

## Appel à projets de recherche « Sciences humaines et sociales & Syndromes d'Hypercroissance »

*Projets pilotes ou extensions de projets de recherche en  
Sciences Humaines et Sociales focalisés sur les Syndromes d'Hypercroissance*

La Fondation Maladies Rares, fondation de coopération scientifique créée en 2012 dans le cadre du second Plan National Maladies Rares (PNMR2) a pour objectif de (1) identifier la cause des maladies rares et aider au diagnostic, (2) favoriser le développement de nouveaux traitements et (3) 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.

Dans le cadre de sa participation au Réseau Hospitalo-Universitaire Cure Overgrowth Syndromes (RHU COSY - [www.rhu-cosy.com](http://www.rhu-cosy.com)), la Fondation Maladies Rares lance l'appel à projets « **Sciences Humaines et Sociales & Syndromes d'Hypercroissance** ». Il vise à mieux comprendre les **conséquences individuelles, familiales et sociales spécifiquement liées aux syndromes d'hypercroissance** chez l'enfant et l'adulte 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). L'objectif final de cet appel à projets de recherche est 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.

À travers cet appel à projets, la RHU COSY, par l'intermédiaire de la Fondation Maladies Rares, apportera un soutien à des **projets pilotes** ou des **extensions de projets**, d'une **durée maximale de 18 mois**, pour un **budget maximal de 80 000 €**.

Les projets devront formuler une **question de recherche**, dont les **résultats pourraient avoir un potentiel de transférabilité importante** pour d'autres maladies rares, impliquant a minima une **équipe de recherche en Sciences Humaines et Sociales (SHS)**, une **équipe médicale** spécialisée et une **association de patients**. Enfin, le **porteur** devra être **expert du domaine SHS**.

Cet appel à projets a pour objectif de promouvoir la **mise en place de synergies** entre chercheurs en SHS, experts de la prise en charge médicale et de l'accompagnement social et médico-social des patients atteints de syndromes d'hypercroissance et associations de malades.

Il encourage ainsi **la transdisciplinarité** des projets de recherche en SHS dans le domaine des syndromes d'hypercroissance et est ouvert à toutes les disciplines en SHS.

*Mots clés : syndromes d'hypercroissance, 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 - Maladies concernées**

Les **syndromes d'hypercroissance** se définissent par une asymétrie pouvant toucher n'importe quelle partie du corps, y compris le cerveau. Ces syndromes sont causés par des anomalies génétiques congénitales qui sont responsables d'une augmentation de taille mais aussi du nombre de cellules dans certaines parties du corps.

Les gènes responsables de ce groupe de maladie sont de mieux en mieux identifiés et font l'objet d'une recherche scientifique intense. Dans la majorité des cas, la mutation génétique causant la maladie apparaît au cours du développement embryonnaire et, en fonction du stade de développement durant lequel la mutation survient, les symptômes cliniques varient.

Tous les tissus peuvent être affectés (graisse, vaisseaux, muscle, os...) ce qui participe à la grande variabilité des manifestations cliniques observées. En raison de cette grande diversité de symptômes de nombreux spécialistes peuvent y être confrontés (dermatologue, généticiens, chirurgiens orthopédistes, chirurgiens maxillo-faciaux, chirurgiens viscéraux...) d'où la nécessité d'une prise en charge pluridisciplinaire des patients.

Les syndromes d'hypercroissance affectent considérablement la qualité de vie des malades et **la recherche en SHS est donc capitale afin de mieux comprendre la spécificité des difficultés rencontrées par les patients 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 aux syndromes d'hypercroissance**. 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 syndromes d'hypercroissance (**enfants, adultes, entourage**).

La valorisation de ces travaux doit permettre :

- de proposer des améliorations du parcours de vie des personnes concernées,
- de faciliter l'accès des personnes malades à l'ensemble des droits reconnus aux personnes dans nos sociétés,
- 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 vie selon les axes suivants :

- **Axe A : Impact des syndromes d'hypercroissance 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 syndromes d'hypercroissance, 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.

- **Axe B : Impact des syndromes d’hypercroissance 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).

- **Axe C : Ethique et droit des personnes dans le contexte spécifique des syndromes d’hypercroissance**

Les syndromes d’hypercroissance 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 dignité 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 au regard de ces principes.

- **Axe D : e-santé : usage des outils et nouvelles technologies numériques dans les maladies rares**

La révolution numérique représente une opportunité pour améliorer le parcours de soin et de vie des personnes atteintes des syndromes d’hypercroissance. Les projets devront adresser une question de recherche liée aux usages des technologies et outils numériques dans le champ des syndromes d’hypercroissance.

**Seuls les projets ayant des problématiques et des méthodologies relevant des SHS avec un focus sur les syndromes d’hypercroissance sont éligibles.**

### **3 - Critères d’éligibilité**

Les porteurs de projet devront démontrer en quoi leur recherche répond à aux critères d’éligibilité dont la liste est disponible en Annexe 1.

#### **Projets proposés**

Les projets devront formuler explicitement une **question de recherche** traitant des problématiques spécifiquement liées aux syndromes d’hypercroissance de l’enfant et/ou de l’adulte.

Les travaux pourront consister en des études pilotes ou des extensions de travaux. 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.**

**Le projet devra démontrer son originalité, également en regard des projets financés par la Fondation Maladies Rares.**

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.

