

# AnDDI-News

La newsletter de la filière AnDDI-Rares

# SPÉCIAL COVID-19

NUMÉRO 1 1<sup>er</sup> AVRIL 2020

### Bonjour à tous,

Depuis le début du confinement, la filière AnDDI-Rares a mis en place une action de communication et d'information pour les associations de sa filière, par mail ou par le biais du <u>blog du Pr. FOLK – Vivre avec une maladie génétique rare</u>. En effet, le contexte de l'épidémie a entraîné une annulation massive de toutes les consultations non urgentes, mais les centres de référence et de compétence ont tous des astreintes physiques et téléphoniques pour permettre de répondre à l'ensemble des patients et familles qu'ils prennent en charge pour toute question relative à leur pathologie, l'organisation

des soins, les craintes vis-à-vis de l'épidémie, les difficultés liées au confinement...

Cette lettre d'information, non exhaustive, recense et relaye des initiatives ou ressources qui nous semblent utiles pour les professionnels et familles en lien avec la crise sanitaire du Covid-19, au terme de ces quinze premiers jours de confinement. Elle sera renouvelée en cas de disponibilité de toute information pertinente durant la durée de l'épidémie.

L'équipe de coordination de la filière AnDDI-Rares

### Filière **AnDDI-Rares**

RECOMMANDATIONS GÉNÉRALES VIS-À-VIS DES RISQUES LIÉS AU COVID-19 CHEZ LES PATIENTS AVEC MALADIES DU DÉVELOPPEMENT

Les pathologies prises en charge sont très diverses au sein de la filière AnDDI-Rares, avec des impacts très différents, rendant très difficile de donner des recommandations générales vis-à-vis des risques liés au Covid-19. Ainsi, les centres de référence et de compétence régionaux pourront donner un avis personnalisé, aux familles comme aux établissements (Annuaire des centres experts Anomalies du développement).

### Filière **AnDDI-Rares**

# RÉALISATION D'UNE FICHE PATIENT FRAGILE COVID-19

À la suggestion des associations du Copil AnDDI-Rares, une fiche patient fragile a été réalisée, en anticipant la potentielle situation d'une personne atteinte d'une pathologie rare et présentant une déficience intellectuelle, qui viendrait à être hospitalisée en lien avec une infection au Covid-19. Cette personne, qui pourrait se trouver isolée selon les recommandations en lien avec l'épidémie, et dans l'incapacité d'exprimer ses fragilités, ses antécédents, transmettre ses traitements et faire part de ses besoins. Ce document a été mis à disposition des familles, qui pourront le remplir en cas de besoin, et le transmettre au personnel soignant des hôpitaux en cas d'hospitalisation. *Fiche à télécharger en cliquant ici*.





# LES SOLUTIONS D'ÉCOUTE TÉLÉPHONIQUE

En ces temps de confinement et de questionnements, voire d'angoisses potentielles liées au Covid-19, dans un contexte où il n'est pas possible pour les patients et les familles de consulter au sein des centres de prise en charge, diverses solutions d'écoute existent.

### Filière **AnDDI-Rares**

### AU SEIN DES CENTRES DE RÉFÉRENCE ET DE COMPÉTENCE ANDDI-RARES

La filière AnDDI-Rares a recensé les centres de référence et de compétence qui pouvaient proposer une solution d'écoute téléphonique par un psychologue au sein du centre où est suivi la famille. Cette offre est proposée dans plusieurs centres, et les modalités de prise de contact sont accessibles dans le fichier en ligne ci-après : **shorturl.at/pzNY6**. Il permettra une mise à jour dynamique des informations.

### LA PLATE-FORME TOUS MOBILISÉS

La Plate-forme **TOUS MOBILISES**, mise en place à l'initiative de la Fédération Nationale Grandir Ensemble, a pour but d'accompagner les familles dans cette période difficile, en les aidant à trouver des solutions concrètes pour organiser leur quotidien. Les familles peuvent contacter l'équipe de la Plate-forme TOUS MOBILISES, du lundi au samedi (de 9h à 12h et de 14h à 17h) au 0 805 035 800 (Numéro d'appel gratuit).

### **MALADIES RARES INFO SERVICES**

La ligne d'écoute de *Maladies Rares Info Services* est opérationnelle et les écoutantes tiennent à jour la liste des recommandations émises par toutes les filières de santé maladies rares. Tél.: 01 56 53 81 36.

