necker-Enfants Malades.

Rôle de la génétique dans le diagnostic de la maladie de Hirschsprung

Une fois le diagnostic de la maladie de Hirschsprung établi et la prise en charge médico-chirurgicale organisée, la démarche du généticien consiste à repérer les signes cliniques ou les indices fréquemment associés à la maladie de Hirschsprung et qui témoigneraient d'une forme syndromique. Il réalise aussi une recherche d'antécédents dans la famille. Ainsi il peut affiner le diagnostic pour permettre une meilleure prise en charge du malade, donner un conseil génétique.

Les signes cliniques et les pathologies associées

Le rôle du gène majeur RET a été mis en évidence dans l'origine de la maladie de Hirschsprung (voir

Batracien n° 2) dans des formes non-syndromiques (Hirschsprung isolé). Cependant, d'autres mutations, qui peuvent induire d'autres pathologies, sont parfois aussi associées à une maladie de Hirschsprung.

Les cellules nerveuses intestinales et les cellules pigmentaires (mélanocytes) ont la même filiation : ils sont le résultat de la différenciation des mêmes cellules embryonnaires.

Les cellules pigmentaires de l'iris viennent de la même lignée que les mélanocytes.

Ainsi, on comprend qu'une même mutation d'un gène impliqué dans le développement des cellules nerveuses intestinales et des mélanocytes puisse conduire un malade à présenter une mèche de cheveux blancs (ou un iris bleu), signe d'une absence de coloration, avec une maladie de Hirschsprung.

D'autres pathologies, apparemment différentes peuvent aussi être associées à la maladie de Hirschsprung (voir Batracien n° 2). C'est le cas de la trisomie 21, du syndrome d'Ondine, du syndrome de Waardenburg, etc.

Le généticien recherche les signes cliniques de ces pathologies et peut orienter vers des investigations complémentaires en cas de suspicion.

La recherche d'antécédents

Une enquête dans la famille est réalisée pour déterminer une éventuelle filiation avec des antécédents malades. On recherche aussi des pathologies associées éventuellement présentes dans la famille. Le généticien a donc une vision globale du patient et peut affiner le diagnostic de la maladie de Hirschsprung.

Plusieurs situations sont possibles selon la présence de pathologies associées et d'antécédents familiaux :

- forme syndromique : le malade présente des pathologies associées à la maladie de Hirschsprung
- forme isolée : le malade n'a pas de pathologies associées à la maladie de Hirschsprung .
- forme sporadique : le malade est le seul à exprimer la maladie de Hirschsprung dans sa famille.
- forme familiale : le malade a des parents a des parents exprimant la maladie.

Toutes les combinaisons existent. On peut avoir des formes syndromiques isolées, des syndromiques familiales, des sporadiques isolées (cas de loin le plus fréquent), et des familiales isolées.

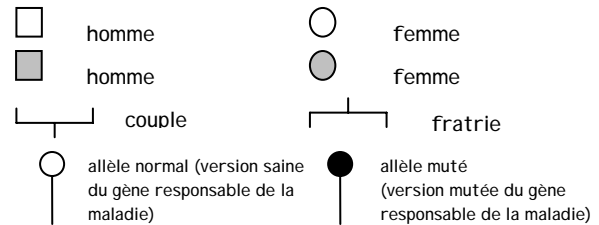
La notion de forme familiale ou sporadique est variable en fonction du temps et de la qualité de l'étude génétique. En effet, naturellement, une forme sporadique devient familiale à la naissance d'un second enfant atteint dans la famille.

Le conseil génétique

1. L'arbre généalogique

L'enquête familiale permet de réaliser un arbre généalogique où les différentes générations de la famille proche du malade sont représentées. Les différentes versions d'un gène à l'origine de la maladie, ou allèles, peuvent être indiquées.

On utilise les symboles suivants :

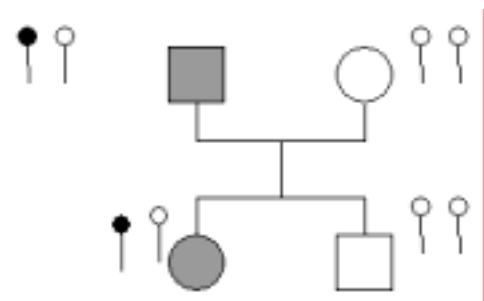


Les générations sont numérotées verticalement (I,II,III...) et les individus sont numérotés horizontalement de la gauche vers la droite 1,2,3...

