



5e UNIVERSITÉS D'AUTOMNE

Le rassemblement des acteurs associatifs des maladies rares

Paris¹. 25 septembre 2020

Marc FOURDRIGNIER ²

La recherche en sciences humaines et sociales dans les champs des maladies rares et des handicaps rares.

Table des matières

I.	Les recherches en SHS dans les champs des MR et des HR.	3
A.	Tout sauf une évidence.....	3
B.	Les plans et schémas.....	4
C.	Un rôle central pour la FMR et la CNSA.....	6
II.	Les recherches récentes et leurs impacts.....	8
A.	Les thématiques des recherches.....	8
B.	Les associations et la recherche.	9
C.	L'impact des recherches	11
	Pour aller plus loin	14
	Travaux de l'intervenant :	14
	Autres travaux.....	14
	Annexe 1 : Les étapes du développement de la recherche en SHS.....	16
	Annexe 2 : Les appels à projets de recherche en SHS	17

¹ - Compte tenu de la pandémie Covid19 les universités d'automne ont eu lieu en visioconférence. Cette séquence a réuni 42 personnes.

²- Sociologue, Enseignant-chercheur au CEREP (Centre d'Etudes et de Recherches sur les Emplois et les Professionnalisations), Université de Reims Champagne-Ardenne. Site : <http://marc-fourdrignier.fr/>

Dans le cadre de cette université d'automne, il m'a été demandé – et j'ai accepté – de faire un point sur la recherche en sciences humaines et sociales (SHS dans notre jargon) dans ces deux champs des maladies rares et des handicaps rares. A quel titre suis-je légitime pour intervenir sur cette thématique ? En tant que chercheur je travaille depuis 2011 sur les questions liées aux handicaps rares dans le cadre de plusieurs études et recherches (voir encadré 1 et travaux et publications en fin d'article.). Plus j'avance et plus je vois les interférences entre les deux champs des maladies rares et des handicaps rares³.

Pour répondre à la demande cela suppose d'entrée de jeu de clarifier deux points. Tout d'abord on considère qu'il existe aujourd'hui une recherche en SHS dans les domaines qui nous intéressent, sachant que cela n'a pas toujours été le cas, et que cette recherche se distingue d'autres types de recherches, référés à d'autres champs disciplinaires et à d'autres méthodologies.

Le deuxième point concerne le rapprochement entre maladies rares et handicaps rares. On peut considérer que tout sépare ces deux entités : le champ de la maladie n'est pas le champ du handicap ; les institutions sont distinctes entre la Direction Générale de la Santé et la Caisse Nationale de Solidarité Autonomie (CNSA) ; la place occupée par l'industrie pharmaceutique n'est pas comparable. Les associations ne sont pas les mêmes ; les réponses apportées entre le dispositif maladies rares (filières, centres de références, centres de compétences) et le dispositif intégré handicap rare (DIHR) (GNCHR, CNRHR et ERHR⁴) différent également ...Mais on peut aussi considérer que ces deux réalités se recouvrent en bonne part. La rareté des situations et des expertises est commune. En région les interlocuteurs institutionnels sont les mêmes par le biais des Agences Régionales de Santé. Plus de la moitié des situations suivies par le DIHR, en 2018, sont à la fois des situations de maladies rares et de handicaps rares. Le troisième plan National Maladies Rares (PNMR) donne le chiffre suivant : « *30% des handicaps rares sont liés à une maladie rare diagnostiquée ou un syndrome rare non étiqueté* » [PNMR3, p 36]. D'ailleurs dans ce même plan l'un des objectifs est le suivant : « *Améliorer la qualité, la continuité des parcours de vie et l'accès aux dispositifs médico-sociaux en renforçant le lien entre l'approche sanitaire et médico-sociale afin d'(...) organiser des partenariats avec le dispositif « handicaps rares* » [PNMR3, p 37]. Du point de vue des personnes, des parents et des aidants il y a aussi souvent un recouvrement entre ces deux ensembles, même si l'entrée dans l'un ne se fait pas en même temps que l'entrée dans l'autre.

