



## **Premier appel à projets de recherche 2013 'Sciences humaines et sociales et maladies rares'**

La Fondation maladies rares lance un premier appel à projets portant sur les Sciences humaines et sociales dans le champ des maladies rares.

Cet appel à projets est soutenu par la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie et la Direction Générale de la Santé.



Il vise à augmenter les connaissances sur les conséquences individuelles et sociales des maladies rares, notamment en termes de réduction de participation sociale et de handicap, dans une perspective d'amélioration de la prise en charge et de l'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares dans tous les aspects de leur vie et de leur parcours de santé.

Ce programme a pour objectif de stimuler les collaborations entre chercheurs en sciences humaines et sociales, experts de la prise en charge médicale (centre de référence et de compétences), experts de l'accompagnement social et médico-social, et idéalement une ou plusieurs associations de malades pour chaque projet de recherche.

L'ensemble du champ des sciences humaines et sociales est couvert par cet appel à projets (sociologie, économie, droit, psychologie, sciences du langage, démographie, anthropologie, sciences de la cognition, sciences politiques, sciences de l'éducation, philosophie...).

Mots clés : maladies rares, handicap, errance diagnostique, annonce, qualité de vie, satisfaction des usagers, recherche intervention, accompagnement, parcours de vie, entourage, éducation, scolarité, parcours professionnel, éthique, information, droit des personnes.

## A - Délimitation du champ de l'appel à projets de recherche

### 1- Qu'est ce qu'une maladie rare ?

Une maladie est dite rare lorsqu'elle n'affecte pas plus d'un individu sur 2000<sup>1</sup>. On dénombre aujourd'hui entre 6000 et 8000 maladies rares avec une prévalence combinée d'environ 1 personne sur 20. En France, on estime ainsi à environ 3 millions le nombre de malades - et de familles - concernés par une maladie rare. Ce nombre se situe entre 27 et 36 millions de personnes en Europe, touchant entre 6 et 8% de la population au cours de sa vie. Les maladies rares sont généralement sévères, chroniques, handicapantes et engagent souvent le pronostic vital ; dans plus de la moitié des cas elles se développent dès l'enfance, et on estime qu'elles sont à l'origine de plus de 30% de la mortalité infantile. Actuellement, aucun traitement étiologique n'existe pour la grande majorité des maladies rares, les patients devant le plus souvent faire face à la maladie avec, au mieux, des traitements symptomatiques.

Pour 80 à 85% d'entre elles, les maladies rares ont une origine génétique, avec majoritairement un seul gène en cause. Les gènes en cause ont été identifiés dans environ 3000 d'entre elles<sup>2</sup>, laissant un nombre au moins équivalent sans identification des bases génétiques. Par ailleurs, concernant les maladies rares génétiques pour lesquelles les gènes critiques ont été mis en évidence, la fonction de ceux-ci ainsi que les mécanismes physiopathologiques associés ne sont à ce jour identifiés que pour une part minoritaire de ces maladies, limitant ainsi le développement de thérapeutiques adaptées. Ces dernières années ont vu l'émergence d'un certain nombre de thérapeutiques ciblées basées sur la substitution de protéines déficientes par des approches pharmacologiques, ou encore la correction de défauts génétiques par thérapie génique et/ou cellulaire; des essais cliniques sont en cours, mais trop peu de malades peuvent encore à ce jour y participer et en bénéficier.

Dans ce contexte, les maladies rares constituent un véritable enjeu de santé publique et un domaine dans lequel la recherche se doit d'occuper une place prioritaire afin d'améliorer les conditions du diagnostic, d'évaluer des modalités de prise en charge et d'accompagnement et d'étudier les conséquences de la maladie rare sur les différents aspects de la vie des patients, de leur famille et de leur entourage afin d'améliorer la prise en charge des personnes malades dans la globalité de leur parcours de soin et de vie.