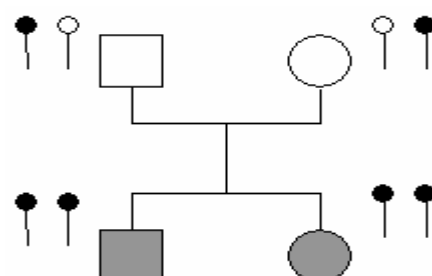
2. la transmission de la maladie

- les formes syndromiques

Il s'agit souvent d'une transmission autosomique dominante, la maladie se retrouve dans toutes les générations, mais de manière variable. L'individu atteint alors un risque élevé de transmettre la maladie à ses descendants.



Dans d'autres cas, beaucoup plus rares, de formes syndromiques de Hirschsprung, il s'agit d'une transmission autosomique récessive : l'individu est malade à condition d'avoir les deux allèles du gène responsable mutés.



- les formes isolées

On en a une connaissance parcellaire du mécanisme de transmission avec des progrès très lents en recherche. Il s'agit d'une transmission complexe, vraisemblablement multigénique. En effet le gène majeur RET impliqué a un défaut de pénétrance : les individus porteurs de la mutation ne l'expriment pas obligatoirement (50% des femmes ne l'expriment pas contre 30% des hommes). On a donc un risque bien inférieur à celui d'une transmission récessive classique.

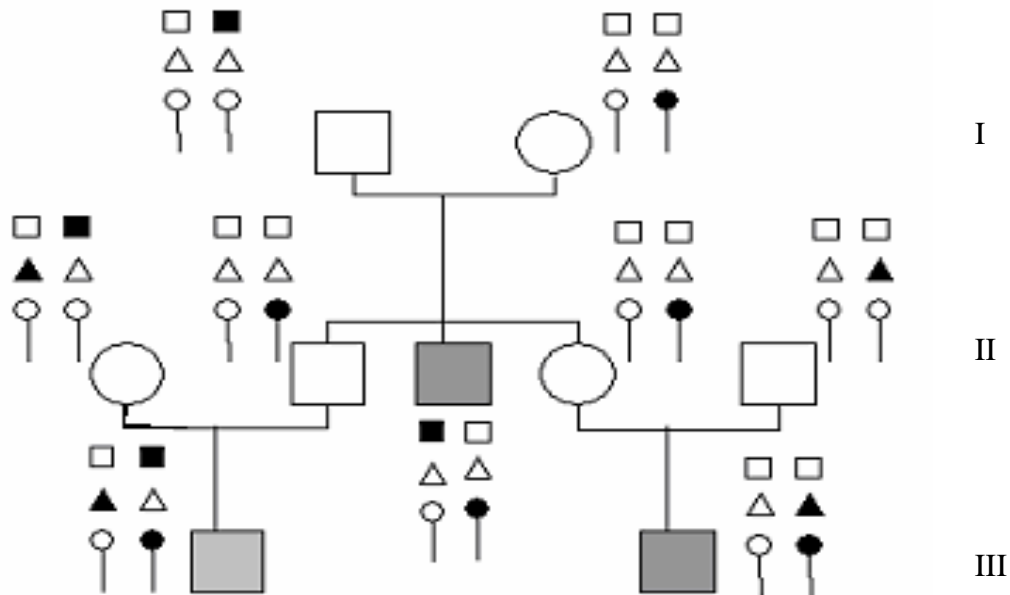
Le risque de transmettre la maladie pour un individu malade est supérieur à la normale, mais on ne peut pas encore précisément le chiffrer, faute de données.

- les formes familiales de Hirschsprung isolé

Elles représentent 20% des cas et ont été les plus étudiées. Dans 50% des formes familiales, on a trouvé une mutation du gène RET, vraisemblablement associée à des anomalies de gènes de prédisposition sur les chromosomes 3, 9 et/ou 19.