La méthodologie de la recherche et/ou ses résultats devraient avoir un potentiel de transférabilité 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 SHS, aux professionnels de l'accompagnement social et médico-social et aux professionnels de santé experts de la prise en charge des syndrômes d'hypercroissance.

Les projets devront impérativement impliquer **une équipe de recherche en SHS, une association de malades et une équipe médicale experte de la prise en charge des syndrômes d'hypercroissance.**

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.

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 ou enseignant-chercheur en SHS, statutaire et relevant d'un organisme de recherche, occupant un poste **permanent** en France. Il devra consacrer **au minimum 15% de son temps** à la réalisation du projet. Le porteur principal ne peut appartenir au groupe de travail de la Fondation Maladies Rares.

## **4 - Financement**

Cet appel à projets de recherche prévoit un soutien financier maximum de **80 000 €** pour une durée maximale **de 18 mois**.

Le financement peut couvrir les dépenses de personnel temporaire (par exemple étudiant en thèse, post-doctorant), d'équipement, de fonctionnement et de 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.

## **5 – Modalités de soumission, sélection et calendrier**

La soumission du projet se fera en une seule étape par soumission du dossier complet.

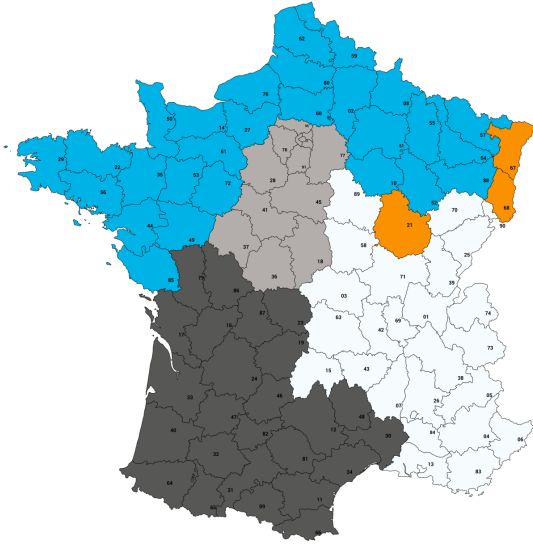
Les candidatures doivent être envoyées par e-mail à [shs-mr@fondation-maladiesrares.com](mailto:shs-mr@fondation-maladiesrares.com) avec pour objet « AAP SHS COSY 2023 - nom du porteur de projet ». Les dossiers complets sont attendus avant le **11 mai 2023 à 17h**, heure de Paris. Une confirmation sera envoyée par retour de mail dans les 24h (jours ouvrés).

Calendrier prévisionnel (sous réserve de modifications) :

Lancement de l'appel à projets	17 janvier 2023
Date limite de soumission des dossiers	11 mai 2023, 17h (heure de Paris)
Notification des résultats	Juin 2023

Les dossiers seront évalués par un comité *ad hoc* composé de membres du conseil scientifique de la Fondation Maladies Rares et d'experts du domaine. Un retour sera fait par e-mail au porteur de projet à chaque étape de sélection.

La liste des critères d'évaluation est disponible en Annexe 2.



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

Nord :

[gaelle.dombu-smeets@fondation-maladiesrares.com](mailto:gaelle.dombu-smeets@fondation-maladiesrares.com)

Île-de-France, Tours, Orléans :

[celine.bordet@fondation-maladiesrares.com](mailto:celine.bordet@fondation-maladiesrares.com)

Sud Ouest :

[laura.benkemoun@fondation-maladiesrares.com](mailto:laura.benkemoun@fondation-maladiesrares.com)

Sud-Est :

[christine.fetro@fondation-maladiesrares.com](mailto:christine.fetro@fondation-maladiesrares.com)

Alsace, Côte d'Or :

[pauline.nauroy@fondation-maladiesrares.com](mailto:pauline.nauroy@fondation-maladiesrares.com)

## **6 - Suivi scientifique et financier**

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.

Il est attendu une valorisation des travaux effectués et des résultats obtenus à la fin du projet, sous forme de publications et/ou de communications scientifiques.

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

## ANNEXE 1

### Liste des critères d'éligibilité

- Projet focalisé sur les des syndromes d'hypercroissance
- Implication d'au moins :
- une équipe de recherche en sciences humaines et sociales
  - une association de malades
  - 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, chercheur en sciences humaines et sociales
  - impliqué à 15% 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 €
  - pour une durée de 18 mois maximum
  - justifié poste par poste
  - entièrement et exclusivement dédié au projet (aucun frais de gestion)
- Les partenaires étrangers ou privés assurent leur propre financement
- Le projet s'inscrit sur au moins l'un des quatre axes thématiques de l'appel à projets
- Le projet formule explicitement :
- une question de recherche en SHS liée aux syndromes d'hypercroissance
  - une méthodologie relevant des SHS
  - l'accès au terrain de recherche (et notamment l'accès aux malades) :
    - nombre d'inclusions envisagées (et pourquoi)
    - ampleur de la file active
    - taux de réponse espéré (et pourquoi)
  - l'expertise, le rôle et la complémentarité des partenaires sollicités
  - les modalités de coordination des partenaires impliqués
  - les ressources et processus règlementaires et RGPD qui seront mis en oeuvre
  - le bénéfice concret attendu
    - pour les personnes malades
    - pour la société
  - comment le bénéfice de la recherche pourra être transposé à d'autres pathologies
- Le projet est original en regard des précédents projets financés par la Fondation
- Les contraintes rédactionnelles des formulaires sont respectées

## **ANNEXE 2**

### **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)