



## Appel à projets de recherche 2014 « SHS & MR »

*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 troisième 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).

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, Politique, Économie, Gestion, Psychologie, Philosophie, Sociologie, Démographie, Ethnologie, Anthropologie, Histoire, Géographie, Urbanisme, Education, Information et communication, Epistémologie, Sciences et Techniques des Activités Physiques et Sportives...).

*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* ».

Trois notions apparaissent centrales dans la notion de handicap :

- **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). La notion interpelle particulièrement le droit à la parole, à l'expression des personnes (notamment quand celle-ci est limitée) et à la négociation.
- **L'Accessibilité** : c'est à dire rendre accessibles les différents domaines participant du bien-être social 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, afin de favoriser ses droits à une pleine citoyenneté, à une vie autonome, à l'égalité des chances et à une participation active.
- **Le 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'OMS<sup>1</sup>), 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. Ces derniers affectent 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 2000<sup>2</sup>. On dénombre aujourd'hui environ 7000 maladies rares<sup>3</sup>. 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.

La faible prévalence de ces maladies explique le faible nombre de centres experts de ces pathologies, de connaissances médicales, sociales et psychologiques spécifiques et de travaux de recherche. Ces connaissances limitées ralentissent l'émergence de nouvelles thérapies : aucun traitement étiologique n'existe pour la grande majorité des maladies rares, qui ne disposent, au mieux, que de traitements symptomatiques.

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

---

<sup>1</sup> Organisation Mondiale de la Santé

<sup>2</sup> 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)

<sup>3</sup> [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

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 vie<sup>1</sup>.

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 elles<sup>2</sup>. 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 tous les aspects du parcours de vie des patients.**

La Fondation maladies rares<sup>3</sup>, organisme privé à but non lucratif, a été créée en 2012 dans le cadre du second Plan National Maladies Rares<sup>4</sup>. 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 fondateurs<sup>5</sup>, la Fondation a pour objectif de contribuer à (i) comprendre les maladies rares, (ii) développer de nouveaux traitements, (iii) améliorer le parcours de vie des personnes malades.

C'est dans le cadre de ce dernier axe 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'Autonomie<sup>6</sup>.

## **2 - Périmètre de l'appel à projets**

Les projets de recherche devront traiter des problématiques des personnes concernées par des situations complexes de handicaps<sup>7</sup> **spécifiques** aux maladies rares (spécifique en comparaison d'une même situation de handicap liée à une maladie plus fréquente). L'appel à projets se focalise sur les thèmes du parcours et de la participation sociale à différentes « périodes » et transitions de vie de la personne<sup>8</sup>.

<sup>1</sup> Maladies Rares Info Services - 198 personnes malades interrogées.

<sup>2</sup> On-line Mendelian Inheritance in Man (OMIM): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/mimstats.html>

<sup>3</sup> [www.fondation-maladiesrares.org](http://www.fondation-maladiesrares.org)

<sup>4</sup> PNMR2 : <http://www.sante.gouv.fr/le-plan-national-maladies-rares-2011-14-une-ambition-renouvelee.html>

<sup>5</sup> AFM-Téléthon, Alliance Maladies Rares, Inserm, la Conférence des Directeurs Généraux de CHU, la Conférence des présidents d'université

<sup>6</sup> <http://www.cnsa.fr>

<sup>7</sup> 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.

<sup>8</sup> Rapport d'activité annuel 2012 de la CNSA, page 33.

Une attention toute particulière sera portée aux projets pluridisciplinaires. Les projets ne devront pas traiter le cas spécifique d'une maladie rare mais devront aborder la/les particularité(s) de la situation de handicap dans le contexte de maladies rares, en regroupant des maladies rares qui partagent des problématiques similaires.

Les projets proposés pourront porter sur tous les âges de la vie, dans tous les domaines de vie<sup>1</sup> selon les axes suivants :

➤ **Axe A - Limitations d'activités (besoins de compensation) :**

Cet axe aborde **les altérations de capacités ou limitations d'activités** spécifiquement liées aux maladies rares (par opposition au même handicap généré par une maladie fréquente), les stratégies de compensation mises en place par la personne et l'impact des ressources individuelles et collectives. 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 ?*
- *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) ?*

➤ **Axe B - Participation sociale**

**La participation sociale renvoie à l'implication sociale des personnes et à leurs interactions les unes avec les autres.** Elle correspond dans le champ du handicap 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 désirs, mais aussi grâce à la possibilité d'avoir un impact sur son environnement, sur les obstacles ou les facilitateurs, d'être acteur pour pouvoir construire son environnement de vie.