On pourrait ainsi imaginer qu'un individu est malade à condition d'avoir :

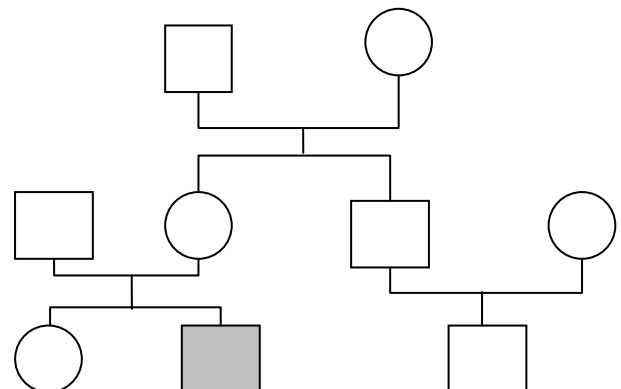
- une mutation du gène RET, un variant du gène du chromosome 3 et du gène du chromosome 19 (cas de l'individu III-1) ou
- la mutation du gène RET et seulement un variant du gène du chromosome 19 (cas de l'individu II-3) ou
- la mutation du gène RET et seulement un variant du gène du chromosome 3 (cas de l'individu III-2).



- △ | allèle normal du gène porté par le chromosome 3
- ▲ | allèle variant du gène sur le chromosome 3
- | allèle normal du gène porté par le chromosome 19
- | allèle variant du gène sur le chromosome 19

- les formes sporadiques

Les cas les plus fréquents sont les cas sporadiques isolés de Hirschsprung : 80% des patients. Le malade est le seul atteint dans la famille ; dans seulement 15% de ces formes sporadiques, on a trouvé une mutation "classique" du gène RET, faisant supposer que des mutations "faibles", en cours d'étude actuelle, existent, dans des régions du gène qui n'ont pas encore été correctement explorées jusqu'à présent.



Les membres de l'Association présents :

Mesdames Carole CHAVEL, Alice THILBAULT, Claire ALAMERCERY et Christiane CHAVEL, Monsieur Stéphane KAAS.

1) Bilan de la Présidente.

L'année qui vient de s'écouler a été dense pour plusieurs membres du bureau sur le plan personnel, et pour l'association. Ceci explique que les actions de l'association se sont surtout articulées autour des axes fondamentaux :

- Information aux nouvelles familles qui nous ont contactées.
- Rédaction et diffusion des Batraciens 9 et 10.
- Réunion des Contacts Privilégiés, en présence de - Béatrice Bompuy-Massignon, psychologue. Cette rencontre a eu lieu pour la première fois le 1^{er} Mai 2004 et a permis d'échanger sur le rôle particulier de contact privilégié, de recevoir expérience et conseils.
- Réunions de bureau, notamment au moment de la rédaction des Batraciens.
- Mise à jour du site Internet.
- Participation au Congrès européen maladies et handicaps rares, organisé par Eurordis et l'Alliance Maladies Rares les 16 et 17 octobre 2003 au Génomètre d'Evry près de Paris.
- Patricia PONTILLE, vice-présidente est partie s'installer à Saint-Denis de la Réunion. La distance ne lui permettra pas de s'investir comme elle le souhaite dans son rôle de vice-présidente, elle présente donc sa démission.

2) Bilan financier

75 adhérents au 11 septembre 2004 , le budget est de 10 000 euros , 8000 euros sont placés sur un compte d'épargne, et 2000 euros sur un compte courant. Le compte placé est le fruit de dons (notamment l'an dernier 4500 euros par l'école des officiers de Rennes -sponsor en 2003-)

Les principales dépenses ont été pour la confection et l'envoi des Batraciens ainsi que les frais de transport des contacts privilégiés le 1^{er} mai.

La cotisation reste fixée à 25 euros pour 2005.

3) Election du bureau

Les candidats sont reconduits :

Mme Carole CHAVEL, Présidente

Mr Stéphane KAAS, trésorier

Mme Alice THILBAULT, secrétaire

Mme Claire ALAMERCERY, vice-Présidente

Mme Christiane CHAVEL, membre actif

Mme *Catherine CARDE* intègre le bureau en tant que membre actif.

Mme *Virginie Marmonier* et Mme *Stéphanie Baroin* se sont proposées pour être Contact Privilégié en 2005. Elles recevront donc, comme tous les autres contacts privilégiés, une lettre d'intention dans laquelle le Contact Privilégié s'engage à garder confidentielles les informations qu'il recueille, à participer à la vie de l'association et autorise l'AFMAH à publier ses coordonnées.

