

Appel à projets de recherche 2019 « Sciences humaines et sociales & maladies rares »

La Fondation Maladies Rares¹, organisme privé à but non lucratif, a été créée en 2012 dans le cadre du second Plan National Maladies Rares² par cinq membres fondateurs³. La Fondation a pour objectif de contribuer à (i) décrypter les maladies rares pour en faciliter le diagnostic et accélérer le développement de nouveaux traitements, (ii) améliorer le quotidien des personnes malades et de leurs proches.

Elle porte une mission d'intérêt général : animer, coordonner et soutenir la recherche sur les maladies rares pour pallier l'isolement social et thérapeutique des personnes malades et ainsi améliorer leur parcours de vie.

La Fondation Maladies Rares lance le septième appel à projets « **Sciences humaines et sociales & maladies rares** », en collaboration avec la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie⁴ (CNSA).



Cet appel à projets vise à mieux comprendre les **conséquences individuelles, familiales et sociales spécifiquement liées à la rareté de la maladie** et à augmenter les connaissances sur **l'impact spécifique de ces maladies en termes de handicap et de qualité de vie** (besoins d'accompagnement, limitations d'activités, restriction de participation sociale, droit des personnes). **Toutes les maladies rares de l'enfant et de l'adulte sont concernées**, l'objectif étant l'amélioration du parcours de vie des personnes concernées et de leur entourage depuis la recherche de diagnostic jusqu'à la prise en charge et l'accompagnement.

Cet appel à projets a pour objectif de promouvoir la **mise en place de synergies** entre chercheurs en sciences humaines et sociales, experts de la prise en charge médicale des maladies rares (Centres de Référence Maladies Rares, Centres de Compétences, Filières de Santé Maladies Rares)⁵, associations de malades, experts de l'accompagnement social et médico-social.

Il encourage ainsi **l'interdisciplinarité** des projets de recherche en sciences humaines et sociales dans le domaine des maladies rares et est ouvert à toutes les disciplines en sciences humaines et sociales.

***Mots clés :** maladies rares de l'enfant et de l'adulte, incapacité, autonomie, handicap, participation sociale, parcours de vie, environnement social, éducation, scolarité, formation, parcours professionnel, restriction d'activité, choix, décision de la personne, droit des personnes, éthique, information.*

¹ www.fondation-maladiesrares.org

² PNM2 : <http://www.sante.gouv.fr/le-plan-national-maladies-rares-2011-14-une-ambition-renouvelee.html>

³ AFM-Téléthon, Alliance Maladies Rares, Inserm, Conférence des Directeurs Généraux de CHU, Conférence des présidents d'université

⁴ <http://www.cnsa.fr>

⁵ <http://social-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares-l-offre-de-soins>

1 – Contexte

Une maladie est dite rare lorsqu'elle n'affecte pas plus d'un individu sur 2000⁶. On dénombre aujourd'hui plus de 7000 maladies rares⁷. En France, on estime qu'une personne sur 20 est concernée, soit environ 3 millions de personnes, faisant des maladies rares un véritable enjeu de santé publique.

Les maladies rares sont généralement sévères, chroniques, handicapantes, engageant souvent le pronostic vital. Dans plus de la moitié des cas, elles se développent dès l'enfance et sont à l'origine de plus de 30% de la mortalité infantile. Les maladies rares ont une origine génétique dans 80% des cas. Moins de 5% des maladies disposent d'un traitement agissant sur la cause.

Les maladies rares se caractérisent également par une très grande hétérogénéité, expliquant entre autres l'errance diagnostique et l'incertitude pronostique généralement observées. Ces incertitudes contribuent à l'absence de reconnaissance du statut de personne malade, à l'isolement des personnes concernées, à la dégradation de leur état de santé et à la remise en cause de leur projet de vie⁸.

Les maladies rares affectent considérablement la qualité de vie des malades et entraînent un **handicap visible ou invisible** chez 2 malades sur 3.

Le handicap se définit par la loi du 11 février 2005 comme « **toute limitation d'activité ou restriction de participation à la vie en société, subie dans son environnement par une personne**, en raison d'une altération substantielle, durable ou définitive d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un polyhandicap ou d'un trouble de santé invalidant ».

Les politiques du handicap et leurs dispositifs ont pour objectif d'assurer :

- **l'autonomie**, c'est à dire la capacité pour la personne d'établir ses propres lois, de se gouverner elle-même, dans son environnement (familial, social, territorial).