Cette intervention est structurée en deux temps. D'abord il s'agira de voir quand et comment se sont développées institutionnellement les recherches en SHS dans les deux champs qui nous intéressent. Ce sont à la fois des volontés affichées dans les plans et schémas et ensuite des financements mis à disposition dans le cadre d'appels à projets de recherche par divers acteurs. Ensuite il s'agira, à partir de quelques exemples, de montrer sur quoi portent les recherches récentes, sur la place qu'occupent les associations et sur l'impact que ces travaux peuvent avoir sur le quotidien des personnes elles-mêmes, de leurs proches et de leurs associations.

³ - Je travaille actuellement à la rédaction d'un ouvrage sur ce thème.

⁴ - Groupement National de Coopération Handicaps Rares. Centres Nationaux de Ressources Handicaps rares. Equipes Relais Handicaps rares. Voir <https://www.gnchr.fr/>

Encadré 1 : Travaux de l'intervenant sur les handicaps et les maladies rares

2012-2014 : Recherche sur « emplois, métiers et professionnalisations dans la prise en compte du handicap rare ». IRESP/INSERM. Appel à recherches 2011 sur le handicap rare.

2014 : Accompagnement des malades, expertises et coordination dans le champ des maladies rares. Réponse au deuxième appel à projets de recherche SHS, 2013, Fondation Maladies rares, (projet non retenu).

2016-2017 : Lutter contre la souffrance psychique surajoutée chez les personnes en situation de handicaps rares à composante épilepsie sévère. FAHRES. CNSA Section 5.

2019. « Identifier les usages et les enjeux de la définition du handicap rare pour faciliter la coopération au sein du dispositif intégré handicap rare ». Etude réalisée pour le GNCHR.

2020. Elaboration d'un outil d'appréhension des situations de handicap rare à composante épilepsie sévère. CNRHR FAHRES.

2020 : Configurations d'Aides et Situations d'Emploi pour les Proches Aidants. Le cas des enfants atteints de maladies rares avec déficience intellectuelle. Une étude pilote. Réponse à l'appel à projets de recherche 2020 « Sciences humaines et sociales & maladies rares. Fondation Maladies rares. (Projet en cours d'examen).

2020 : Configurations d'Aides et Situations d'Emploi pour les Proches Aidants. Le cas des enfants atteints de maladies rares avec déficience intellectuelle. Réponse à l'appel à projets 2020 Programme « Autonomie : personnes âgées et personnes en situation de handicap » ; IRESP/CNSA. (Projet en cours d'examen).

I. Les recherches en SHS dans les champs des MR et des HR.

Dans cette première partie nous allons d'abord montrer comment l'approche SHS, qui ne va pas de soi, a pu se développer. Ce point acquis il est nécessaire que cela se traduise dans les politiques publiques et que des institutions les mettent en œuvre.

A. Tout sauf une évidence

Appréhender du point de vue des sciences humaines et sociales les questions de santé et de handicap ne relève pas de l'évidence. On a souvent et longtemps considéré que la maladie se réduisait à sa réalité organique. « *Il a fallu attendre 1948 pour que soit formulée par le sociologue américain Talcott Parsons la première analyse sociologique portant sur la maladie et la médecine dans la société contemporaine* ». [Adam, Herzlich, 2003, p 5]. De même la Cour des Comptes constatait, en 2003, que « *dans différents pays étrangers, aux États-Unis notamment, les « disability studies » (études sur les incapacités) sont constituées en champ de recherche autonome. Ce n'est pas le cas en France : les recherches sur le handicap sont intriquées dans de multiples disciplines, appartenant en particulier aux sciences humaines et sociales, au domaine biomédical ou à celui des recherches technologiques.* [Cour des Comptes, 2003, p 202]. Plus récemment,

une sociologue faisait le constat suivant : « *dans le domaine scientifique, le handicap est longtemps resté le monopole de la médecine, des sciences de la réadaptation, ou encore de la psychologie. (...) La médecine l'appréhende essentiellement en tant qu'un problème à résoudre, à compenser. Le handicap est pensé sur le même mode qu'une maladie : il faut le traiter et tenter de réparer l'individu, de le ramener tant que faire se peut à un état de norme. La psychologie va se centrer sur le psychisme individuel pour observer la question du handicap dans le face à face de l'individu avec lui-même* ». [Beyrie, 2015, p 17].