4) Objectifs 2005

- Poursuivre l'action d'information auprès des familles (Batraciens, écoute téléphonique, week-end, ...).
- Mieux faire connaître le rôle de Contact Privilégié, dynamiser le réseau local de l'AFMAH.
- Refaire le dépliant et créer une affichette avec les coordonnées de l'AFMAH.
- Améliorer le site Internet.
- Continuer le lien avec l'Alliance Maladies Rares : cela permet d'être plus fort en se regroupant tout en étant répertoriés. Solidarité d'actions telle que La Marche du Téléthon et participation aux réunions d'information.
- Mettre en conformité les statuts avec la réalité de la vie de l'association.

5) Vos attentes ?

Faciliter l'échange entre les familles...

C'est un grand débat : comment donner la juste dose d'information sans « lâcher totalement la

bride » et risquer d'affoler les familles ??? Le rôle de Contact Privilégié est justement là pour faire vivre une dynamique locale, adaptée à chaque famille.

On se rend compte que certains Contacts Privilégiés n'ont pas pris contact avec tous les adhérents de leur région ayant rempli une fiche de contact. C'est très frustrant pour la famille qui a eu la démarche de remplir et renvoyer une fiche de contact, qui s'attend à être appelée et qui n'a aucune nouvelle de l'AFMAH !

Il faut revoir le système pour que les contacts se nouent plus tôt dans l'année. Il faudrait par exemple que les fiches de contact soient renvoyées à l'association au plus tard en mars et distribuées aux Contacts Privilégiés lors d'une réunion en avril.

En complément, pourquoi ne pas offrir à ceux qui le souhaitent la possibilité de se retrouver sur un forum Internet ?

Des sites comme www.aufeminin.com offrent cette possibilité.

Qu'en pensez-vous ? _____

Catherine Carde est adhérente depuis 2 ans et vient de rejoindre le bureau comme membre actif. Ses impressions sur ce rassemblement...



Nous allons étudier la possibilité de faire un lien vers ce site.

Faire connaître l'AFMAH partout où c'est utile...

Chaque famille adhérente, en porte-parole de l'association, pourrait être destinataire de quelques dépliants et quelques affichettes à distribuer autour de lui, en particulier dans les services de consultation pédiatrique (CHU...) où cela pourrait être utile à d'autres familles concernées par la Maladie de Hirschsprung, ainsi qu'au personnel soignant et médecins.

6) Conclusion de la Présidente

Cette année encore le week-end de rassemblement a été très enrichissant. Notre petite association commence à prendre de la bouteille, à vouloir se perfectionner. Les nouvelles volontés qui se sont manifestées sont une preuve de la pérennité de notre action. Nous ne pouvons pas rêver mieux pour démarrer avec enthousiasme nos nouveaux mandats !

Que venait-on chercher en septembre 2003 en participant pour la première fois au week-end de l'Association ? Des rencontres avec des experts de la maladie certes, mais aussi et surtout des échanges avec des familles touchées par le quotidien de la maladie (nous n'avions jamais rencontré d'autres "Hirschsprung" auparavant) ... Et nous avons trouvé tout cela, et bien plus encore : nous avons rencontré des enfants et des adultes plus ou moins atteints et plus ou moins guéris (plutôt plus que moins, heureusement !) mais en tout cas heureux, enthousiastes et débordants de joie de vivre. Nous sommes repartis plein d'espoir pour notre petit bout de chou.

Revenir cette année, ça nous a semblé une évidence : une solidarité s'est créée, autour du besoin de donner et du plaisir de partager ... Nous reviendrons certainement l'année prochaine !

N'hésitez pas à nous faire part de vos suggestions, témoignages... : infos@hirschsprung.asso.fr



L'AFMAH dans les régions

Vous avez sûrement déjà entendu parler des Contacts Privilégiés de l'AFMAH, leurs coordonnées figurent au dos de chaque Batracien. Mais que font-ils ? Qui sont-ils ? vous ne le savez peut-être pas...