*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 stigmates de la maladie visible (cutané, moteur, etc...) ou invisible (communication, lenteur de réactions, difficulté de repérage dans l'espace, dans le temps etc...),*
- *de la compréhension, de l'acceptation et du regard porté par les pairs sur la personne en situation de handicap du fait de maladies rares,*

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

- *des stratégies de compensation en lien avec les conséquences des maladies rares, mises en place par la personne ou son environnement pour favoriser la participation sociale,*
- *des effets sur la fratrie ou dans les relations intergénérationnelles d'un membre atteint d'une maladie rare (par exemple 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 particularités intrinsèques aux maladies rares amenant à un handicap peuvent impacter les **processus de décision** à des moments charnières du parcours de vie. En soulignant la tension entre besoin de protection et respect des **libertés fondamentales** de la personne et de sa dignité<sup>1</sup>, elles posent également la question de la **décision pour autrui**. La prise en compte de l'ensemble des facteurs de compréhension de la situation, l'implication des proches et des professionnels, les souhaits et volonté de la personne elle-même apparaissent essentiel dans le processus de décision. Par ailleurs, les principes et valeurs que sont **l'autonomie**, la **protection** et la **citoyenneté** requièrent un accès de tous au droit commun, en envisageant, quand cela est nécessaire, une complémentarité des dispositifs<sup>2</sup>.

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 en matière d'accès aux dispositifs auxquelles les malades sont confrontés.

*A titre d'exemples les projets pourraient traiter :*

- *de l'impact du pronostic sur le choix de parentalité ou d'adoption,*
- *de l'impact de l'âge et des limitations de capacité à venir sur un changement de modalité d'accompagnement ou de prise en charge,*
- *des effets de l'évolution de la maladie sur les choix résidentiels, scolaires, familiaux...,*
- *de la création de dispositifs innovants d'action sociale et médico-sociale favorisant l'autonomie,*
- *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.**

<sup>1</sup> 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.

<sup>2</sup> Priorité donnée au droit commun dans tous les domaines, adaptation du droit commun quand c'est nécessaire, mise en place de dispositifs spécifiques quand le droit commun ne suffit pas.

### **3 – Critères d'éligibilité**

#### **Projets proposés**

Les projets proposés devront formuler explicitement une question de recherche traitant des problématiques de handicap spécifiquement liées aux 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 transférables à d'autres pathologies. Le comité de sélection sera particulièrement sensible aux projets transversaux s'intéressant à plusieurs maladies rares et/ou impliquant plusieurs disciplines des sciences humaines et sociales, 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 recherche<sup>1</sup> en sciences humaines et sociales, et une association s'il en existe une (association de malades, association médico-sociale ou autre). Par ailleurs le porteur de projet devra démontrer l'accès aux patients sans que cet accès soit limité à l'adhésion à une association.

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 recherche<sup>2</sup> 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 « SHS & MR » de la Fondation maladies rares.

#### **Liens d'intérêt**

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

---

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

<sup>2</sup> **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.

## **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**

Le guide du candidat et le formulaire de lettre d'intention sont disponibles :

- sur le site de la Fondation maladies rares : [www.fondation-maladiesrares.org](http://www.fondation-maladiesrares.org)
- sur demande par mail à [shs-mr@fondation-maladiesrares.com](mailto:shs-mr@fondation-maladiesrares.com)

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

- 1 – présélection sur lettre d'intention avec estimation budgétaire, évaluée par le groupe de travail « SHS & MR » de la Fondation maladies rares
- 2 – sélection sur dossier complet avec budget détaillé, évalué par deux experts externes indépendants.

Calendrier prévisionnel :

- **12 janvier 2015** à minuit : retour des lettres d'intention
- 02 mars 2015 : annonce des lettres d'intention présélectionnées
- 30 mars 2015 : retour des dossiers complets
- troisième trimestre 2015 : 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.