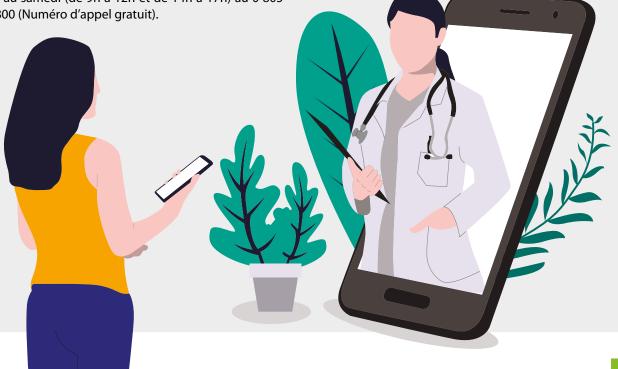
### PLATEFORME RÉGIONALE D'INFORMATION ET D'ORIENTATION DES MALADIES RARES

(PRIOR) – ERHR (PAYS DE LA LOIRE)

Le dispositif PRIOR-ERHR maintient une activité pour assurer un service minimum à distance de soutien, d'écoute aux personnes confrontées à une maladie rare / un handicap rare. Tél. : 02 41 35 60 61, email : prior@chu-angers.fr

#### PLATEFORME AUTISME INFO SERVICE

La plateforme d'écoute <u>Autisme Info Service</u> est renforcée pour soutenir les familles pendant la période de confinement. Appel Gratuit, lundi au vendredi de 9h à 13h et le mardi de 18h à 20h, tel : 0800 71 40 40, mail : autismeinfoservice.fr



### LES DOCUMENTS POUR

# EXPLIQUER ET PARLER DU COVID-19

### **DOCUMENTS EN FALC** (FACILE À LIRE ET À COMPRENDRE)



Pour découvrir toutes les ressources de SantéBD en lien avec le Coronarivus, rendez-vous sur **santebd.org/coronavirus** 

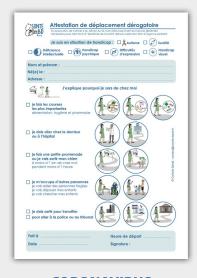


POSTER CORONAVIRUS
les gestes simples en FALC



POSTER CORONAVIRUS

Le confinement en FALC



**CORONAVIRUS** 

Attestation de déplacement simplifiée et mode d'emploi en FALC

# SITE DU GOUVERNEMENT

<u>Informations Coronavirus en français</u> <u>simplifié (FALC).</u>







### **PARLER DU COVID-19 AUX ENFANTS**



### **FILIÈRE CARDIOGEN**

Le Coronavirus : comment en parler aux enfants ?

Le document est téléchargeable ici.



### **FILIÈRE G2M**

Un petit film pour expliquer le confinement :

<u>Visionner la vidéo en</u>

cliquant ici.



### N° SPÉCIAL DU P'TIT LIBÉ

Consultez le numéro spécial du P'tit libé Les dernières nouvelles sur le coronavirus en cliquant ici.



### VIDOC, UN VIRUS PAS COMME LES AUTRES

L'histoire qui explique le coronavirus de façon ludique à votre enfant, avec ses propres mots. Écoutez l'épisode sur le site de Souffleur de rêves en cliquant ici.

### POUR LES PARENTS/AIDANTS/FAMILLES/PATIENTS

### RESSOURCES DU SERVICE DE PSYCHIATRIE DE L'ENFANT ET L'ADOLESCENT DE L'HÔPITAL ROBERT DEBRÉ

Pour mieux accompagner les familles dans leur quotidien et partager ses travaux avec les professionnels, <u>le service de psychiatrie de l'enfant et l'adolescent de l'hôpital Robert Debré</u> met en ligne ses <u>publications</u> scientifiques et fiches pratiques.

### COVID-19 CHEZ LES PERSONNES AVEC TRISOMIE 21

L'association Trisomie 21 France donne des recommandations sur le coronavirus Covid-19 chez les personnes avec Trisomie 21 : *trisomie 21-france.org* 



### FOIRE AUX QUESTIONS ET RECOMMANDATIONS EN LIGNE

La plateforme d'expertise maladies rares du GH AP-HP Centre Université de Paris (Necker, Cochin, HEGP, Hôtel-Dieu) rassemble sur la page d'accueil de son site internet toutes les recommandations, FAQ ... à destination des patients atteints de maladies rares et/ou en situation de handicap, et de leurs familles.

### FOIRE AUX QUESTIONS DU GROUPEMENT NATIONAL CENTRES RESSOURCES AUTISME

La foire aux questions du Groupement National centres ressources autisme est destinée aux adultes et enfants autistes, à leurs proches et familles. Elle est proposée en collaboration avec la Délégation Interministérielle autisme et troubles du neuro-développement, les CRA et Autisme Info Service. Elle sera mise à jour régulièrement.