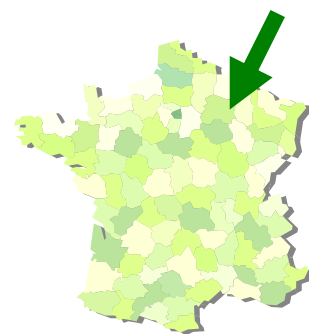
Les Contacts Privilégiés sont des personnes concernées par la Maladie de Hirschsprung pour leur(s) enfant(s) ou pour elles-mêmes. Elles ont toutes un passé et une histoire différents, mais leur point commun c'est qu'elles souhaitent aujourd'hui écouter et aider les familles qui en ont besoin.

Comment peut-on résumer leur action ? Après vous avoir apporté l'écoute souhaitée, votre Contact Privilégié peut vous proposer de rentrer en relation avec d'autres familles qui ont une histoire similaire à la votre. Pour cela, il dispose de toutes les fiches de contact remplies par les adhérents.



Les Contacts Privilégiés et Membres du Bureau présents le 1^{er} mai 2004 lors de la 1^{ère} réunion des Contacts Privilégiés de l'AFMAH de gauche à droite et de haut en bas : Nathalie Le Tarnec, Brigitte L'Horset, Sophie Guillem, Nadège Galbourdin, Delphine Bodoy, Carole Chavel, Patricia Pontille

Pour faciliter la création de réseaux locaux actifs et dynamiques, nous avons eu envie de vous présenter nos Contacts Privilégiés.



Pour débiter ce tour francophone, nous avons invité Nadège.



Nadège Galbourdin est contact privilégié pour la région Nord-Est depuis plus d'un an. Voici son témoignage, un poème dédié à son fils Pierre et ses conseils de cuisine...

On a l'habitude de dire « **quand la santé va, tout va** ». Chez nous, les Galbourdin, le mot d'ordre c'est plutôt « quand la santé ne va pas, il faut que ça aille » !!!

Pourquoi tant de pieds de nez à la maladie ? Eh bien parce qu'une fois le diagnostic posé, nous sommes obligés de nous rendre à l'évidence : Hirschsprung, c'est pour la vie.

Bien sûr, il y a eu des hauts et des bas, des réactions excessives, des médecins à la

compétence douteuse ou avec du vocabulaire beaucoup trop scientifique pour démêler l'imbroglia des interventions et des traitements. Des erreurs alimentaires aussi, une maman impatiente, une petite sœur qui va à merveille...

Mais ce qu'il y a eu surtout, et c'est ce qui restera le plus fort, ce sont les sourires crispés d'un petit enfant d'une bravoure et d'un appétit de survivre extraordinaire. Des sourires au réveil de 5 opérations, branché de toute part, un sourire qui ne veut pas dire seulement « je t'aime, merci d'être là, ça va aller mieux à présent, on a battu la maladie des grenouilles... ».

Non, ce sourire là, il en vaut mille. Ce sourire, c'est celui de la connivence extrême, un sentiment indescriptible de savoir que l'on peut tout surmonter, quelles que soient les épreuves.

Notre fils Pierre a cette force là ; ces sourires là aussi, si précieux. Il avait déjà tout ça à 10 jours, lors de la première intervention. Il l'a encore fait remarquer mardi dernier à 5 ans alors qu'il était en semi occlusion nécessitant une sonde. De retour d'accompagner sa sœur à l'école, je lui tends un grain de maïs ramassé sur le trottoir pour qu'il le mette dans une de ses fioles de potion magique, un geste somme toute banal, contre un regard

reconnaissant et un sourire qui ont encore suffi pour que je sache que nous étions sur la même longueur d'ondes et que le combat continuait. Hirschsprung, c'est un peu notre deuxième nom de famille, Pierre en plaisante. Pour justifier ses absences, il raconte à ses camarades de classe qu'il a mangé trop de grenouilles, à sa sœur qu'il a avalé l'orage et aurait dû fermer la bouche pour justifier ses gargouillis. Ils font déjà des concours de pets, ce sont tous les 2 des as de l'équilibre alimentaire...