D'une autre manière ces différences reposent sur des conceptions différentes de la maladie et du handicap : conception médicale et individuelle centrée sur l'approche biomédicale ; conception sociale ou conception environnementale. [Héritier, 2010. Marissal, 2009]. Dans ce sens on peut donc dire que l'approche des maladies rares et des handicaps rares par les différentes sciences humaines et sociales est plus ou moins concevable et entendable, selon la manière dont on appréhende ces réalités. Par exemple « *pour la sociologie, le handicap ne concerne pas que l'individu. Il s'inscrit dans un tout sociétal. Le handicap est un objet culturel façonné par chaque société. Dans une démarche holiste, la sociologie aborde donc le handicap comme élément d'un fonctionnement culturel global* ». [Beyrie, 2015, p 17].

B. Les plans et schémas

Une fois ce point acquis, encore faut-il qu'il soit intégré dans les politiques publiques et dans les financements qui peuvent en découler. Le développement, à partir du début des années 2000, des politiques publiques en direction des maladies rares et des handicaps rares, s'est traduit par le recours à des outils classiques, mais spécifiques, les plans et les schémas. Dès 2005 le premier plan national maladies rares est défini et mis en œuvre (PNMR). Pour les handicaps rares il s'agit d'un schéma national d'organisation sociale et médico-sociale, dont le premier est publié en 2008. Au fil des ans vont se succéder plans et schémas⁵.

Comment émergent la préoccupation des SHS dans ces différents documents ? Pour les maladies rares, dès le premier plan il est affirmé, dans l'axe 9 -intitulé « *Promouvoir la recherche sur les maladies rares* » -, que « *le très grand nombre, la faible prévalence et l'hétérogénéité des maladies rares rendent difficile le développement de la recherche, qui implique une approche pluridisciplinaire associant les équipes de recherche clinique, génétique, physiopathologique, thérapeutique et en sciences humaines et sociales* » [PNMR1, p 25]. Pour autant l'affichage des six domaines de recherche est en retrait sur cette pluridisciplinarité. Dans l'axe – intitulé « *Évaluation des performances des systèmes de soins et des modes de prise en charge et des conséquences psychosociales des maladies rares* » il est indiqué que « *les équipes de chercheurs en sciences humaines et sociales souhaitant s'impliquer dans ce domaine seront soutenues* ». [PNMR1, p 26].

En 2011 dans le deuxième plan l'axe B vise à « *développer la recherche sur les maladies rares* ». Deux points sont à souligner. Tout d'abord il s'agit de « *créer*

⁵ - Voir annexe 1 : Les étapes du développement de la recherche en SHS avec à la fois la création des institutions et les plans et schémas.

une structure nationale d'impulsion de la recherche en interface avec les acteurs publics et privés » qui va se traduire par la constitution de la Fondation maladies Rares (FMR). Ensuite pour « favoriser la recherche clinique et thérapeutique translationnelle » l'un des objectifs est de développer les projets de recherche en sciences humaines et sociales sur les maladies rares. L'accent est alors mis sur les malades et sur leur qualité de vie, ainsi que leurs proches : « les connaissances sur la qualité de vie des patients atteints de maladie rare sont limitées. Ces informations sont importantes pour les patients mais également en termes de santé publique afin d'estimer l'impact de ces maladies sur le quotidien des malades et leur entourage et sur un plan économique. » [PNMR 2, p 44].

En 2018, l'axe 5 consiste à impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares. Plus précisément l'action 5-3 vise à « développer la recherche en sciences humaines et sociales ». Partant de l'évaluation réalisée par le HCERES⁶ est soulignée « la nécessité de favoriser les collaborations interdisciplinaires dans le domaine des SHS (épidémiologie, sociologie, psychologie, économie de la santé...). Les associations de malades, la Fondation Maladies Rares, les Alliances ATHENA, AVIESAN et la CNSA ont un rôle clé et complémentaire à jouer sur cette action du PNMR3 en articulation étroite avec les CRMR, les filières, l'ANSM et la HAS. Un partenariat est à développer avec des économistes et des spécialistes en organisation de la santé dans le domaine universitaire notamment. » [PNMR3, p 28].

