



Appel à projets de recherche 2016 « Sciences humaines et sociales & maladies rares »

*Recherche en Sciences humaines et sociales
sur les situations de handicap
dans le contexte des maladies rares de l'enfant et de l'adulte*

La Fondation maladies rares lance un quatrième appel à projets de recherche en sciences humaines et sociales dans le domaine des maladies rares. Cet appel à projets est soutenu par la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA) et la Fondation d'entreprise IRCEM.



Il vise à augmenter les connaissances **sur la spécificité et la complexité des situations de handicap en lien avec les maladies rares de l'enfant et de l'adulte**, dans une perspective d'amélioration de la prise en charge et de l'accompagnement des personnes et de leur entourage dans tous les aspects de leur vie.

Il apparaît ainsi essentiel de **créer des synergies** entre chercheurs en sciences humaines et sociales, experts de l'accompagnement social et médico-social, associations de malades et/ou médico-sociales et experts de la prise en charge médicale des maladies rares.

Cet appel à projets souhaite encourager la **pluridisciplinarité** des projets de recherche en sciences humaines et sociales dans le domaine des maladies rares (Droit, Sciences politiques, Économie, Gestion, Psychologie, Philosophie, Sociologie, Démographie, Ethnologie, Anthropologie, Histoire, Géographie, Urbanisme, Sciences de l'éducation, Information et communication, Epistémologie, Santé Publique, *etc.*).

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

1 – Contexte

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** qui définit la capacité pour la personne d'établir ses propres lois, de se gouverner elle-même, dans son environnement (familial, social, territorial). L'autonomie appelle en première instance le droit à la parole, à l'expression des personnes (notamment quand celle-ci est limitée) et la préservation du droit à négociation, notamment pour faire valoir leur point de vue dans les projets proposés par les professionnels.
- **L'Accessibilité** qui concerne les différents domaines conditionnant la participation sociale et la pleine citoyenneté de la personne comme 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** qui recouvre le cheminement individuel de chaque personne dans les différentes dimensions de sa vie : personnelle et relationnelle, professionnelle et sociale, familiale et citoyenne. Utilisée dans le champ de la santé (au sens large de l'OMS¹), la notion de parcours de vie désigne l'ensemble des événements intervenant dans la vie d'une personne et les différentes « périodes » et transitions qu'elle connaît qui peuvent affecter son bien-être physique, mental et social, sa capacité à prendre des décisions ou à maîtriser ses conditions de vie, ses interactions avec son entourage, sa participation à la vie sociale.

Une maladie est dite rare lorsqu'elle n'affecte pas plus d'un individu sur 2000². On dénombre aujourd'hui environ 7000 maladies rares³. 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.

Actuellement, aucun traitement agissant sur la cause (traitement étiologique) n'existe pour la grande majorité des maladies rares. Les patients doivent le plus souvent faire face à la maladie avec, au mieux, des traitements agissant sur les symptômes.

Les maladies rares se caractérisent également par une très grande hétérogénéité clinique, 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 vie⁴.

¹ Organisation Mondiale de la Santé

² 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)

³ www.orpha.net

⁴ Maladies Rares Info Services - 198 personnes malades interrogées. Voir également Erradiag – Alliance Maladies Rares

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 pour 80 à 85% des cas, mais les gènes en cause n'ont été identifiés que pour environ la moitié d'entre elles¹. Ces caractéristiques peuvent entraîner des répercussions individuelles, familiales et sociétales lourdes.

La recherche en sciences humaines et sociales dans le domaine des maladies rares est donc capitale afin de mieux comprendre les conséquences des maladies en termes de handicap et de qualité de vie, en prenant en compte tous les aspects du parcours de vie des personnes malades et de leur entourage.

La Fondation maladies rares², organisme privé à but non lucratif, a été créée en 2012 dans le cadre du second Plan National Maladies Rares³. Elle est dotée d'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.

Créée par cinq membres fondateurs⁴, la Fondation a pour objectif de contribuer à découvrir les médicaments de demain et améliorer le parcours de vie des personnes malades.

C'est dans le cadre de cette seconde mission que la Fondation maladies rares lance un appel à projets Sciences humaines et sociales & maladies rares » en collaboration avec la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie⁵ et la Fondation d'entreprise IRCM⁶.

2 - Périmètre de l'appel à projets

Les projets de recherche devront traiter des problématiques des personnes concernées par des situations complexes de handicaps⁷ spécifiques aux maladies rares (spécifique en comparaison d'une même situation de handicap liée à une maladie plus fréquente).

Une attention toute particulière sera portée aux projets pluridisciplinaires.

Les projets devront traiter des spécificités des situations de handicap induites par les maladies rares et des enjeux de leur accompagnement. L'objectif des travaux étant de nourrir la réflexion sur l'amélioration de l'accompagnement. Il sera privilégié pour cela l'approche conjointe de plusieurs maladies rares, sauf à faire valoir que les travaux sur une pathologie spécifique permettront de transposer les résultats obtenus à d'autres situations.

