

# SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES & MALADIES GÉNÉTIQUES RARES

APPEL À PROJETS

*Imagine 2023*

Créé en 2007 sous la forme d'une fondation de coopération scientifique ayant pour membres fondateurs l'Assistance Publique-Hôpitaux de Paris (AP-HP), l'Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm), l'Université Paris Descartes, l'Association française contre les myopathies (AFM), la Fondation Hôpitaux de Paris-Hôpitaux de France et la Mairie de Paris, **l'Institut Imagine** (<http://www.institutimagine.org/en>) est un institut de recherche et de soin, leader au plan international dans le domaine des **maladies génétiques rares**. Il a été labellisé Institut Hospitalo-Universitaire (IHU) en 2011 en reconnaissance de ses activités de recherche translationnelles, et Institut Carnot en 2020 en reconnaissance de son engagement à développer fortement ses activités de recherche partenariale avec le monde socio-économique.

Ses missions - recherches centrées sur le patient, soins innovants, formation et transfert de technologie - ont pour but commun de **proposer et développer les solutions diagnostiques et thérapeutiques attendues par les patients et leurs familles**. L'Institut réunit une **masse critique d'experts entièrement dédiés aux maladies génétiques rares** : 1000 chercheurs, médecins, ingénieurs et techniciens, personnels paramédicaux, professionnels de l'innovation thérapeutique œuvrent autour des patients, en un même lieu sur le campus hospitalo-universitaire de Necker-Enfants malades.

**L'Institut Imagine via son comité de pilotage WP7 « Sciences humaines et sociales et rôle sociétal de l'Institut » lance en 2023 son troisième appel à projets « Sciences humaines et sociales & maladies génétiques rares ». Cet appel à projets vise à décrypter les conséquences individuelles, familiales et sociétales liées aux maladies rares afin d'améliorer le parcours de vie et de soins des malades.**

Grâce à cet appel à projets, l'Institut *Imagine* apportera un soutien à des **projets pilotes** ou des **projets cofinancés par d'autres entités**, d'une durée maximale de **12 à 24 mois**, pour un budget maximal de **80 000 €**.

## Description de l'appel à projets

L'objectif de cet appel à candidature est d'encourager le développement de **projets collaboratifs, interdisciplinaires, intégratifs et participatifs** dans tous les champs de la recherche en sciences humaines et sociales appliquées aux maladies rares prises en charges par les CRMR (Centre de Référence Maladies Rares) du périmètre *Imagine*. Le projet de recherche doit mener à un livrable à **impact sociétal/patient/accompagnant/soignant**, contribuant à **l'amélioration de la prise en charge des patients atteints de maladies rares ou de leur qualité de vie**, directement via des recommandations ou bonnes pratiques ou indirectement via des outils d'évaluation, de formation ou de communication. Ces projets doivent ainsi être coconstruits par un **trio** composé de chercheurs en SHS affiliés à un laboratoire de recherche en SHS, de professionnels de santé ou médico-sociaux experts de l'accompagnement des patients atteints de maladies rares (CRMR du périmètre *Imagine*, centre de compétences, sites constitutifs) et d'une ou de plusieurs association(s) de patients.

Cet appel est ouvert à **tous les champs disciplinaires des SHS** : sociologie, psychologie, droit, art, éthique, philosophie, médico-économie, anthropologie... Cet appel souhaite favoriser les interactions entre disciplines et l'émergence de questions originales et pertinentes. Le caractère innovant du projet sera encouragé. Ainsi peuvent être proposés des projets ayant pour objectifs de :

- Définir des indicateurs de la qualité de l'accompagnement des patients porteurs de maladies rares,
- Développer des indicateurs de la qualité de vie et du ressenti des patients,
- Déterminer une grille de données à collecter en vie réelle auprès des patients,
- Produire des outils de formation des patients, aidants et/ou soignants.

Cet appel à projets est ouvert à tous **formats** de collaboration (projet de recherche, ateliers, installation participatives, ...).

Cette troisième édition est ouverte à toutes thématiques. Certaines thématiques d'intérêt ont été identifiées lors du « Forum SHS et maladies génétiques rares » organisé au sein de l'Institut *Imagine* avec l'ensemble des partenaires des SHS et des CRMR. Ce forum a été l'occasion d'identifier des sujets d'intérêt général mais aussi plus spécifique au croisement des humanités et des maladies rares. Ces pistes sont délivrées à titre inspirationnel pour donner des suggestions (Annexe 1).