Cette maladie, c'est toute notre famille qui la vit au quotidien, avec beaucoup de désinvolture penseront certains. Pourtant, le pire est derrière et j'ai d'ailleurs le culot de ne plus avoir de regrets ou de rancoeurs car Hirschsprung a cassé une partie de la machine mais a créé quelque chose de très spécial entre nous. Ce quelque chose de spécial, sur lequel on ne peut mettre de mots, je souhaite à toutes les familles de petits malades de le découvrir à leur manière et d'en tirer du positif pour panser les anciennes blessures. C'est pour cela que je m'engage auprès de l'AFMAH : nos enfants sont si précieux.



Poème



*Ou la thèse de
professeur Courage*

Megacolon, Subentérocolite, Ablations...
Tant de mots barbares
Des dizaines d'avatars
Tant de frustrations
Qu'a bravées un p'tit moutard

Mais Professeur Courage est philosophe
Tout l'y prédestinait
Puisqu' Hirschsprung le guettait
Et que l'hôpital l'enfermait
Pour lui : pas de catastrophe !

Du haut de ses 4 ans,
Grand diplômé de la Faculté,
De belles cicatrices décoré,
L'oeil rieur bien accroché,
Il joue dans la cour des grands.

Faut dire qu'une fois sa thèse déposée
On s'est rendu à l'évidence
Les bistouris on s'en balance
Ce qui compte c'est les pas de danse
Le Professeur Courage l'a démontré.

Les chirurgiens, anesthésistes, et autres praticiens,
Tous sont restés muets,
Personne dans l'entourage n'en revenait,
La thèse nous contredisait...
Car le courage n'est pas pain quotidien !

Les arguments étaient pourtant simplistes,
Voire même enfantins :
Un grand sourire le matin
Et après 3 fois rien :
Faut surtout pas être triste !

Sphincterotomie, Exerese, Cellioscopie,
Ca fait de drôles de mots
Il préfère le vélo
Et garde son p'tit ventre au chaud :
Professeur Courage ne se complique pas la vie.

Quelques points de la thèse à effacer :
Les sondes et les lavements
Quelle perte de temps !
Alors finissons-en...
Professeur Courage sait les affronter.

Prenons aussi le point diététique :
La nourriture c'est du plaisir
Pas question de maigrir
Et l'intestin va grossir,
On peut même partir en pique-nique !



Astuces cuisine pour les parents de bébés-hirschsprung

* Conservez tous les fonds de rôtis ou de viandes braisées pour faire une base de soupe style pot-au-feu et apporter goût, protéines, et acides gras aux potages. Cela permet également et surtout, de dissimuler le goût des légumes (poireaux, céleris, navets, cours d'artichaut, et autres, pour lesquels nos bambins arrivent à saturation).

* Je permute de temps en temps le biberon traditionnel du matin ou du goûter par un biberon de lait de soja aromatisé.

* J'utilise de la crème de soja (rayon diététique) pour remplacer parfois la crème fraîche, trop grasse. Elle conserve beaucoup mieux sa tenue mélangée et chauffée avec des tronçons d'épinards congelés en branche et permet de

L'hygiène de vie, très important !
Cacas réglés
Dodods réglés
Fous rires à volonté.
Les infirmières et la clinique c'est pas toujours marrant !

La conclusion de la thèse est à souligner :
Les p'tits Hirschsprung sont remarquables
Ils oublient très très vite les câbles
Traversent l'insoutenable
Et pour chasser les misères ils sont surdoués.

Professeur Courage a bien gagné son titre
A tous il pourrait donner des leçons
Mais il est bien trop mignon
Pour jouer les fanfarons
Je lui décerne la médaille du mérite.

Car après tout c'est mon p'tit garçon
Ce défenseur de thèse
Et qui dans le malaise
Se prive parfois de fraises
Et le COURAGE ; c'est son Parthénon.

Petit clin d'oeil plein d'amour d'une maman pour son fils parce que le passé fait le présent qui fait le futur et qu'un enfant reste un enfant ; c'est-à-dire un grand courageux qui affronte le passé, le présent, le futur...

changer un peu la couleur verdâtre qui revient souvent dans l'assiette.

* Les astuces soja sont nombreuses et pallient souvent aux problèmes d'apport en protéines et autres lors de gastro ou de fatigue intestinale. Prêtez simplement attention à la qualité des produits choisis.

* Le soja sauté se mélange et se coupe avec des spaghettis pour plus de goût et un croquant qui surprendra vos petites têtes blondes.

