La maladie de Hirschsprung est due à l'absence partielle ou totale de ganglions nerveux, dont le rôle est de permettre le bon fonctionnement des muscles de l'intestin (et plus particulièrement du côlon). Il résulte une paralysie intestinale, se traduisant généralement par une occlusion fonctionnelle, parfois simplement par une constipation importante. La majorité des enfants ont des retards d'émission du méconium, l'émission ne survenant qu'après plus de 48 heures de vie néonatale. Les signes cliniques sont digestifs : – constipation, – distension abdominale – vomissements – entérocolite.