### INFORMATIONS COVID-19 SUR LE SITE DU GOUVERNEMENT

Point de situation, attestations, informations essentielles, réflexes à adopter, mesures prises par le gouvernement, questions/réponses, ressources et contacts utiles : Informations coronavirus. Un numéro vert répond à vos questions sur le Coronavirus Covid-19 en permanence, 24h/24 et 7j/7: 0800 130 000, avec un espace de contact ouvert dédié aux personnes sourdes, malentendantes ou aveugles. Un téléservice est disponible : transcription écrite 24h/24 et 7j/7, Langue des Signes Française et Langue française Parlée Complétée de 8h30 à 19h00 du lundi au vendredi. Ce site apporte également des réponses aux questions les plus fréquentes que peuvent se poser les personnes en situation de handicap ou leurs proches durant cette période d'épidémie et de confinement. Coronavirus Covid-19: Mesures pour les personnes en situation de handicap.





#### **SANTÉ INFO DROITS**

Pendant la crise sanitaire due au Covid-19, **Santé Info Droits** reste joignable par Internet.

#### **FRANCE ASSOS SANTÉ**

**France Assos Santé** propose une FAQ dédiée à l'épidémie de Covid-19 qui est actualisée quotidiennement sur son site internet.

### LE SUIVI D'EURORDIS DES RESSOURCES EUROPÉENNES ET INTERNATIONALES

Eurordis diffuse des sources d'informations officielles et des activités organisées en réponse à la pandémie du covid-19. <a href="https://www.eurordis.org/covid19resources">https://www.eurordis.org/covid19resources</a>

## POUR LES PROFESSIONNELS

#### **WEB-ÉMISSION COVID-19 ET GROSSESSE**

Web-émission Covid-19 et Grossesse à l'initiative de la Soffoet à l'aide du L.E.N médical du vendredi 27mars 2020, disponible en replay *en cliquant ici*.



#### LE SUIVI ORPHANET DES RECOMMANDATIONS NATIONALES

<u>Orphanet</u> recense les recommandations et ressources concernant le Covid-19. Le début de la page est en anglais, mais plus bas il y a celles des filières, des centres de référence et de sociétés savantes françaises.



### CRÉATION D'UNE CELLULE ÉTHIQUE D'APPUI COVID-19 EN PAYS DE LA LOIRE

Création d'une cellule éthique d'appui Covid-19 par <u>l'EREPL</u> (Espace de réflexion éthique des Pays de la Loire) pour les professionnels du soin et de l'accompagnement des Pays de la Loire. Cette cellule éthique d'appui n'a pas vocation à se substituer aux avis et décisions des équipes, ni aux initiatives déjà mises en place par des équipes mobiles locales ou régionales.

### Elle a pour but:

- D'accompagner les demandes formulées en proposant un espace d'écoute, de partage et de réflexion
- D'apporter un éclairage éthique collégial et pluridisciplinaire aux professionnels confrontés à des questionnements complexes
- D'orienter éventuellement les professionnels vers des espaces éthiques de proximité ou des personnes ressources
- D'opérer un retour auprès du CCNE concernant les tensions éthiques présentes sur le terrain

Deux boîtes e-mail sont mises en place à l'échelle de la région pour recevoir les demandes des professionnels : cellule-appui-erepl@chu-angers.fr et cellule-appui-erepl@chu-nantes.fr
Pour plus d'information sur le fonctionnement de cette cellule vous pouvez consulter la page dédiée sur le site

de l'EREPL en cliquant ici.



### SPÉCIAL **COVID-19**

NUMÉRO 1 1<sup>er</sup> AVRIL 2020

### LES RECOMMANDATIONS DE LA BRITISH SOCIETY FOR GENETIC MEDICINE POUR LES PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES RARES

### General advice regarding Coronavirus (COVID-19) for patients with rare genetic disorders

- Includes patients with developmental disorders and undiagnosed developmental delay, rare singlegene disorders and chromosomal disorders.
- Excludes patients with severe congenital heart disease, immunodeficiency disorders or lung disease e.g. cystic fibrosis, who should follow the advice of their existing specialist advisors e.g. cardiologist, immunologist or respiratory paediatrician. If your child has a pre-existing lung or breathing problem, please seek the advice of their specialist doctor.

We understand the Coronavirus (COVID-19) pandemic is very concerning for everyone but this may be especially so for families caring for individuals with developmental disorders, undiagnosed developmental delay, rare single-gene disorders and chromosomal disorders. Coronavirus can cause severe lower respiratory tract infection in some individuals especially the elderly and those with pre-existing disorders. In general, children appear to be more mildly affected than adults but anyone with a genetic disorder that compromises their swallowing or breathing or who suffers from frequent respiratory infections or has previously been hospitalised for respiratory problems may be at higher risk. There are as yet very few data about infection rate in children. Overall the death rate is much lower than in older people.