Pour de plus amples informations sur les maladies rares : [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

---

<sup>1</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>2</sup> On-line Mendelian Inheritance in Man (OMIM): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/mimstats.html>

## 2- Les problématiques spécifiques des maladies rares

Le contexte de maladie rare confère des spécificités au parcours diagnostique du malade et à sa prise en charge.

Caractéristiques des maladies rares	Spécificité associée
Faible prévalence de chaque maladie	Connaissance médicale et recherche hétérogènes voire insuffisantes Isolement des malades
Dispersion géographique des malades	Difficulté d'inclusion dans les essais cliniques
Maladies syndromiques et hétérogénéité clinique	Prise en charge médicale multidisciplinaire Difficulté à anticiper l'évolution clinique Incertitude pronostique Remise en questions du projet familial
Difficulté à poser un diagnostic et absence de traitement curatif pour la plupart d'entre elles	Errance diagnostique de plusieurs années le plus souvent Perte de chance Absence de reconnaissance du statut de personne malade
Risque de récurrence familiale	Retentissement personnel et familial de la transmission génétique pour la personne malade et pour son entourage Remise en questions du projet de vie de la personne et/ou de ses descendants
Peu de centres d'experts	Patient expert de sa maladie Diversité et qualité variable des sources d'information Difficulté du parcours médical, social et médico-social car rarement adapté en proximité (inégalités territoriales)

Quelques chiffres clés issus du rapport 2011 de l'Observatoire des maladies rares (sur 198 personnes malades interrogées) :

- L'errance diagnostique est longue : plus de 3 ans pour la moitié des malades sans diagnostic.
- Le nombre de médecins consultés est important en l'absence de diagnostic : la moitié des participants à l'enquête déclare avoir consulté de 2 à 5 médecins en cabinet et autant en milieu hospitalier.

- 46% des répondants déclarent que des erreurs ont été faites dans le cadre de la recherche de diagnostic.
- 45% des interrogés indiquent que leur état de malade n'est pas reconnu par l'entourage en l'absence de diagnostic.
- Environ 2/3 des personnes considèrent que leur état de santé s'est dégradé en l'absence de diagnostic.

## B - Thématiques de l'appel à projets

Les recherches à mener devront décrire les problématiques spécifiques des patients atteints de maladies rares et évaluer les modalités d'organisation de la filière de soin (modalités, méthodes et outils) afin d'améliorer la prise en charge et le parcours de vie de la personne malade. Ces travaux contribueront également à éclairer les politiques publiques sur les inégalités en matière d'accès aux dispositifs auxquelles les malades sont confrontés. Ces travaux auront pour objectif de faciliter l'accès des personnes malades à l'ensemble des mesures et organisations de droit commun.

Cet appel à projets est consacré aux trois axes thématiques suivants :

### a. **Le parcours diagnostique : la recherche du diagnostic, l'annonce de la maladie, du handicap et la prise en charge de la personne malade et de son entourage**

Sont attendus ici des projets visant à identifier les déterminants des parcours des patients, souvent longs et difficiles du fait de l'errance diagnostique puis de prise en charge, les déterminants des conséquences de la maladie sur la qualité de vie des patients. Pourront être abordées les questions de l'annonce du diagnostic, de l'hérédité de la maladie, du handicap, ainsi que les facteurs améliorant la qualité de l'annonce. Sont concernés les thèmes de l'accompagnement et de la prise en charge de la personne et de son entourage au regard de la continuité de son parcours.

Mots clés : errance diagnostique, annonce du diagnostic, politique de prise en charge, impact individuel et sociétal, formes d'interaction, sphère médico-sociale, organisation territoriale, coordination sanitaire et sociale, , qualité de vie, formation des aidants, parcours de soin.