Qu'en est-il pour les handicaps rares ?

En préalable il faut souligner deux points. Les plans maladies rares sont définis sous l'autorité conjointe du Ministère des Solidarités et de la Santé, mais aussi du Ministère de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation. Ce n'est pas le cas pour les schémas nationaux handicaps rares. Deuxième point : lors de la création de la Fondation Maladies Rares, en 2012, il faut d'abord noter qu'« elle est née de la volonté conjointe de tous les acteurs impliqués dans la recherche et la prise en charge des maladies rares, et plus particulièrement ses 5 membres fondateurs : l'AFM-Téléthon, l'Alliance Maladies Rares, l'Inserm, la Conférence des Directeurs Généraux de Centres Hospitaliers Universitaires et la Conférence des Présidents d'Université »⁷. La présence de l'INSERM et des Présidents d'Université atteste bien un ancrage fort dans le champ de la recherche académique. Il faut également relever que le décret du 6 février 2012 indique que « sont approuvés les statuts de la fondation de coopération scientifique dite « Fondation Maladies rares ». Il est publié par le Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche.

Venons-en aux schémas handicaps rares. Dans le premier, 2009-2013, figure un axe sur le développement et la structuration de la recherche dans ce champ par un certain nombre d'actions incitatives, dont l'une est le lancement d'appels à projets de recherche. Dans le second 2014-2018, l'un des quatre objectifs est d'améliorer la connaissance, promouvoir la recherche et la culture partagée sur les situations de handicap rare.

⁶ - Haut Conseil de l'évaluation de la recherche et de l'enseignement supérieur.

⁷ - <https://fondation-maladiesrares.org/la-fondation/notre-organisation/notre-genese/>

Dans le projet de troisième schéma l'un des objectifs serait « *Produire, partager et diffuser les connaissances sur les handicaps rares pour apporter des réponses aux personnes* » Plus précisément il s'agirait de développer la production de connaissance scientifique dans le champ des handicaps rares. Il est aussi évoqué que des liens avec le champ des maladies rares, lorsque celles-ci sont concernées par les handicaps rares, seraient encouragés.

On peut donc dire qu'au fil des ans ces plans et schémas encouragent au développement de la recherche en pointant – plus ou moins explicitement- le champ des SHS. Mais il est vrai que les champs disciplinaires de recherche sont sans doute plus variés pour les maladies rares.

C. Un rôle central pour la FMR et la CNSA.

Comment tout cela s'est mis en œuvre au fil du temps ? Plusieurs institutions jouent un rôle fondamental. Il s'agit d'abord de la Fondation Maladies Rares. Depuis sa création elle a lancé 8 appels à projets de recherche en Sciences Humaines et Sociales dans le contexte des Maladies Rares. A ce jour 45 projets ont été soutenus avec l'implication de 73 associations. Le financement moyen par projet est de 100 000 euros (jusqu'en 2019)⁸.

Il s'agit ensuite de la CNSA. Dès 2007 elle a financé des projets de recherche. Un bilan – en cours- permet d'avoir une vue d'ensemble. En effet la consultation de la base des projets de recherche financés par la CNSA au 28 février 2020 fait état de 331 projets financés. Cela se fait en lien avec d'autres institutions quatre sont les plus importantes. Il s'agit de :

- L'IRESP (Institut de Recherche en santé Publique) 135 projets (40.8% des projets)
- La DREES (Direction de la Recherche des Etudes, de l'Evaluation et des Statistiques du Ministère des solidarités et de la santé. 72 projets (21.8%)
- L'ANR (Agence Nationale de la Recherche) 65 projets (19.6 %)
- La FMR 40 projets (12.1%)

Ces projets concernant à la fois les personnes âgées (97 projets, 29.3%), les personnes âgées et les personnes handicapées (40 projets, 12.1%) et les personnes handicapées (194 projets, 58.6 %).

Ces projets s'inscrivent dans de nombreuses disciplines. Les plus souvent citées sont la sociologie (77), les sciences et techniques de l'information et de la communication (44), la psychologie (26) et l'économie (23).

Une analyse détaillée de cette base de données pourrait nous donner une vision plus précise des problématiques qui ont pu être abordées.

