

Appel à projets de recherche 2023 « Sclérose Tubéreuse de Bourneville » *Sciences biomédicales*

Date limite de dépôt des dossiers : 18/01/2024 - 17h (heure de Paris)

Budget maximum : 150 000 € - Durée maximale : 36 mois

Contact : aap.asso@fondation-maladiesrares.com

Contexte

En raison des spécificités du domaine des maladies rares, l'Association Sclérose Tubéreuse de Bourneville FRANCE (ASTB FRANCE) et la Fondation Maladies Rares (FMR) ont convenu d'un **partenariat afin de soutenir et de stimuler la recherche sur la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB)** (ERN EpiCARE, Filières Defiscience, Réseau Épilepsies rares...).

ASTB France ¹,

L'association Sclérose Tubéreuse de Bourneville France (ASTB France) a été fondée en 1991. C'est une association gérée et animée par des bénévoles. Elle compte actuellement environ 500 adhérents et donateurs. Le groupe de discussion Facebook ASTB France compte près de 1 200 personnes.

Le projet associatif de l'ASTB France a été défini sur les bases suivantes :

- Positionnement : Une association des malades et de leurs familles
- Valeurs : Entraide, respect, fiabilité, ouverture
- Vision : Vivre et guérir la Sclérose Tubéreuse de Bourneville
- Mission : Mobiliser autour de la STB pour :
 - ✓ Informer, partager et mettre en relation
 - ✓ Optimiser la prise en charge médicale, éducative et sociale
 - ✓ Participer à l'effort de Recherche internationale.

La **Fondation Maladies Rares**², organisme privé à but non lucratif, a été créée en 2012³ par cinq membres fondateurs⁴, avec 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. Elle accompagne ainsi gratuitement les associations de patients dans le déploiement de leurs actions en faveur de la recherche sur les maladies rares, par exemple à travers des appels à projets conjoints tels que celui proposé ici.

¹ ASTB France: <https://astb.asso.fr>

² www.fondation-maladiesrares.org

³ PNMR2 : <http://www.sante.gouv.fr/le-plan-national-maladies-rares-2011-14-une-ambition-renouvelee.html>

⁴ AFM-Téléthon, Alliance Maladies Rares, Inserm, Conférence des Directeurs Généraux de CHU, Conférence des présidents d'université

Périmètre

La STB est une maladie génétique neuro-cutanée rare caractérisée par le développement de tumeurs dans divers organes, affectant le plus souvent la peau, le cerveau, les reins, les poumons, les yeux et le cœur, et associée à des troubles neuropsychiatriques.

Elle est causée par la mutation des gènes TSC1 et TSC2, impliqués dans la voie mTOR. L'évolution de la maladie est extrêmement variable d'une personne à l'autre, y compris au sein d'une même famille. L'atteinte de chaque organe est indépendante.

L'épilepsie à début précoce est présente chez 85 % des patients. Les troubles neuropsychiatriques associés à la STB (TAND pour TSC-Associated Neuropsychiatric Disorders) comprennent la déficience intellectuelle, le trouble de déficit de l'attention/hyperactivité, les troubles du spectre autistique (TSA), les troubles psychiatriques, les déficits neuropsychologiques, ainsi que les difficultés scolaires et professionnelles. Les angiomyolipomes rénaux (AML) se développent pendant l'enfance avec un risque plus élevé de croissance à l'adolescence et à l'âge adulte et se manifestent par des douleurs, une hématurie/hémorragie rétropéritonéale, des masses abdominales, une hypertension et une insuffisance rénale. La lymphangioliomyomatose, l'hyperplasie pneumocytaire micronodulaire multifocale et les kystes pulmonaires se développent à l'âge adulte et se manifestent par une dyspnée, un pneumothorax ou un chylothorax. (Sources : [Orphanet](#) et [ASTB](#))

Cet appel vise à soutenir des **programmes de recherche innovants, fondamentaux, translationnels ou cliniques**, sur la Sclérose Tubéreuse de Bourneville.

Toutes les disciplines des **Sciences Biomédicales** sont éligibles.

L'association souhaite soutenir toute recherche visant l'amélioration du **diagnostic**, le développement de **meilleures modalités de prise en charge** et/ou le **développement de stratégies thérapeutiques**, avec une attention marquée pour :

- la thérapie génique,
- l'immunothérapie appliquée à la STB,
- le rôle de la voie mTOR spécifiquement dans la STB,
- les biomarqueurs diagnostiques,
- les facteurs d'aggravation de la pathologie pendant la grossesse,
- les TANDs (troubles neuropsychiatriques associés à la STB),
- le contrôle de l'épilepsie par dispositif médical (dispositifs de suivi à domicile).