## Modalités d'attribution

- Le projet soumis doit proposer une **problématique de recherche liée aux maladies rares prises en charges par les centres de référence maladies rares (CRMR) du périmètre *Imagine*. Les bénéfices concrets attendus pour les malades, l'entourage, les professionnels de santé ou la société devront être détaillés.** Le projet devra démontrer sa faisabilité, sa qualité et son originalité ainsi que l'expertise de l'équipe.
- **Le projet doit être collaboratif, interdisciplinaire, intégratif et participatif.** Il doit être coconstruit par un **trioptyque** composé de :
  - o **Un chercheur/une équipe en SHS affilié à un laboratoire de recherche en SHS** (aspects sociologiques, psychologiques, juridiques, artistiques, sociétaux, éthiques, philosophiques, médico-économiques, anthropologiques, ...).
  - o **Une équipe soignante d'un CRMR affilié à l'Institut *Imagine* (Annexe 2).** Les sites constitutifs et les centres de compétences peuvent également participer avec l'accord du centre de référence coordonnateur qui peut être localisé hors hôpital Necker. Plusieurs professionnels du CRMR doivent être investis dans le projet, représentatifs de la pluridisciplinarité des équipes assurant la prise en charge des patients, l'investigateur principal pouvant être un clinicien ou un personnel paramédical.
  - o **Une ou plusieurs associations de patients ou d'aidants** qui devront être associées dès le début de la conception du projet.
- Compte tenu de l'existence de plusieurs CRMR sur une même thématique, le projet peut être porté par un professionnel appartenant à un CRMR non localisé sur le site Necker à condition que ce projet :
  - o Corresponde au domaine médico-scientifique de l'Institut *Imagine*, et donc soit porté par un CRMR de même thématique de l'un des CRMR affiliés à *Imagine*.
  - o Associe le site concerné de Necker avec implication d'un professionnel de l'équipe du site.
- Une attention particulière doit être accordée à la **valence méthodologique** dans le montage des dossiers. La démarche méthodologique devra être précisément décrite. Une aide méthodologique et d'expertise à la conception des projets peut être fournie via le réseau d'experts extérieurs constitué autour du WP7 de l'Institut *Imagine*.
- Si le projet inclut une **cohorte** de patients/aidants, la dimension de celle doit être en accord avec la prévalence de la maladie concernée. Les co-porteurs du projet devront argumenter la faisabilité du nombre d'inclusions prévues.
- Les résultats et livrables du projet doivent être **reproductibles et transposables à d'autres maladies rares ou groupe de maladies rares** voire à des maladies plus fréquentes.
- Le projet doit avoir un **impact mesurable sur le patient, l'entourage, l'accompagnant, les soignants ou la santé publique**.
- La **budgétisation** du projet doit être pertinente et justifiée. Il est demandé de préciser si des co-financements sont envisagés.

## Obligations

- **Le porteur du projet doit être un acteur de la prise en charge (médecin ou tout autre personnel soignant) ou un chercheur en SHS affilié à un laboratoire de recherche en SHS et doit occuper un poste permanent en France.**
- Un accompagnement sera effectué par le **comité de pilotage du WP7** de l'Institut *Imagine* :
  - o Le financement sera accordé par tranche : un rapport scientifique et financier à mi-parcours devra être fourni au comité. L'avancement satisfaisant du projet ainsi que le respect du budget contribueront au versement de la seconde tranche de financement.
  - o Un rapport de fin de projet sera demandé ainsi qu'un rapport grand public six mois après la fin du projet (1 page).
- La **plateforme Data Science** de l'Institut *Imagine* assurera l'accompagnement pour la collecte de données en vie réelle et sur la méthodologie, ainsi que l'alignement sur des thesaurus internationaux.
- Le porteur s'engage à respecter tous les **aspects réglementaires** et à anticiper les demandes d'autorisations (CNIL, CPP...).
- Dans le cadre de la volonté de l'Institut *Imagine* de favoriser la science ouverte, les données seront dans la mesure du possible **FAIR** : faciles à trouver, accessibles, interopérables et réutilisables. Un accompagnement par la plateforme Data Science sur ces questions est possible.
- Toujours avec l'objectif de favoriser la science ouverte, les travaux issus de ces projets devront être publiés en **open access**. Il est recommandé de budgéter ces coûts dans le projet.
- La **propriété intellectuelle** relative aux résultats des projets relevant du droit d'auteur donnera lieu à une dévolution déterminée au cas par cas en fonction des résultats obtenus et des droits de chacun. La propriété intellectuelle des résultats relevant d'autres droits de propriété intellectuelle sera répartie selon les principes usuels de répartition de la propriété intellectuelle dans le cadre de projets collaboratifs, étant d'ores et déjà entendu que l'Institut *Imagine* sera copropriétaire des résultats à un niveau représentatif de la contribution des CRMR (ou autres entités), et que les règles de la convention « PI » d'*Imagine* s'appliqueront à cette part de copropriété. *Imagine* pourra demander qu'un projet lauréat de l'appel à projets fasse l'objet d'un accord de collaboration entre les parties concernées.
- Le porteur du projet s'engage à :
  - o Participer à une **journée scientifique dédiée** où il pourra être invité à présenter ses résultats ;
  - o Produire un **livrable vulgarisé** (ex. courte vidéo, texte, ...) afin d'informer le grand public, notamment le jeune public, sur les résultats du projet. Ceci pourra être diffusé sur le site internet ainsi que sur les réseaux sociaux de l'Institut *Imagine*.
- Le porteur de projet s'engage à nommer l'Institut *Imagine* dans les communications et publications en indiquant dans les **remerciements** « *This work was supported by State funding from the Agence Nationale de la Recherche under the "France 2030" program (ANR-10-IAHU-01)* ».