⁸ - FMR. Rapport d'activité 2019, juin 2020, p 21. En annexe 2.1 sont repris les huit appels à projets.

Plus spécifiquement dans le domaine des handicaps rares, on doit noter qu'«en juin 2011, la MiRe⁹-DREES et la CNSA ont confié la gestion de l'animation de la recherche autour du handicap à l'IRESP. Sept appels à projets ont été lancés dans le cadre de cette collaboration : cinq sessions d'appels à projets sur le handicap et la perte d'autonomie et deux sessions sur les handicaps dits « rares »¹⁰. Ces deux appels à projets spécifiques ont été lancés en 2011 et 2012 (encadré 2)¹¹. Depuis lors des projets dédiés peuvent s'inscrire dans le champ des appels plus généraux consacrés au handicap et à l'autonomie¹².

Encadré 2 : Des travaux de recherche sur le handicap rare.

Appel à projets Handicaps rares 2011 :

ALLAIN, Philippe (Dir). Evaluation des ressources cognitivo-somato-psychiques de sujets à risque demandeurs du test pré-symptomatique de la maladie de Huntington : pour une amélioration de la réalisation des habitudes de la qualité de vie.

CHEVIGNARD, Mathilde. (Dir). Evaluation de la qualité de vie, de l'insertion et de la participation sociale d'une cohorte d'enfants victimes de traumatisme crânien suivie prospectivement à 7 ans de l'accident.

FOURDRIGNIER, Marc (Dir). Emplois, métiers et professionnalisations dans la prise en compte du handicap rare.

Appel à projets Handicaps rares 2012 :

DE LEONARDIS, Myriam (Dir). Vie sociale et handicap rare : entre restrictions et environnements capacitants. Etude comparative auprès de personnes en situation de handicap rare/ non rare et de leurs familles.

DUTOIT, Martine. (Dir). Co-présence et interactivités dans la construction de compétences en situation de « handicap rare ».

WINANCE, Myriam (Dir). Les « handicaps rares » dans les transformations du secteur médico-social. Socio-histoire d'une catégorie politique. 1960-2012.

Depuis une quinzaine d'années la recherche en SHS dans les domaines qui nous intéressent ici est devenue une réalité tangible tant par les politiques publiques, les organismes en charge de la mettre en œuvre que par les équipes de recherche qui se sont mobilisées. Voyons maintenant quelles sont les recherches menées.

⁹ - Mission Recherche.

¹⁰ - IRESP. Rapport d'activité 2015, p 9.

¹¹ - La base de données de la CNSA n'identifie pas toutes ces recherches (notamment celles du 2^o appel à projets) sous l'intitulé handicaps rares mais sous l'intitulé « Blanc. Session 3 »

¹² - Voir annexe 2-2.

II. Les recherches récentes et leurs impacts.

Nous allons aborder trois points. D'abord les thématiques des recherches menées ; ensuite la place des associations dans ces recherches et enfin l'impact que ces recherches peuvent avoir.

A. Les thématiques des recherches.

Il est difficile d'avoir une vue d'ensemble de tous ces travaux. Néanmoins on peut retenir un mode de lecture autour du couple diversité/unité. Ce n'est pas à vous membres de l'Alliance Maladies Rares que je vais apprendre la diversité que vous représentez par la très grande variété des maladies et des associations.

Cela donne un premier type de recherche qui va être au croisement d'une maladie rare ou d'un handicap rare et d'une problématique. Par exemple la plupart des projets financés par la FMR en 2019 relèvent de ce type : un exemple, « *Socialisation des pratiques alimentaires des enfants avec un syndrome de Prader-Willi* ». C'est aussi ce que l'on retrouve dans les deux premières recherches de l'encadré 2. Deux projets se focalisent sur des situations très particulières : la maladie de Huntington ou le traumatisme crânien. Dans ce cas prime la diversité et la maladie ou le handicap spécifique.