**b. Nouvelles technologies en génétique : conséquences sur l'information, la protection et la prise en charge des personnes malades**

Ces dernières années, l'avènement des nouvelles technologies dans l'exploration du génome impose de nouvelles réflexions d'un point de vue éthique, sociétal, économique et juridique sur les usages possibles de ces techniques, la qualité et la diffusion de l'information aux patients. Les informations indispensables à procurer aux malades et à leur famille requièrent l'élaboration de documents de consentement adaptés, ainsi que leur harmonisation entre les centres en France et en Europe.

Mots clés : convergence de technologies, acceptabilité des innovations, transformation des savoirs, systèmes de règles et de normes, risques individuels et risques collectifs, expertises adaptées, biotechnicisation de la médecine, éthique et génétique, applications juridiques, droit à l'information, consentement.

**c. Parcours éducatif, social et professionnel des personnes atteintes de maladies rares**

Les principes et valeurs que sont l'autonomie, la protection, la citoyenneté guident l'action sociale et médico-sociale, requérant pour l'ensemble des publics, quelles que soient leurs difficultés, un accès de tous au droit commun et ce en envisageant une complémentarité des dispositifs : 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. Les projets proposés viseront à identifier et analyser les éventuelles spécificités des situations des patients atteints de maladies rares au regard des principes et valeurs du secteur médico-social, et le cas échéant, comment les acteurs de la prise en charge peuvent prendre en compte ces spécificités tout en respectant ces principes d'intervention

Mots clés : Handicap, restriction d'activités, participation sociale, trajectoires de vie, égalité ou inégalité, choix individuel, organisation sociale, vulnérabilité et lien social, accès et maintien dans l'emploi.

### C – Thématiques hors champ

Tout projet ne s'intéressant pas à une ou plusieurs maladies rares suivant la définition indiquée en page 2.

### D – Critères d'éligibilité

- L'appel à projets de recherche s'adresse à la fois aux chercheurs en Sciences humaines et sociales, aux professionnels de la prise en charge médicale (centres de référence et centres de compétences), aux professionnels de l'accompagnement social et médico-social. Il s'agit d'encourager des collaborations afin de favoriser le partage d'expertises. Un intérêt tout particulier sera porté aux projets de recherche associant ces différents acteurs ainsi qu'une ou plusieurs associations de malades.
- Les projets financés peuvent être des recherches 'observation' et/ou des recherches 'intervention'. Une attention toute particulière sera portée à ces dernières.
- Les projets pourront être réalisés sous la responsabilité scientifique d'un chercheur statutaire et/ou d'un professionnel relevant d'un organisme de recherche<sup>3</sup>,
- Tous les projets doivent être portés par un chercheur exerçant en France.
- L'investigateur principal du projet doit être impliqué au moins à 25% de son temps dans le projet soutenu.
- Le porteur de projet ne doit pas être membre du groupe de travail 'Sciences humaines et sociales & maladies rares' de la Fondation maladies rares sans toutefois exclure les équipes des membres de ce groupe de travail. Dans ce cas de figure, le processus d'évaluation exclura le ou les membres présentant un lien d'intérêt.

### E – Financement

Cet appel à projets de recherche prévoit un soutien financier à hauteur de 100 000€ maximum par projet pour une durée de 2 ans (50% du financement accordé sera versé par année). Ce financement pourra couvrir les dépenses de fonctionnement et de personnel si ce dernier est dédié au projet.

---

<sup>3</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.



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

L'organisme gestionnaire ne pourra pas prélever de frais de gestion sur le montant accordé.

Une convention sera établie entre l'organisme de gestion du programme de recherche et la Fondation maladies rares.

#### F – Modalités de sélection et calendrier

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

L'appel à projets se déroulera en deux étapes :

- Envoi d'une lettre d'intention comportant également une estimation budgétaire suivant le modèle fourni.
- Envoi du projet complet et d'un budget détaillé au moyen du dossier de candidature fourni, après information au porteur de la présélection de son projet.

