

Appel à projets de recherche 2013 'Sciences humaines et sociales et maladies rares'

La Fondation maladies rares lance un second 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 limitation d'activités et de restriction de participation sociale, dans une perspective d'amélioration de la prise en charge et de l'accompagnement des personnes dans tous les aspects de leur vie et de leur parcours de santé.

Cet appel à projets a pour objectif de stimuler les collaborations entre chercheurs en sciences humaines et sociales, experts de la prise en charge médicale (centre de référence, centre de compétences et tout centre expert), 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, etc.).

Mots clés : maladies rares, handicap, sciences humaines, sciences sociales, errance diagnostique, annonce, qualité de vie, satisfaction des usagers, recherche interventionnelle, accompagnement, parcours de vie, participation à la vie en société, 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 2000¹. 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 elles², laissant un nombre au moins équivalent sans identification des bases génétiques. Par ailleurs, la connaissance des gènes impliqués, si elle ouvre la perspective de diagnostic génétique, ne s'accompagne pas pour autant de thérapeutique ciblée et n'apportant pas encore de réponse en termes d'amélioration du parcours de vie.

Dans ce contexte, les maladies rares constituent un véritable enjeu de santé publique et un domaine dans lequel la recherche en sciences humaines et sociales doit occuper une place prioritaire afin d'étudier les conséquences de la maladie rare sur les différents aspects de la vie des personnes, de leur famille et de leur entourage, d'améliorer notamment les conditions du diagnostic et les modalités de traitement et d'accompagnement.

Pour de plus amples informations sur les maladies rares :

www.fondation-maladiesrares.org

www.orpha.net

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.

¹ 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)

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

Caractéristiques des maladies rares	Spécificité associée
Faible prévalence de chaque maladie	Connaissance médicale et recherche hétérogènes voire insuffisantes Conséquences sur les parcours de vie Isolement des malades
Dispersion géographique des malades	Accès géographique inégal à l'expertise (médicale et médico-sociale)
Maladies syndromiques et hétérogénéité clinique	Difficulté à anticiper l'évolution clinique Incertitude pronostique Accompagnement pluridisciplinaire (médical, social éducatif, pédagogique, etc.)
Difficulté à poser un diagnostic et absence de traitement curatif pour la plupart d'entre elles	Errance diagnostique de plusieurs années le plus souvent Représentations de l'état de santé en l'absence de diagnostic
Risque de récurrence familiale	Retentissement personnel et familial de la transmission génétique pour la personne malade et pour son entourage Remise en question du projet de vie de la personne et/ou de ses descendants
Peu de centres d'experts	Personne malade experte de sa situation Rôle majeur des associations de malades Diversité et qualité variable des sources d'information Difficulté du parcours médical, social et médico-social car difficulté d'accès à l'expertise

Quelques chiffres clés issus du rapport 2011 de l'Observatoire des maladies rares (Maladies Rares Info Services, 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 de recherche

Les projets proposés devront décrire les problématiques spécifiques des personnes atteintes d'une maladie rare dans tous les domaines de la vie, dans le but :

- d'améliorer l'organisation de la filière de soin (modalités, méthodes et outils) ;
- d'améliorer le parcours de vie de la personne en étudiant ses besoins particuliers en matière notamment d'éducation d'accompagnement, d'accès au droit commun et aux droits spécifiques.

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 à l'ensemble des mesures et organisations de droit commun.

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

a. Le parcours de soin et de vie : la recherche du diagnostic, l'annonce de la maladie, le handicap, le traitement médical et l'accompagnement de la personne et de son entourage

Sont attendus ici des projets visant à identifier les déterminants des parcours des personnes : rôle de l'errance diagnostique et thérapeutique, les déterminants des conséquences de la maladie sur la participation et la qualité de vie des personnes et de leur famille. Pourront être abordées les questions de l'annonce du diagnostic, de l'hérédité de la maladie, du handicap, ainsi que les facteurs améliorant la participation et la qualité de vie des personnes. 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, aspects médico-économiques de la prise en charge.

b. Nouvelles technologies en génétique : conséquences sur l'information, la protection juridique, les nouvelles pratiques et les coûts de 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, l'impact sur les parcours de soin et de vie, la qualité et la diffusion de l'information aux personnes.

Les informations indispensables à procurer aux malades et à leur famille requièrent l'élaboration de documents et de méthodes adaptés, afin d'obtenir une pleine participation des personnes à leur choix de vie ainsi que des modalités éventuelles de protection juridique adaptées à leurs besoins.

Mots clés : éthique et génétique, applications juridiques, droit à l'information, consentement, droit des personnes, aspects médico-économiques de la prise en charge, convergence de technologies, acceptabilité des innovations, transformation des savoirs, systèmes de règles et de normes, risques individuels et risques collectifs, expertises adaptées.

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

Les principes et valeurs que sont l'autonomie, la protection juridique, la citoyenneté guident l'action sanitaire, sociale et médico-sociale, requérant pour l'ensemble des publics, quelles que soient leurs difficultés, un accès de tous au droit commun. Ceci doit être envisagé dans le cadre d'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 personnes atteintes d'une maladie rare au regard des principes et valeurs énoncés ci-dessus et, le cas échéant, comment l'ensemble des acteurs peuvent prendre en compte ces spécificités tout en respectant ces principes d'intervention.

Mots clés : handicap, limitations d'activités, participation sociale, trajectoires de vie, équité, choix individuel, organisation sociale, vulnérabilité et lien social, école, accessibilité, accès et maintien dans l'emploi, droit des personnes, études médico-économiques.

C – Thématiques hors champ

Tout projet ne s'intéressant pas à des conséquences spécifiques d'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, centres de compétences et centres experts), aux professionnels de l'accompagnement social et médico-social. Il s'agit de privilégier 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 devront être réalisés sous la responsabilité scientifique d'un chercheur statutaire et/ou d'un professionnel occupant un poste permanent relevant d'un organisme de recherche³.
- 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.
- L'investigateur principal du 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.

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

³ 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.



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) ou sur demande par mail à 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 à l'investigateur principal de la présélection de son projet.

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

- Date limite de réception des lettres d'intention : 28 octobre 2013 à minuit. La soumission devra être effectuée par courrier électronique uniquement à l'adresse : shs-mr@fondation-maladiesrares.com
- Résultats de la présélection annoncés à l'investigateur principal du projet : début décembre 2013.
- Date limite de réception des dossiers complets : 3 février 2014 à minuit par courrier électronique. Trois exemplaires papier, comportant la signature originale de l'investigateur principal du 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 dans le courant du mois d'avril 2014.