Dans le deuxième cas de figure on va privilégier une vision unitaire par la référence par exemple au handicap rare. Pour les recherches menées en réponse aux appels à projets handicaps rares on trouve quatre projets avec une référence au handicap rare explicite. Elle se fait de trois manières différentes. D'abord par son volet institutionnel dans le cadre d'une approche de politique publique. Ensuite par les services reconnus dans ce champ, soit par les CNRHR soit par les établissements ou services avec lesquels ils travaillent. Enfin, de manière plus originale, en posant la distinction entre les personnes en situation de handicap rare ou non rare

En distinguant ces deux types de recherche il ne s'agit pas de les hiérarchiser ; les deux ont leur intérêt. Deux conséquences sont cependant à identifier. La première porte sur les liens qui vont pouvoir être développés avec une ou plusieurs associations, selon les cas de figure. La seconde sur l'aval et la portée que vont pouvoir avoir les conclusions, spécifiques, généralisables ? transposables ?

L'identification de problématiques transversales peut être faite. Citons par exemple : l'errance diagnostique (sujet que l'AMR a travaillé), la combinaison des expertises professionnelle et profane, la souffrance psychique en lien avec les interactions professionnels/personnes/aidants ; le développement des compétences des uns et des autres ; la rareté des expertises sur les territoires ; l'impact des MR et des HR sur la conciliation vie familiale/vie professionnelle (thématique sur laquelle nous venons de répondre aux deux appels à projets de la FMR et de l'IRESP¹³).

¹³ - Dans le cadre de projets portés par Aurore PELISSIER du laboratoire d'économie de l'université de Dijon.

B. Les associations et la recherche.

Le deuxième point porte sur la place des associations. C'est une réalité que de dire que les associations jouent un rôle central dans ce domaine. Sans l'AFM, les associations spécialisées dans le handicap et toutes les associations regroupées au sein de l'AMR nous ne serions pas là et nous n'aurions pas les politiques publiques que nous avons. Pour autant quelle place occupent les associations dans les recherches en SHS ?

Dans les appels à projets la place des associations est variable. Dès 2013 la Fondation Maladies Rares a mis l'accent dans ses appels à projets pour « *stimuler les collaborations entre chercheurs en sciences humaines et sociales, experts de la prise en charge médicale (entre de référence, centre de compétences et tout centre expert) experts de l'accompagnement social et médico-social, et idéalement une ou plusieurs associations pour chaque projet de recherche* (2013). Cela devient en 2020 « *Cet appel à projets a pour objectif de promouvoir la mise en place de synergies entre chercheurs en sciences humaines et sociales, experts de la prise en charge médicale des maladies rares (Centres de Référence Maladies Rares, Centres de Compétences, Filières de Santé Maladies Rares), associations de malades, experts de l'accompagnement social* ». Cette exigence est moins forte dans les appels à projets dans le champ du handicap même si la mobilisation des associations est très importante également.

Cette incitation forte à mobiliser les associations de malades interroge sur la place des associations dans la recherche. Dans un travail ancien Vololona Rabeharisoa et Michel Callon distinguaient trois profils d'associations : l'association-auxiliaire, l'association-partenaire et l'association-opposante [Rabeharisoa, Callon, 2003]. L'association-opposante lutte en effet farouchement contre toute intervention de la science officielle qui se trouve accusée de mettre en cause l'identité même des malades, identité dont la préservation est son objectif prioritaire. Dans ce qui suit, nous n'évoquerons que les deux premières.

Dans le premier cas, pour ce que nous en comprenons, l'association va être auxiliaire de recherche, c'est-à-dire qu'elle va servir d'intermédiaire pour accéder aux personnes concernées, qu'elle va faciliter le travail de recherche. Mais elle n'est pas vraiment partie prenante de la recherche (comité scientifique par exemple). Dans l'association partenaire la place n'est pas du tout la même. L'association est alors légitime pour contribuer, à sa manière, à la recherche avec des apports spécifiques. De manière plus large cela renvoie au regard porté par les chercheurs sur les compétences et les expertises des associations et des parents. Si l'on considère que le patient peut être expert¹⁴ et qu'il peut y avoir de l'expertise profane la complémentarité va pouvoir s'établir¹⁵. Pour l'Alliance

¹⁴ - Preuve que c'est encore loin d'être une évidence pour tout le monde (médecins, chercheurs ...) une tribune très récente parue sous le chapeau « avis d'experts » dans les colonnes du Figaro a pour titre : *le patient-expert, un partenaire incontournable*, 21 septembre 2020, p 13.