Elle appelle en première instance le droit à la parole, à l'expression et à la préservation du droit à négociation, par exemple faire valoir son point de vue dans les projets proposés par les professionnels.

- **l'accessibilité**, c'est à dire l'accès à tout pour tous.

Elle concerne tous les domaines conditionnant la participation sociale et la pleine citoyenneté de la personne, par exemple l'information, l'éducation, la scolarisation, la formation, le travail, l'emploi, le logement, les transports, les loisirs, le sport, la culture, la santé.

- **la continuité du parcours de vie**, c'est à dire l'ensemble des événements, périodes et transitions dans la vie d'une personne.

Ce cheminement individuel peut affecter le bien-être physique, mental et social, la capacité à prendre des décisions ou à maîtriser ses conditions de vie, les interactions avec l'entourage, la participation sociale.

Ces objectifs sont encore aujourd'hui loin d'être atteints.

⁶ Décision n° 1295/1999/CE du Parlement européen et du Conseil, du 29 avril 1999, portant adoption d'un programme d'action communautaire relatif aux maladies rares, dans le cadre de l'action dans le domaine de la santé publique (1999-2003)

⁷ www.orpha.net

⁸ Maladies Rares Info Services - 198 personnes malades interrogées. Voir également Erradiag - Alliance Maladies Rares

La recherche en sciences humaines et sociales dans le domaine des maladies rares est donc capitale afin de mieux comprendre la spécificité des difficultés rencontrées par les personnes concernées dans leur parcours de vie et d'identifier les améliorations envisageables.

2 - Périmètre de l'appel à projets

Les projets de recherche devront s'intéresser aux conséquences individuelles, familiales et sociales **spécifiquement liées à la rareté de la maladie**. Ils viseront aussi à augmenter les connaissances sur l'impact spécifique de ces maladies en termes de **handicap et de qualité de vie**. La recherche sera conduite dans la perspective d'améliorer le **parcours de vie** des personnes malades et de leur entourage.

L'objectif des travaux sera de nourrir la réflexion sur l'amélioration de l'accompagnement des personnes concernées par les maladies rares (**enfants, adultes, entourage**). L'approche conjointe de plusieurs maladies rares sera considérée avec attention ; le choix des maladies rares devra être justifié. Les travaux s'intéressant à une seule pathologie devront démontrer un bénéfice pour d'autres situations.

Une attention toute particulière sera aussi portée aux projets **interdisciplinaires**.

La valorisation de ces travaux doit permettre (i) de proposer des améliorations du parcours de vie des personnes concernées, (ii) de faciliter l'accès des personnes malades à l'ensemble des droits reconnus aux personnes dans nos sociétés (iii) d'éclairer les politiques publiques sur les inégalités ou les difficultés en matière d'accès aux dispositifs et aux traitements auxquelles les malades sont confrontés.

Les projets proposés pourront porter sur tous les âges, dans tous les domaines de vie⁹ selon les axes suivants :

➤ **Axe A – Impact de la rareté des maladies sur les limitations d'activités, les stratégies de compensation et les besoins d'accompagnement**

Cet axe aborde les **altérations de capacités ou limitations d'activités** spécifiquement liées aux maladies rares, ainsi que les **besoins d'accompagnements spécifiques** de la personne concernée et/ou de son entourage (parents, fratrie, conjoint, aidant, etc.)

Les projets sélectionnés permettront de mieux comprendre les limitations fonctionnelles, l'altération des capacités d'expression, de compréhension, de communication ou de réalisations d'activités dans la vie quotidienne de la personne, le déficit de mobilisation des ressources individuelles et collectives et l'ampleur du besoin d'accompagnement.

Notions-clés (liste non exhaustive)

- *construction du parcours de vie (moments clés, obstacles, difficultés, leviers)*
- *évaluation des limitations d'activité spécifiques de la personne concernée*
- *évaluation des situations spécifiques de rupture dans le parcours de vie*
- *évaluation des besoins d'accompagnement de la personne concernée et/ou de son entourage*
- *évaluation de la collaboration des différents acteurs des champs sanitaire, social, médico-social, scolaire et professionnel (articulation des compétences, missions respectives)*
- *impacts spécifiques de la rareté sur le projet de vie*

⁹ Curie, J., & Hajjar, V. (1987), *Traité de Psychologie du travail*, p. 37-55. Paris: PUF.