This is a rapidly changing situation with new guidance issued regularly as things evolve. Please check NHS guidelines available here: <a href="https://www.nhs.uk/conditions/coronavirus-covid-19/">https://www.nhs.uk/conditions/coronavirus-covid-19/</a>. If you are outside the UK, please check your country's guidelines (e.g. for the US: <a href="https://www.cdc.gov/coronavirus/2019-ncov/">https://www.cdc.gov/coronavirus/2019-ncov/</a>).

Please see the WellChild website for a clear 10 point plan and information specifically for parents and carers of medically complex children: <a href="https://www.wellchild.org.uk/2020/03/18/ten-ways-to-keep-my-child-with-complex-health-needs-safe/">https://www.wellchild.org.uk/2020/03/18/ten-ways-to-keep-my-child-with-complex-health-needs-safe/</a>. This includes a helpful link to a poster to put on your front door to advise visitors to your home of the precautions they need to take.

If, at any point, you think you or your child has developed symptoms of coronavirus, such as a new, continuous cough and/or high temperature (above 37.8 °C), seek clinical advice using the NHS 111 online coronavirus service (https://111.nhs.uk/covid-19/). If you do not have access to the internet, call NHS 111. Do this as soon as you get symptoms.

The situation is rapidly evolving but the evidence to date suggests that it would be sensible for all vulne-rable individuals, especially those with pre-existing respiratory problems or any immune-compromise, to take additional precautions to limit their exposure (e.g. minimising contact with people outside their immediate family group). Please see this link for advice on social distancing and additional measures for those who may be at increased risk of severe illness from coronavirus (COVID-19).

https://www.gov.uk/government/publications/covid-19-guidance-on-social-distancing-and-for-vulnerable-people/guidance-on-social-distancing-for-everyone-in-the-uk-and-protecting-older-people-and-vulnerable-adults

Helen Firth

Dr Helen Firth,

Chair, Joint Committee on Genomics in Medicine

Mushi

Dr Frances Elmslie,

Chair, Clinical Genetics Society

Eavens Sherelas.

Prof Eamonn Sheridan,

Chair, British Society of Genetic Medicine







JCGM/CGS/BSGM v.1.2 23.3.20



## DU CÔTÉ DE LA RECHERCHE

### LA RECHERCHE EN FRANCE HORS COVID-19

Suivant la réglementation, les inclusions dans les projets de recherche sont stoppées pendant la période de confinement et les plateformes du plan France Médecine Génomique fermées transitoirement.

### SOLLICITATION DU RÉSEAU EUROPÉEN DE RÉFÉRENCE

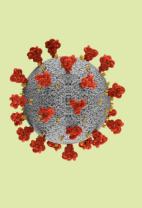
Le réseau européen de référence ITHACA propose que l'ensemble des HCP colligent les données des patients atteints de maladies rares et hospitalisés pour Covid-19. Il n'existe actuellement pas de projet de recherche formel, mais une initiative pourrait se mettre en place. La base de données Decipher est mise à disposition pour colliger ces patients en cas de besoin. Pour plus de renseignement, contacter *coordination@ern-ithaca.eu* 

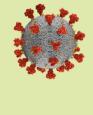
### UN PROJET VISANT À RECHERCHER DES FACTEURS DE PRÉDISPOSITION GÉNÉTIQUE AUX FORMES GRAVES DU COVID-19

Il est rare que les enfants et les adultes de moins de 50 ans présentent une forme grave d'infection à Covid-19, menant à une prise en charge en réanimation et à fortiori un décès. L'hypothèse d'une susceptibilité génétique expliquant ces cas rares est possible, comme cela avait été démontré chez des individus précédemment sains qui présentaient une grippe sévère. Le protocole national French Covid-19 coordonné par Bichat va étudier cet aspect, en collaboration avec Laboratoire de Génétique Humaine des Maladies Infectieuses, Institut Imagine, Necker.

Pour les patients non inclus dans ce protocole de recherche, ce même laboratoire recrute des enfants et adultes de moins de 50 ans sans facteurs de risque ou comorbidités, infectés par le SARS-CoV-2 et hospitalisés en réanimation pour un SDRA ou une autre atteinte sévère (encéphalite...). L'objectif est d'identifier par séquençage de l'exome des variants génétiques qui pourraient avoir un impact sur la survenue d'une forme sévère chez des individus infectés par le Covid-19.

Si vous avez un patient éligible, vous pouvez contacter *paul.bastard@institutimagine.org* ou *emmanuelle. jouanguy@inserm.fr* pour discuter de l'organisation pratique de l'inclusion.







Si vous avez connaissance d'autres d'informations ou ressources pouvant être utiles aux professionnels et familles, nous pourrons les relayer dans notre prochaine newsletter spécifique au Covid-19. Écrivez-nous à <u>anddi-rares@chu-dijon.fr</u>