## Modalités financières

Le budget global dédié à cet appel à projets est de 180 000 euros pour deux ans. Le financement par projet pourra atteindre **80 000 euros** en 2 tranches adaptables selon le calendrier du projet et le montant du financement demandé du projet.

- Le financement peut couvrir les dépenses de personnel temporaire, équipement, fonctionnement et mission, à la condition qu'elles soient entièrement et exclusivement dédiées au projet. Le recours à des prestataires de service ne doit porter que sur l'exécution d'une partie limitée du projet.
- Le financement doit être réaliste, détaillé poste par poste et pleinement justifié.
- L'Institut *Imagine* sera gestionnaire du financement accordé. Si des recrutements sont demandés, ceux-ci seront effectués par l'Institut *Imagine*.
- Des co-financements sont acceptés (mais non obligatoires) à condition qu'aucun conflit d'intérêt n'existe. Un partenaire privé et / ou international est accepté, mais devra être financé sur fonds propres. Ce partenaire peut aussi participer sous forme de mécénat (dont mécénat de compétence), de parrainage ou de collaboration. Si le projet présenté s'inscrit dans la continuité d'un projet financé par la Fondation Maladies Rares (ou d'autres fondations comme la Fondation Groupama), il est demandé de préciser l'accompagnement initial apporté par la fondation au projet.

## Modalités de soumission et sélection

- **La date limite de dépôt des dossiers est le 17 octobre 2023.**
- Le dossier peut être rempli en anglais ou en français.
- Les dossiers sont à envoyer en un seul fichier pdf à [callapplication@institutimagine.org](mailto:callapplication@institutimagine.org)
  - o Objet du mail : AAP2023 – SHS et Maladies rares
  - o Typologie de dénomination des fichiers : 2023\_SHS\_Nom du porteur
- La sélection s'effectuera en une seule étape. L'évaluation se fera sur dossier complet avec budget détaillé par un comité scientifique mixte composé à part égale de représentants de la direction d'*Imagine* et du comité de pilotage de son programme « Sciences humaines et sociales et rôle sociétal » d'une part et d'experts extérieurs, représentant notamment les partenaires de l'institut dans le cadre de ce programme d'autre part.
- **Calendrier prévisionnel :**
  - o Publication : 11 juillet 2023
  - o Soumission du dossier complet : 17 octobre 2023
  - o Présélection par le comité scientifique (audition) : novembre 2023
  - o Décision finale du comité exécutif de l'Institut *Imagine* et annonce des lauréats : décembre 2023
  - o Mise en œuvre et lancement des projets : possible dès janvier 2024

## Constitution des dossiers

1. Dossier de candidature (10 pages maximum)
2. Le curriculum vitae du responsable du projet (2 pages maximum)

**Annexe 1 :**  
**Sujets d'intérêt au croisement des humanités et des maladies rares qui ont émergé lors du 1er « Forum SHS et maladies génétiques rares » à *Imagine* (12 mai 2023)**

- Monstruosité et beauté
- Souffrance, Vulnérabilités, Intersectionnalités
- Apaisement et réconfort, bien-être
- Rareté (pour le patient comme pour le soignant), solitude, identité, communauté, solidarité
- Stigmatisation, désignation
- Maladies rares et épreuves de la vie
- Vivre après
- Tabou, tabou du deuil pédiatrique, du deuil périnatal, IMG...
- Vieillesse
- Incertitude et détresse
- Temporalité dans les maladies rares
- Acceptabilité éthique, sociale et économique des thérapies innovantes
- Paternité – *où sont les pères?*