- *déterminants des choix de vie*
- *place des familles et impact de l'environnement dans les réponses au besoin de compensation*
- *accès aux apprentissages (école, etc.) et orientation professionnelle*
- *stratégies de compensation mises en place par la personne ou son environnement*
- *difficultés rencontrées dans la mise en œuvre de la compensation*
- *évaluation des situations spécifiques de rupture dans le parcours de santé (transition enfants – adulte, etc.)*
- *amélioration des liens ville – hôpital, notamment liens entre Centres de Référence Maladies Rares et Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH)*
- *évaluation du bénéfice des programmes d'éducation thérapeutique pour l'autonomie des personnes*
- *mesure du handicap en fonction des priorités de la personne*
- *évaluation des coûts directs et indirects de prise en charge (thérapeutiques innovantes, etc.) et du parcours de vie des maladies rares*
- *évaluation des outils existants de mesure de la qualité de vie*

➤ **Axe B - Impact de la rareté des maladies sur la participation sociale**

La participation sociale renvoie à l'**implication sociale des personnes et à leurs interactions avec les autres**. Elle correspond à la pleine réalisation du projet de vie, avec le sentiment de pouvoir réaliser ses aspirations, en ayant pu développer le pouvoir d'agir sur son projet (empowerment). Elle met en jeu l'interaction entre les facteurs personnels (déficiences, incapacités et caractéristiques personnelles) et les facteurs environnementaux (facilitateurs et obstacles).

Notions-clés (liste non exhaustive)

- *obstacles ou difficultés dans les relations avec l'environnement et/ou avec les pairs*
- *accès à la vie sociale*
- *vulnérabilités et lien social*
- *modalités de réponses et liens entre acteurs de la prise en charge et de l'accompagnement : interfaces, perceptions et représentations*
- *connaissance/perception du handicap par un tiers (milieu médical, milieu scolaire, etc.)*
- *regard porté (à l'école, au travail, à l'hôpital, dans la vie de tous les jours) sur la personne en situation de handicap visible ou invisible*
- *impacts de la maladie rare sur la fratrie ou la famille, particulièrement dans le cas des maladies génétiques*
- *rôle des associations dans le soutien des familles et l'appui à la participation sociale*

➤ **Axe C – Ethique et droit des personnes dans le contexte spécifique des maladies rares**

Les maladies rares peuvent restreindre l'autonomie décisionnelle des personnes malades à des moments charnières de leur parcours de vie. La loi et les pratiques courantes doivent garantir **les libertés fondamentales** de la personne, sa dignité¹⁰ et sa protection si la personne est en situation de vulnérabilité.

Les projets proposés viseront à identifier et analyser les **spécificités des situations** des personnes atteintes de maladies rares au regard de ces principes.

¹⁰ http://www.conseil-constitutionnel.fr/conseil-constitutionnel/root/bank_mm/Tables/tables_analytiques.pdf

Notions-clés (liste non exhaustive)

- accès aux droits et recours
- protection des personnes
- éthique (par exemple en lien avec le développement des nouvelles technologies)
- vie sociale et citoyenneté
- consentement éclairé
- qualité de l'information et de son mode de diffusion
- prise de décision des personnes malades
- littératie en santé
- droit à la vie affective et sexuelle
- droit à la parentalité
- dispositifs innovants d'action sociale et médico-sociale

Seuls les projets ayant des problématiques et des méthodologies relevant des sciences humaines et sociales sont éligibles.

3 – Critères d'éligibilité

Les porteurs de projet devront démontrer en quoi leur recherche répond à ces critères. Cf. liste en annexe.

Projets proposés

Les projets devront formuler explicitement une **question de recherche** traitant des problématiques spécifiquement liées aux maladies rares de l'enfant et/ou de l'adulte.

Les travaux pourront consister en des recherches '**observation**' et/ou des recherches '**intervention**'. Pour tous les cas, le **bénéfice concret pour les malades devra être explicitement détaillé, en présentant par exemple les supports d'application de la recherche.**

Les recherches peuvent reposer sur des méthodologies très variées, y compris des récits de vie, des biographies et des descriptions de trajectoires. Elles peuvent également inclure une dimension comparative internationale.

Le **bénéfice de la recherche** devra être explicitement **transposable** à d'autres pathologies. Les projets transversaux s'intéressant à plusieurs maladies rares ou impliquant plusieurs disciplines des sciences humaines et sociales seront privilégiés par le comité de sélection.