¹ *On-line Mendelian Inheritance in Man (OMIM)*: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/mimstats.html>

² www.fondation-maladiesrares.org

³ PNM2 : <http://www.sante.gouv.fr/le-plan-national-maladies-rares-2011-14-une-ambition-renouvelee.html>

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

⁵ <http://www.cnsa.fr>

⁶ <http://www.ircem.com>

⁷ Les situations de handicap complexe résultent de l'interaction de trois types de difficultés :

- L'intrication et la sévérité des altérations de fonction et/ou des répercussions sociales rencontrées par les personnes ;
- Le caractère problématique d'une évaluation globale et partagée de la situation et de ses besoins ;
- Les incapacités ou difficultés constatées par les différents professionnels (sanitaire, social, médico-social, scolaire) à mettre en œuvre, avec les personnes, une stratégie globale d'intervention partagée sur un territoire de vie donné.

L'utilisation du terme « situation de handicap complexe » renvoie donc aux « formes spécifiques d'interdépendance entre les individus » qui inclut différents acteurs, leurs interactions et le cadre qui les entoure.

Les projets proposés pourront porter sur tous les âges de la vie, dans tous les domaines de vie¹ selon les axes suivants :

➤ **Axe A - Limitations d'activités et besoins de compensation**

Cet axe aborde **les altérations de capacités ou limitations d'activités** spécifiquement liées aux maladies rares, les stratégies de compensation mises en place par les personnes concernées et l'impact des ressources individuelles et collectives sur la dimension de la compensation. Les projets sélectionnés permettront de mieux comprendre les limitations fonctionnelles dans la vie quotidienne de la personne, dans ses différents domaines de vie (professionnel, familial, social, personnel), ses capacités d'expression et de communication.

A titre d'exemples :

- *Quelles sont les particularités directement en lien avec les maladies rares des situations de limitation d'accès aux apprentissages aux différents âges de la vie et d'orientation professionnelle ?*
- *Quelles limitations sont observées dans les fonctions liées aux apprentissages (scolarité et vie professionnelle) et quelles sont les difficultés rencontrées dans la mise en œuvre de la compensation ?*
- *En quoi les contraintes et les besoins auxquels est confrontée la personne dans ses choix et modalités d'habitat sont-ils spécifiques aux maladies rares ?*
- *En quoi les situations de handicaps complexes liés aux maladies rares entraînent-elles des besoins de compensation différents pour l'accès à des activités sociales ?*
- *Comment mieux anticiper l'évolution de l'enfant et/ou de l'adulte concerné par une maladie rare pour construire son parcours de vie (obstacles, difficultés, leviers) ?*
- *Quels sont les dispositifs qui permettraient de mieux évaluer les capacités et ressources de la personne pour construire son projet de vie ?*
- *Quelle est la place des familles dans les réponses au besoin de compensation de la personne avec une maladie rare ?*

➤ **Axe B - Participation sociale**

La participation sociale renvoie à l'implication sociale des personnes et à leurs interactions avec les autres. La participation sociale correspond à la pleine réalisation des habitudes de vie, résultant de l'interaction entre les facteurs personnels (les déficiences, les incapacités et les autres caractéristiques personnelles) et les facteurs environnementaux (les facilitateurs et les obstacles). La notion définit également le sentiment de pouvoir se réaliser, à travers la satisfaction de ses aspirations, mais aussi grâce au développement de son pouvoir d'agir (empowerment).

A titre d'exemples, les projets pourraient traiter :

- *des obstacles ou difficultés dans les relations avec l'environnement et/ou avec les pairs liés aux différents effets de la maladie (stigmates physiques, altération des fonctions de communication, etc.) ;*

¹ Curie, J., & Hajjar, V. (1987), *Traité de Psychologie du travail*, p. 37-55. Paris: PUF.

- *des modalités de réponses et des liens entre acteurs de la prise en charge et de l'accompagnement ;*
- *de la compréhension, de l'acceptation et du regard porté sur la personne en situation de handicap ;*
- *des stratégies de compensation mises en place par la personne ou son environnement pour favoriser la participation sociale ;*
- *des effets sur la fratrie ou les relations intergénérationnelles d'un membre atteint d'une maladie rare (notamment dans le cas des maladies génétiques) ;*
- *du rôle des associations dans le soutien des familles et l'appui à la participation sociale de la personne.*

➤ **Axe C - Droit des personnes**

Les maladies rares peuvent impacter 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 et sa dignité¹, comme sa protection si elle 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 et valeurs et, le cas échéant, comment les acteurs de la prise en charge peuvent prendre en compte ces spécificités tout en respectant les dispositifs existants. La valorisation de ces travaux permettra de (i) faciliter l'accès des personnes malades à l'ensemble des mesures et organisations de droit commun (ii) éclairer les politiques publiques sur les inégalités ou les difficultés en matière d'accès aux dispositifs auxquelles les malades sont confrontés.