* Mon pédiatre m'a souvent conseillé et recommandé les yaourts nature Danone et ça marche effectivement ! Mon fils apprécie leur douceur picotante et ses intestins en sont

soulagés. Les Sojasun sont également appréciés, surtout les " framboise ".

* Conservez les jus de viande (obtenus par exemple avec un fond de poêle dans laquelle vous avez fait revenir des steaks et un rajout d'eau juste après les avoir retirés) pour donner du goût et de la saveur aux purées de légumes d'accompagnement quels qu'ils soient.



Recette de cuisine

SOUFFLES DE PETITS LEGUMES VERTS

A partir de 12 mois

Trucs :

- camoufle les légumes
- Apporte calcium (lait) et (fromage)
- Aspect fondant dans la bouche très apprécié

Ingrédients :

- 10-15 g de beurre
- 1,5 cuillère à soupe de farine
- muscade ou curry, sel et poivre
- 10 cl de lait
- 25 g de fromage râpé voire de roquefort ou de bleu en fonction des goûts
- 15 g de parmesan
- 2 oeufs + 1 blanc
- séparer jaunes et blancs
- 100 g de légumes verts divers (haricots, brocolis, courgettes, épinards décongelés et essorés par

exemple, les frais étant bien entendu les meilleurs)

Faire un roux sablonneux avec le beurre + farine + muscade + sel + poivre.

Ajouter prPr Gouletressivement le lait et faire mijoter deux minutes à feu doux.

Hors du feu, ajouter fromage puis jaunes battus.

Battre les blancs en neige puis incorporer délicatement à la cuillère métallique.

Tapisser les ramequins de beurre et de chapelure.

Faire cuire au four préchauffé 190° T5 pendant

20-25 min sans jamais ouvrir le four, et servir dès

que le soufflé est monté et tremble légèrement.

Se conserve mais perd de son fondant.

Accompagnement : des blancs de poulets réchauffés dans un fond de crème soja.



Témoignage

Bonjour à tous,

Notre famille compte cinq enfants, tous issus de la procréation médicalement assistée (FIV). Un aîné de 9 ans, deux filles de 6 ans et demi, et un garçon et une fille de 3 ans et demi. C'est notre dernier petit garçon qui est porteur du Hirschsprung. Il a été diagnostiqué à seulement 2 mois et demi.

A sa naissance il a évacué son méconium normalement, et tant que nous avons été à la maternité a eu des selles. Dès notre sortie il a été constipé trois jours, et ce malgré mes biberons d'Hépar et autres. Rendez-vous pris chez le pédiatre qui nous prescrit du Laxamat à mettre dans chaque biberon.



Les selles ont repris à peu près normalement. Nous sommes partis en vacances, durant 3 semaines les selles ont été de plus en plus irrégulières, et le pauvre pleurait beaucoup. Mais son appétit n'a jamais été altéré. A la fin des vacances, sa constipation allait en empirant et il avait une taille de couches de plus que sa sœur, vu la circonférence de son abdomen.

Dès notre retour, nous prenons rendez-vous chez la pédiatre, des radios sont prescrites afin de voir une éventuelle occlusion. Et c'est le radiologue (soit disant pas le meilleur du quartier !) qui nous parle pour la première fois de cette maladie au nom bizarre. De retour à la maison, je saute sur Internet et là, je trouve des similitudes troublantes avec les symptômes de notre bébé.

Le lendemain, nous avons rendez-vous dans une clinique pour enfants de Boulogne, où un gastro-entérologue pédiatre, nous dit qu'effectivement Tristan présente beaucoup de signes du hirschsprung.

Le lendemain il a droit à ses premiers tests, y compris celui de la sueur afin d'écarter une éventuelle mucoviscidose. Là j'ai pris la claque de ma vie. Durant la demi-heure nécessaire à la réalisation de ce fameux test de la sueur, je pleure toutes les larmes de mon corps et je n'ose pas prendre dans mes bras, ce petit garçon que j'ai mis au monde et qui peut-être a cette terrible maladie.

Heureusement le test est négatif et nous sommes de nouveau sur la piste du hirschsprung. Mais comme le test du réflexe anal n'est pas bon mais pas non plus totalement similaire à ceux d'un « vrai » hirschsprung, le médecin veut que nous recommencions de nouveau le test après avoir « vidé » un peu notre loulou, car les matières fécales empêchent le bon déroulement du test. Nous avons donc durant 10 jours fait des microlax et autres lavements à notre petit bout, qui continuait de manger comme un ogre mais qui pleurait de plus en plus.