Composition des équipes

L'appel à projets de recherche s'adresse à la fois aux chercheurs en sciences humaines et sociales, aux professionnels de l'accompagnement social et médico-social et aux professionnels de santé experts de la prise en charge des maladies rares (centres de référence maladies rares, centres de compétences maladies rares, filières de santé maladies rares).

Les projets devront impérativement impliquer **une équipe de recherche¹¹ en sciences humaines et sociales, une association de malades (si elle existe) et une équipe médicale experte de la prise en charge des maladies rares.**

Le projet devra démontrer la faisabilité des travaux, notamment au niveau de l'inclusion prévue (qu'il s'agisse de malades, d'autres personnes physiques ou d'institutions), la qualité de la recherche entreprise et l'expertise des chercheurs sollicités.

¹¹ **Équipe de recherche** : équipe au sens administratif, dépendante d'un organisme de recherche

Les projets pourront impliquer des acteurs étrangers ou privés dans la mesure où ceux-ci assureront leur propre financement.

Chaque personne impliquée dans le projet devra y consacrer **10% minimum** de son temps.

Responsable scientifique

Le responsable scientifique du projet (« porteur principal ») doit être un chercheur, enseignant-chercheur ou professionnel **statutaire**, relevant d'un organisme de recherche¹² et occupant un poste **permanent** en France. Il devra consacrer **au minimum 25% de son temps** à la réalisation du projet. Le porteur principal ne peut appartenir au groupe de travail de la Fondation Maladies Rares.

4 – Resoumissions de projets

Les porteurs de projet soumettant une nouvelle fois leur projet devront impérativement inclure à leur dossier une réponse à chacun des points soulevés par le comité et les experts.

Attention, une même question de recherche, si elle était adressée pour une 4^{ème} soumission, ne sera pas éligible et considérée pour évaluation.

5 – Financement

Cet appel à projets de recherche prévoit un soutien financier maximum de **80 000 €** par projet pour une durée de **2 ans**, sachant que 50% du financement accordé sera versé pour la première année.

Des projets pilote d'une durée allant de **6 à 18 mois**, pourront être soutenus pour un montant maximum de **30 000 €**.

Le financement peut couvrir les dépenses de personnel temporaire, équipement, fonctionnement et mission, à la condition qu'elles soient entièrement et exclusivement dédiées au projet. Le recours, pour la réalisation du projet, à des prestataires de service ne doit porter que sur l'exécution d'une partie limitée du projet. Le financement doit être réaliste, détaillé poste par poste et pleinement justifié.

Une convention sera établie entre l'organisme de gestion du programme de recherche (organisme du porteur principal) et la Fondation Maladies Rares. La convention ne prendra effet qu'après validation du projet de recherche par les instances éthiques *ad hoc*. L'organisme gestionnaire **ne pourra pas prélever de frais de gestion** sur le montant accordé. Le porteur principal assurera la gestion des fonds alloués, y compris la répartition auprès des équipes partenaires françaises. Un co-financement du projet sélectionné est possible dès lors qu'aucun conflit d'intérêt n'existe.

6 – Modalités de soumission, sélection et calendrier

La demande s'effectue en ligne via le portail des appels à projets de la Fondation Maladies Rares :

https://ffrd.evision.ca/eAwards_applicant/faces/jsp/login/login.xhtml?lang=EN

¹² **Organisme de recherche** : est considéré comme un organisme de recherche, une entité telle qu'une université ou un institut de recherche, ou une structure dédiée à la recherche au sein d'un établissement de santé et associée à une université ou un institut de recherche, quel que soit son statut légal (organisme de droit public ou privé) ou son mode de financement, dont le but premier est d'exercer les activités de recherche fondamentale ou de recherche appliquée ou de développement expérimental et de diffuser leurs résultats par l'enseignement, la publication, ou le transfert de technologie.

La création d'un compte sur le portail est nécessaire afin de compléter le formulaire et soumettre le projet.



La Fondation Maladies Rares incite fortement le porteur principal à se rapprocher des responsables régionales de la Fondation dès la construction du projet.