¹⁵ - A noter la contribution d'Eve Gardien (Gardien, 2020) sur ce sujet qui introduit les notions de pairjectif et pairjectivité. « *Est pairjectif ce qui est opposé à subjectif, au sens de valable pour tous les pairs, et non pas seulement pour tel ou tel individu ; également au sens de ne pas découler de préférences ou d'habitudes individuelles, d'être indépendant des volontés de tel ou tel, sans pour autant être objectif au sens d'être valable pour tous les esprits* ».

Maladies Rares c'est une évidence énoncée par exemple par Alain Donnart en 2013 à l'occasion de Rare 2013 « *Il y a une priorité chez nous c'est que la parole du malade vaut celle d'un Prix Nobel. On parle, depuis 2000, du malade expert de sa maladie ; cela a été notre credo et cela continuera à être notre credo. Nous sommes experts de notre maladie, donc nous devons participer à tout le système de santé* ». ¹⁶

Dans la recherche menée sur la souffrance psychique surajoutée, nous avons constitué un comité d'usagers à coté et en lien avec le comité scientifique. Il a permis d'apporter un éclairage important pour la bonne réalisation de la recherche. (Encadré 3).

Encadré 3 : L'exemple d'un comité d'usagers dans une recherche.

Son rôle : Il est composé de onze personnes, parents ou frères et sœurs de personnes dont la plupart sont en situation de handicap rare à composante épilepsie sévère (enfants et adultes). Sa mission est d'être la caisse de résonance du projet pour s'assurer que les objectifs et les résultats correspondent bien à la réalité du terrain. Il challenge et nourrit le projet à chacune de ses phases, en émettant son avis sur les outils de recueil et d'analyse élaborés, sur les pistes de réflexion répertoriées, et en identifiant d'autres pistes de bonnes pratiques. Il veille également à ce que les usagers soient traités dans le respect de leur dignité et en reconnaissance de leurs droits et libertés. [Omay, Fourdrignier, Jacquemaire, Perret, 2017, p 28].

Le vécu de l'implication :

- **Une volonté de nourrir la réflexion pour faire bouger les choses :** nourrir la réflexion des professionnels en partageant son expérience et en donnant des exemples concrets de petites choses vécues au quotidien afin de faire bouger les choses, d'améliorer les prises en charge afin de pouvoir limiter la souffrance psychique des autres parents.
- **Une forte écoute au sein du comité et une modification du regard.** Le second point porte à la fois sur l'écoute que les aidants disent avoir trouvé au sein de ce comité mais aussi sur la posture de l'équipe projet : ne pas prendre de haut et considérer leur parole comme légitime. « *Ce qui m'a intéressé c'est qu'on considère la parole des usagers comme une parole d'expertise* ».
- **Une présence pas facile.** Le troisième point, important à expliciter, est la complexité de la présence des aidants. En effet, si elle permet d'échanger et de sortir d'un certain isolement, elle contribue aussi à une prise de conscience de sa propre situation dans un jeu de miroir avec celle dont les autres parlent.
- **La question des suites :** Le dernier point est relatif aux suites, sachant que certains mettent en avant les réticences qui risqueraient de freiner toute volonté de changement des pratiques des uns et des autres.

[Omay, Fourdrignier, Jacquemaire, Perret, 2017, p 147-149].

¹⁶ Alain DONNART, Alliance Maladies Rares, Rare 2013. <http://www.rare2015.com/>

C. L'impact des recherches

La question de l'impact des recherches renvoie à une dimension qui n'est pas toujours prioritaire. C'est l'aval de la recherche. Souvent cela va se traduire par la rédaction d'un rapport et la réalisation de publications scientifiques. C'est le volet de l'impact pour les chercheurs. Qu'en est-il des autres impacts possibles que ce soit pour les personnes concernées ou les associations. Trois points peuvent être évoqués.