Au bout d'une semaine, je recontacte le médecin pour lui dire que franchement je ne vois pas pourquoi on attend encore plus, il a mal, il se tortille, et l'idée que les matières fécales se stockent ne me plait pas du tout.

Il décide alors de nous diriger vers l'hôpital Saint Vincent de Paul. Après 3 jours d'aller et retour pour des compléments d'examen afin de poser le diagnostic final, notre petit garçon est opéré d'urgence le vendredi 13 octobre 2000 car il y a un gros risque d'entérocolite. Après 4 jours aux soins intensifs, il reste encore 10 jours et sort avec sa stomie. Comme c'est un petit garçon très glouton, il récupère très vite. Et début décembre, rendez-vous est pris pour la reprise de continuité.

Encore 10 jours d'hospitalisation et c'est le grand retour à la maison. Le professeur Bargy qui l'a opéré et à qui j'ai posé à peu près 3000 questions a été (et est toujours à chaque visite) très rassurant, quant à l'avenir de Tristan. Son opération a été un succès. Aucune complication n'est venue perturber son rétablissement, alors il m'a conseillé de vivre tout simplement.

En ayant toujours à l'esprit qu'une ration de haricots verts, et pas trop de chocolat, était nécessaire à notre petit ange. Du coup c'est toute la famille qui a découvert les vertus du pruneau.

Il est entré à l'âge de 2 ans ½ à la maternelle, la maîtresse a été mise au courant qu'il pouvait éventuellement avoir quelques accidents, mais jamais cela ne s'est jamais produit. Il a été propre le jour à 2 ans, et depuis quelques semaines, ne veut plus de couches la nuit.

Depuis qu'il est propre, nous avons instauré un rituel avant le coucher. Je lui demande de « vider son ventre ». Je me demandais si cela était ou non une bonne solution, mais j'avoue que j'étais tellement angoissée à l'idée qu'il se constipe, que je préférerais lui imposer ce rythme. Le professeur Bargy m'a rassuré en me disant qu'il était important pour Tristan d'apprendre à gérer son transit.

Nous avons eu la chance que tout jusqu'à aujourd'hui se passe comme pour nos autres enfants. Faire parti de l'association nous permet de rester vigilants, de partager avec les autres familles et d'essayer d'aider les nouvelles qui arrivent et qui, comme nous au début, sont confrontées à l'inconnu.

Carole et Laurent Chevet

Parents de Sylve 9 ans et demi, Lara et Alexandrine 6 ans et demi, Valentine et Tristan 3 ans et demi

Le réseau des contacts privilégiés AFMAH

N'hésitez pas à prendre contact avec le Contact Privilégié de votre région !

Région Nord Ouest

Nathalie le Tarnec
1 bis rue des Ormes
35380 PLELAN LE GRAND
Tel : 02 99 06 94 87
nathalie.letarnec@wanadoo.fr

Région Nord Est

Nadège Galbourdin
22 rue du Château
67880 KRAUTERGERSHEIM
Tel : 03 88 48 68 77

Région parisienne

Brigitte L'Horset
68, rue du Général Leclerc
92270 BOIS COLOMBES
Tel : 01 47 81 91 08 (après 18h)

Nathalie L'Horset Poulain
23, rue Alain Chartier
75015 PARIS
nath.lhorset-poulain@laposte.net

Région Sud Ouest

Sophie Guillem
81, impasse Prosper Mérimée
33127 St JEAN D'ILLAC
Tel : 05 56 68 98 08
s.guillem@wanadoo.fr

Région Sud Est

Ghislaine de Maria
8, Allée de Dorgeval
38190 BRIGNOULD
Tel : 04 76 13 38 47

Delphine Bodoy
16, Rue de la Juscle
64230 ARBUS
Tel : 05 59 83 10 60

A l'international

Elisabeth Protais
Finestrelles 37. esc B 2° 2°
08950 ESPLUGUES BARCELONA Espagne
Tel : 00 (34) 93 371 06 84
elisabeth.protais@waika9.com