**Annexe 2 :**  
**Centres de référence maladies rares de l'Hôpital universitaire Necker-Enfants  
Malades – APHP affiliés à l'institut *Imagine***

- 1) Anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Ile-de-France / Developmental abnormalities and malformation syndromes in the Ile-de-France region, coordonné par Jeanne Amiel ;
- 2) Craniosténoses et malformations crano-faciales / Craniosynostosis and craniofacial Malformations, coordonné par Dr Giovanna Paternoster ;
- 3) Déficiences intellectuelles de causes rares/ Intellectual disabilities of rare causes, coordonné par Marlène Rio ;
- 4) Déficiences intellectuelles de causes rares - RETT / DI - RETT center, coordonné par Nadia Bahi-Buisson ;
- 5) Déficits immunitaires héréditaires/ Hereditary immuno-deficiencies, coordonné par Alain Fischer ;
- 6) Epilepsies rares (CRÉER)/ Rare epilepsies, coordonné par Rima Nabbout ;
- 7) Hémophilie pédiatrique / Pediatric hemophilia, coordonné par Annie Harroche ;
- 8) Maladies digestives rares (MARDI) / Constitutional bone diseases, site Necker, coordonné par Olivier Goulet ;
- 9) Maladies héréditaires du métabolisme (MAMEA) / Hereditary metabolic diseases, site Necker, coordonné par Pascale de Lonlay ;
- 10) Maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte (CARAMMEL) / Mitochondrial diseases, coordonné par Jean-Paul Bonnefont ;
- 11) Maladies osseuses constitutionnelles (MOC) / Constitutional bone diseases, coordonné par Valérie Cormier-Daire ;
- 12) Maladies rénales héréditaires de l'enfant et de l'adulte (MARHEA) / Hereditary kidney diseases of the child and the adult, coordonné par Laurence Heidet ;
- 13) Maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC) / Genetic diseases with cutaneous expression, coordonné par Christine Bodemer ;
- 14) Malformations ano-rectales et pelviennes rares (MAReP) / Rare anorectal and pelvic anomalies, coordonné par Célia Crétolle ;
- 15) Malformations crânielles et faciales (MAFACE) / Cranial and facial malformations, coordonné par Arnaud Picard ;
- 16) Malformations cardiaques congénitales complexes (M3C) / Complex congenital Heart Defects, coordonné par Damien Bonnet ;
- 17) Malformations vertébrales et médullaires/rares Vertebral and spinal malformations, (coordination en cours de transmission) ;
- 18) Malformations ORL rares (MALO) / Rare ENT malformations, coordonné par Françoise Denoyelle ;

- 19) Mastocytoses/ Mastocytosis, coordonné par Olivier Hermine ;
- 20) Maladies rares en ophtalmologie (OPHTARA)/ Rare ophtalmological diseases, coordonné par Dominique Brémond-Gignac ;
- 21) Pathologies gynécologiques rares / Rare gynecological pathologies, coordonné par Michel Polak ;
- 22) Rhumatismes inflammatoires et maladies auto-immunes systémiques rares de l'enfant (RAISE) / Juvenile arthritis, coordonné par Pierre Quartier dit Maire ;
- 23) Surdités Génétiques / Genetic deafness, coordonné par Sandrine Marlin ;
- 24) Syndrome de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux / Pierre Robin Sequence and sucking-deglutition disorders, coordonné par Véronique Abadie ;
- 25) Syndromes drépanocytaires majeurs / Major sickle cell syndromes, coordonné par Marianne de Montalembert ;
- 26) Maladies neuromusculaires/ Neuromuscular diseases, coordonné par Isabelle Desguerre ;
- 27) Microangiopathie thrombotique rénale/ Renal thrombotic microangiopathy, coordonné par Aude Servais ;
- 28) Syndrome néphrotique idiopathique/ Idiopathic nephrotic syndrome, coordonné par Olicia Boyer et Bertrand Knebelmann ;
- 29) Malformations cardiaques congénitales complexe/ Complex congenital heart defects, (M3C), coordonné par Damien Bonnet ;
- 30) Cardiomyopathies et troubles du rythme cardiaque héréditaires/ Hereditary cardiomyopathies and cardiac arrhythmias, coordonné par Albert Hagège ;
- 31) Cardiomyopathies des maladies neuromusculaires/ Cardiomyopathies of neuromuscular diseases Nord/Est/IDF, coordonné par Karim Wahbi.