A titre d'exemples les projets pourraient traiter :

- *du respect du consentement éclairé en cas d'évolution des modalités d'accompagnement ;*
- *des choix en matière de parentalité ;*
- *de la prise en compte de l'accès au droit des personnes par la création de dispositifs innovants d'action sociale et médico-sociale ;*
- *de l'importance de la qualité de l'information et de son mode de diffusion dans la prise de décision.*

Les approches spécifiquement biomédicales ou traitant de techniques de rééducation sont hors du champ de cet appel à projets.

Les projets ne mobilisant pas majoritairement des expertises en sciences humaines et sociales sont hors du champ de cet appel à projets.

¹ *Droit de visite, de téléphoner, de correspondre, et d'entretenir des relations strictement privées, qui ne nuisent ni à sa personne, ni à sa santé ; droit à l'information et celui de prendre les décisions concernant sa santé, sauf urgence.*

3 – Critères d'éligibilité

Projets proposés

Les projets proposés devront formuler explicitement une question de recherche traitant des problématiques de handicap spécifiquement liées à une ou des maladies rares de l'enfant et/ou de l'adulte. Les porteurs de projet devront démontrer en quoi leur recherche répond à cet enjeu.

Les travaux pourront consister en des recherches 'observation' et/ou des recherches 'intervention'. Dans le cas de recherches observationnelles, le bénéfice pour le malade devra être explicitement détaillé.

Pour l'ensemble des thématiques, les recherches peuvent reposer sur des méthodologies très variées, y compris des récits de vie, des biographies de personnes et de leur entourage et des descriptions de leurs trajectoires. Elles peuvent également inclure une dimension comparative internationale.

Les résultats obtenus devront être transposables à d'autres pathologies. Les projets transversaux s'intéressant à plusieurs maladies rares ou impliquant plusieurs disciplines des sciences humaines et sociales seront évalués avec attention par le comité de sélection, sans pour autant préjuger de la qualité générale du projet.

Composition des équipes

Cet 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 la prise en charge médicale (centres de référence, de compétences, experts en maladies rares).

Les projets devront impérativement associer une équipe de recherche¹ en sciences humaines et sociales, et une association s'il en existe une (association de malades, association médico-sociale ou autre).

Le projet devra expliciter ce qui garantit l'accès au terrain et la faisabilité de l'inclusion prévue, qu'il s'agisse d'inclure dans le protocole d'étude des patients, d'autres personnes physiques ou des institutions.

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 statutaire et/ou un professionnel, relevant d'un organisme de recherche² 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.

¹ **Équipe de recherche** : équipe au sens administratif, dépendante d'un organisme de recherche

² **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.

Liens d'intérêt

Toute participation à cet appel à projets, en tant que co-publiant, d'un membre du groupe de travail de la Fondation maladies rares devra être rapportée au groupe de travail. Les membres concernés seront exclus des discussions de sélection des projets.

4 – Financement

Cet appel à projets de recherche prévoit un soutien financier maximum de 100 000 € par projet pour une durée de 2 ans. 50% du financement accordé sera versé par année.

Le financement peut couvrir les dépenses de personnel, d'équipement, de fonctionnement, et de mission, à la condition qu'elles soient entièrement et exclusivement dédiées au projet.

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. Le coordinateur principal assurera la gestion des fonds alloués, dont 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 sélection et calendrier

La demande s'effectue en ligne via le portail des appels à projets de la Fondation maladies rares.

Vous êtes invités à créer un compte sur le portail du candidat afin de compléter le formulaire et soumettre votre projet.

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

1 – présélection sur lettre d'intention avec estimation budgétaire, évaluée par le groupe de travail de la Fondation maladies rares ;

2 – sélection sur dossier complet avec budget détaillé par le groupe de travail de la Fondation sur la base des évaluations rendues par deux experts externes indépendants.

Calendrier prévisionnel :

- 25 avril 2016 17h : date limite de soumission des lettres d'intention
- fin mai 2016 : résultat de la présélection
- 12 juillet 2016 17h : date limite de soumission des dossiers complets
- quatrième trimestre 2016 : annonce des lauréats.

6 – Suivi scientifique et financier

Un compte-rendu scientifique et financier devra être produit à mi-parcours. L'avancement du projet ainsi que le respect du calendrier et du budget conditionneront le versement de la deuxième tranche de financement. Un rapport final de recherche, accompagné d'un résumé grand public, devra être produit à la fin du projet.

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 seront invités, le cas échéant, à présenter leurs résultats finaux lors d'une journée scientifique dédiée.