Pour ce premier appel à projets 'Sciences humaines et sociales & maladies rares', le calendrier est établi comme suit :

- Date limite de réception des lettres d'intention : 11 février 2013 à minuit. La soumission devra être effectuée par courrier électronique uniquement à l'adresse : [shs-mr@fondation-maladiesrares.com](mailto:shs-mr@fondation-maladiesrares.com)
- Résultats de la présélection annoncés aux porteurs de projets : début mars 2013.
- Date limite de réception des dossiers complets : 29 avril 2013 à minuit par courrier électronique. Trois exemplaires papier, comportant la signature originale du porteur de projet devront également être adressés par courrier à l'adresse : Fondation maladies rares, Division Sciences humaines et sociales, 96 rue Didot, Plateforme Maladies Rares, 75014 Paris.
- La liste des projets lauréats sera diffusée sur le site internet de la Fondation maladies rares fin juin 2013.

## **Annexe 1 : Exemple de projets recevables par thème**

*Ces éléments sont indicatifs et ne constituent que des exemples.*

### **a- Le parcours diagnostique : la recherche du diagnostic, l'annonce et la prise en charge de la personne malade et de son entourage**

Les recherches pourraient **par exemple** porter sur :

- 'L'étude de l'impact psychologique et social de la phase d'errance diagnostique chez la personne malade et son entourage'
- 'L'évaluation de l'intervention d'un psychologue lors de l'annonce du diagnostic auprès du patient et de l'équipe soignante'
- 'L'étude du parcours des personnes malades et de leur entourage (prise en charge médicale, sociale, médico-sociale...)'
- 'Les conséquences de l'absence de diagnostic en matière d'accompagnement social et médico-social'

### **b- Usage possible des nouvelles technologies en génétique et conséquences sur l'information, la protection et la prise en charge des personnes malades**

Les recherches pourraient **par exemple** porter sur :

- 'Spécificité de la communication de résultats obtenus grâce aux nouvelles technologies de génomique à haut débit (exomes, génomes entiers...)'
- 'L'information apportée au malade, sa compréhension et son appropriation'
- 'Enjeux du partage des données personnelles de la personne malade avec ses proches'
- 'La protection des personnes dans le cadre juridique classique et son adaptation aux personnes malades'

### **c- Parcours éducatif, social et professionnel des personnes atteintes de maladies rares**

Les recherches pourraient **par exemple** porter sur :

- 'Analyse des parcours scolaires et professionnels et identification des leviers et des freins.'
- 'Les modalités d'adaptation du dispositif de droit commun pour permettre un accès égal à l'école et/ou à l'emploi.'



## Annexe 2 : Composition du groupe de travail ayant contribué à la rédaction de cet appel à projets

Nom	Spécialité
Pascal Auquier	Santé Publique
Amaria Baghdadli	Pédo-psychiatre
Gilles Bloch	Fondation maladies rares
Anne Cambon-Thomsen	Epidémiologie et Santé Publique
Anne Caron-Déglise	Magistrate
Bertrand Dalle	Conseil et Recherche
Diana Désir-Parseille	Fondation maladies rares
Patrice Dosquet	Direction Générale de la Santé
Christophe Duguet	AFM-Téléthon
Marcela Gargiulo	Psychologue clinicienne
Alain Giani	Sociologue
Céline Hubert	Fondation maladies rares
Florence Jusot	Economiste de la Santé
Odile Kremp	Orphanet
Julia Kristeva	Psychanalyste et Philosophe
Nicolas Lévy	Fondation maladies rares
Hélène Marie	Caisse nationale pour la Solidarité et l'Autonomie
Annick Martin	Caisse nationale pour la Solidarité et l'Autonomie
Grégoire Moutel	Chercheur en Ethique
Gérard Nguyen	Interniste, association de patients
Eva Toussaint	Psychologue clinicienne
Andoni Uritzberrea	Myologue
Joëlle Vailly	Sociologie
Viviane Viollet	Alliance Maladies Rares
Philippe Zarifian	Sociologue