- 1 anne-sophie.yribarren@fondation-maladiesrares.com
- 2 gaelle.dombu-smets@fondation-maladiesrares.com
- 3 emilie.bonnaud@fondation-maladiesrares.com
- 4 celia.mercier@fondation-maladiesrares.com
- 5 laura.benkemoun@fondation-maladiesrares.com
- 6 christine.fetro@fondation-maladiesrares.com
- 7 roseline.favresse@fondation-maladiesrares.com

La sélection se déroulera en **deux étapes** :

- 1 – présélection sur pré-dossier incluant une estimation budgétaire par le groupe de travail de la Fondation Maladies Rares ;
- 2 – évaluation sur dossier complet avec budget détaillé par deux experts extérieurs indépendants puis sélection effectuée par le groupe de travail de la Fondation.

Calendrier prévisionnel :

- 11 avril 2019 17h : date limite de soumission des pré-dossiers
- juin 2019 : résultat de la présélection
- 5 septembre 2019 : date limite de soumission des dossiers complets
- décembre 2019 : annonce des lauréats.

7 – Suivi scientifique et financier

Un rapport scientifique et financier précis devra être produit par le porteur à mi-parcours. **L'avancement satisfaisant du projet ainsi que le respect du budget prévu conditionneront le versement de la deuxième tranche de financement.**

Un rapport final de recherche, un rapport grand public ainsi qu'un résumé des résultats de recherche devront être produits par le porteur 6 mois après la fin du projet. Ces documents seront mis à disposition du public.

Les travaux relatifs aux projets doivent faire l'objet d'une publication.

Les lauréats sont vivement encouragés à proposer des communications scientifiques.

Les lauréats pourront être invités à présenter leurs résultats finaux lors d'une journée scientifique dédiée.

ANNEXE

Liste des critères d'éligibilité

Projet dans le champ des maladies rares

Les maladies rares concernent moins d'une personne sur 2000.

Pour les cancers rares, seules les tumeurs bénignes et les maladies systémiques avec évolution tumorale sont éligibles.

Implication d'au moins :

- une équipe de recherche en sciences humaines et sociales
 - une association de malades (quand elle existe)
 - une équipe médicale experte de la prise en charge des maladies rares
- Centres de Référence Maladies Rares, Centres de Compétences Maladies Rares, Filières de Santé Maladies Rares*

Le porteur principal est :

- statutaire permanent
- impliqué à 25% minimum de son temps
- indépendant du groupe de travail de la Fondation Maladies Rares

Chaque autre personne impliquée dans le projet y consacre 10% minimum de son temps

Le soutien financier demandé est :

- d'un montant inférieur ou égal à 80 000 €
- d'une durée inférieure ou égale à 24 mois
- justifié poste par poste
- entièrement et exclusivement dédié au projet (aucun frais de gestion)

Les prestations de services ne portent que sur une partie limitée du projet (moins de 20%)

Les frais de personnel ne concernent :

- que des personnels temporaires
- pas d'étudiants de Licence ou Master
- pas de personnel administratif

Les partenaires étrangers ou privés assurent leur propre financement

Le projet s'inscrit sur au moins l'un des trois axes thématiques de l'appel à projets

Le projet formule explicitement :

- une question de recherche en sciences humaines et sociales
- une méthodologie relevant des sciences humaines et sociales
- la faisabilité des travaux
- l'accès au terrain de recherche (et notamment l'accès aux malades)
- l'expertise et la complémentarité des partenaires sollicités
- le bénéfice concret pour les personnes malades
- la transposabilité du bénéfice de la recherche

Critères d'évaluation

Qualité scientifique du projet

- Pertinence et originalité de la question scientifique
- Positionnement dans le contexte des connaissances actuelles et caractère novateur
- Qualité de la recherche entreprise
- Adéquation des méthodologies envisagées

Qualité rédactionnelle du projet

- Clarté de la présentation, des objectifs et du déroulement du projet
- Rationnel et justifications

Qualité de la mise en œuvre du projet

- Faisabilité
- Adéquation, expertise et complémentarité des acteurs impliqués, ancrage sur le terrain
- Capacités de coordination, communication interne
- Identification des étapes-clés
- Pluridisciplinarité
- Réalisme du financement

Impact du projet

- Bénéfice de la recherche pour les personnes malades
- Valorisation des travaux en terme d'amélioration du parcours de vie, d'accès à l'ensemble des droits reconnus aux personnes dans nos sociétés, d'éclairage des politiques publiques
- Transposabilité du bénéfice de la recherche (à d'autres maladies rares par exemple)