



Journée d'information pour les patients atteints de la maladie de Gaucher et leurs proches

Vendredi 16 janvier 2026
IMAGINE, Paris





Table ronde: Prise en charge médico-psycho-sociale

Angela COUTINHO, Association VML
Valérie BARBIER, Necker-Enfants malades



Valérie Barbier, psychologue

- * Service pédiatrique de Maladies Héréditaires du Métabolisme - collaboration au projet thérapeutique du service sur le plan individuel et institutionnel
- * Accompagnement des parents et des enfants tout au long de la prise en charge
- * L'annonce diagnostique : importance de l'accompagnement psychologique (soutien de l'élaboration psychique) parfois après une période d'errance diagnostique

Rôle du psychologue (suite)

- * Rencontres lors des bilans systématiques de suivi :
- * L'acceptation du traitement (l'ETP)
- * La prise en compte de l'impact de la maladie sur l'équilibre familial (place de la fratrie, tendance à la surprotection...)
- * La prévention des troubles psychologiques liés à la maladie chronique (sentiments dépressifs...)
- * Pas toujours de demande sur le plan psychologique, le psychologue va à leur rencontre

Angela Coutinho, psychologue

- * VML (Vaincre les Maladies Lysosomales)



- * L' association des patients et de leurs familles

VML

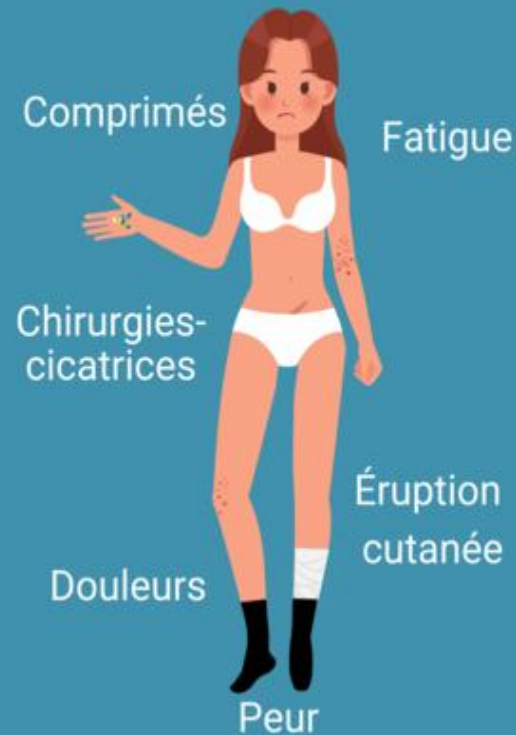
- * 1^{er} contact avec VML
- * Accompagnement des parents, des adultes, des fratries
- * Orientation
- * Proposition de webinaires
- * Week-end des familles VML

Une maladie invisible?

Ce que l'on pense voir...



Ce qu'il en est vraiment...



L'orientation scolaire

- * L'accompagnement des patients et des familles dans les choix et les adaptations possibles tout au long du parcours scolaire et préprofessionnel (au cas par cas)
- * Repérer les difficultés d'apprentissages pour permettre une orientation scolaire adaptée ou la mise en place de dispositifs : Aides humaines (AESH...) Emplois du temps aménagés (PPS, PAP...) Classes adaptées (ULIS, SEGPA, EREA...) RQTH
- * Travail de liaison et de coordination avec les partenaires extérieurs

L'orientation vers des soins

- * Kinésithérapie, Psychomotricité Ergothérapie, Orthophonie
- * Suivi psychothérapique
- * Importance de la précocité des prises en charge
- * Différents lieux de prises en charge
- * Libéral, CAMSP, SESSAD, CMP, CMPP

Une maladie asymptomatique

- * Dépistage suite à un cas index dans la fratrie
- * Absence de symptômes, juste les marqueurs biologiques de la maladie
- * Sur le plan médical : importance d'un suivi régulier pour surveillance
- * Sur le plan du vécu : « Je viens pour rien »
- * Prédiction et concept de liminarité
- * Garder une part d'incertitude

Avancées

- * De la médecine, du suivi médical
- * Nouvelles questions?

Merci
de votre attention