Les projets s'intéressant à la pathophysiologie seule de la maladie ne sont pas éligibles à ce financement.

Critères d'éligibilité

Le projet devra formuler explicitement une **question de recherche** traitant des problématiques spécifiquement liées à la STB.

Le projet devra démontrer son **originalité**, sa **faisabilité** et l'**expertise** des chercheurs impliqués.

Le responsable scientifique du projet (« porteur principal ») doit être un **chercheur ou enseignant-chercheur**, statutaire permanent, relevant d'un organisme de recherche⁵ français. Il est attendu une **correspondance indiscutable entre la principale méthodologie mise en œuvre dans le projet et l'expertise du porteur principal**.

Financement

Cet appel à projets de recherche prévoit un soutien financier maximum de **150 000 €**, pour **une durée maximale de 36 mois**.

Le financement accordé peut couvrir, **à condition qu'ils soient entièrement et exclusivement dédiés à la réalisation des travaux de recherche**, les frais de :

- Personnel temporaire (hors personnel administratif),
- Équipement, à hauteur maximale de 2 000 € (dépassement éventuel à justifier précisément dans le formulaire de réponse),
- Fonctionnement, à hauteur maximale de 2 000 € (dépassement éventuel à justifier précisément dans le formulaire de réponse),
- Mission, à hauteur maximale de 4 000 € (dépassement éventuel à justifier précisément dans le formulaire de réponse),
- Prestations de service, sous réserve qu'elles ne portent que sur l'exécution d'une partie très limitée du projet (10% maximum du budget).

Aucun coût d'environnement ni frais de gestion ne sont éligibles.

Le financement doit être **réaliste, raisonnable, 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. **L'organisme gestionnaire ne pourra pas prélever de frais de gestion sur le montant accordé.**

Un co-financement du projet sélectionné est possible dès lors qu'aucun conflit d'intérêt n'existe.

Le porteur principal assurera la gestion des fonds alloués, y compris, le cas échéant, le conventionnement et la répartition auprès des équipes partenaires.

Modalités de soumission, sélection et calendrier

Le dossier de candidature (téléchargeable [ici](#)), en anglais, est à envoyer par mail :

- Avant le 18/01/2024, **17h** (heure de Paris)
- Au **format PDF** (pas de scan)
- A l'adresse aap.asso@fondation-maladiesrares.com
- Avec l'objet de mail suivant : « ASTB23 **NOM** »

⁵ **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 sélection conjointe par l'association ASTB et la FMR se déroulera sur la base :

- de la validation des critères d'éligibilité par la FMR,
- des priorités de l'association ASTB FRANCE,
- des évaluations rendues par des experts externes indépendants (cf. annexe),
- de l'avis scientifique final, rendu par le comité scientifique de l'association ASTB FRANCE

Les membres du bureau de l'Association ASTB FRANCE et les experts externes signent un accord de confidentialité et d'absence de conflit d'intérêt.

Les rapports, documents et classements adressés aux membres du bureau et du CS de l'Association ASTB France sont confidentiels.

Suivi scientifique et financier

L'Association ASTB France s'engage dans cette démarche avec gravité et le sentiment fort de sa responsabilité. Le budget que son Conseil d'administration engagera dans les projets retenus provient en effet exclusivement de dons. Il s'agit des dons de ses adhérents, mais aussi des fonds remis par les proches et les familles, parfois lors du décès d'un des leurs, dans un geste de solidarité avec celles et ceux qui attendent et espèrent. Il est attendu des lauréats d'adhérer à cet engagement.

La moitié de la subvention financière sera versée au démarrage du projet.

Pour les projets supérieurs à un an, le porteur devra partager succinctement par mail, tous les 6 mois, sur l'avancée du Projet lauréat (quelques lignes).

Un rapport scientifique et financier devra être produit par le porteur chaque année, afin de justifier de l'avancement correct des travaux et déclencher les versements suivants de la subvention.

Un rapport scientifique et financier final devra être produit par le porteur 1 mois après la fin du projet afin de déclencher le versement des 10% finaux de la subvention.

Chaque rapport devra être accompagné d'un compte-rendu vulgarisé en français, compréhensible par tous les adhérents de l'association, quelles que soient leurs connaissances scientifiques.

Il est attendu une valorisation des travaux effectués et des résultats obtenus à la fin du projet, sous forme de publications, et de communications scientifiques et grand public. Le porteur de projet se rendra disponible pour la présentation de ses résultats à une réunion organisée par l'association ASTB France.

ANNEXE

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 demandé

Impact du projet

- Bénéfice de la recherche pour les personnes malades
- Valorisation des travaux