- La restitution

Dans le cas de la recherche-action sur la souffrance psychique, déjà évoquée, un dispositif spécifique de restitution a été mis en place. Elle a donné lieu à une note spécifique [Jacquemaire, Perret, Fourdrignier, 2018]. Cette démarche va plus loin qu'une simple restitution car elle n'est pas à sens unique : c'est un processus d'interaction et la réception est, au moins, aussi importante que la stricte présentation de la démarche et des résultats. Elle permet par les échanges avec les différents protagonistes de mettre en évidence d'autres résultats de la recherche par le biais d'impacts susceptibles d'être visibles après coup (encadré 4).

Encadré 4 : Les impacts d'une recherche-action.

Chez les aidants :

- La participation à la recherche a permis un allègement de la culpabilité et a facilité la transition entre le secteur enfant et adulte de leur enfant.
- Meilleure adaptation des professionnels aux besoins de leur enfant amenant des améliorations dans la prise en charge.
- Cet allègement de la souffrance psychique de l'aidant lui a permis de se connecter à ses besoins personnels et de s'inscrire dans un projet non investi.
- En ce qui concerne les conclusions de la recherche les aidants expriment une satisfaction positive des effets concrets de la recherche. Ils reviennent sur l'effet du récit de vie en termes d'expression/ partage de leur expérience de vie et d'allègement de leur culpabilité. Ils ont demandé aussi s'ils pourraient participer aux formations futures. Ils sont satisfaits aussi que la restitution soit faite aux équipes des 7 structures.

Chez les professionnels :

- Une satisfaction des professionnels d'avoir une restitution du rapport de recherche et d'avoir des éléments concrets tirés des conclusions. Cependant nous avons constaté une perception différente, entre les professionnels et les aidants, des suites possibles présentées. Les premiers nous ont parus moins enjoués que les seconds.
- Modification du regard du professionnel sur les aidants qui lui a permis de se rapprocher du besoin des parents en modifiant sa pratique professionnelle.
- La chef de service a souligné l'intérêt de la prise en compte de la dimension culturelle, dans la mesure où ce service y est fortement confronté.
- Le premier effet de la démarche porte sur l'impact de l'explicitation des moments clés. En effet cela a pu amener à la prise de conscience, par les professionnels eux-mêmes, de la souffrance psychique surajoutée qu'ils peuvent générer, de manière non consciente.
- « *Le travail que nous avons fait avec vous, cela a modifié notre regard ; cela a impulsé notre action : c'est nous qui avons changé* ».

Tout n'est pas idyllique mais le temps pris – ce qu'il signifie qu'il doit être prévu – pour ces restitutions a permis de rendre visible des impacts que nous n'aurions pu voir autrement.

- La globalisation :

La question des impacts concerne aussi la globalisation, ou du moins le transfert. Dans quelle mesure les résultats de cette recherche sont utilisables ailleurs. Nous avons évoqué ce point précédemment car la situation n'est pas identique selon les deux types de recherche que nous avons évoqué. Pour le travail mené sur la souffrance psychique surajoutée dans le champ des épilepsies sévères nous pensons que le questionnement est transversal et peut valoir ailleurs. Par exemple dans le champ des maladies rares, on retrouve des situations analogues, au-delà du fait qu'une part des situations rencontrées relèvent à la fois des maladies rares et du handicap rare. L'axe 7 du 3^e Plan national Maladies Rares (PNMR) est intitulé « Améliorer le parcours de soin ». Il est notamment indiqué [PNMR3, p 33].

« Contexte : Le nombre et la diversité des maladies rares génèrent des situations de prise en charge complexes pour les malades, leurs proches et les professionnels. Au cours de la maladie, des moments particulièrement importants rythment le parcours du malade. Le bon déroulé de ces étapes est facteur de qualité pour une bonne prise en charge.

Objectifs :

- Créer des temps d'accompagnement pour permettre à l'équipe médicale, soignante et de soutien psycho-social de mieux encadrer et adapter certains moments clés du parcours des malades et leur apporter une information adaptée, progressive et respectueuse. Une attention particulière sera portée à l'annonce du diagnostic, au suivi en cas d'impasse diagnostique et à la transition adolescent-adulte. »

Des travaux de recherche ont déjà été menés sur les savoirs mobilisés par les médecins, notamment dans l'annonce du diagnostic. [Colinet, Avenel, 2017]. Un tel travail pourrait être mené sur les *moments clés* dans le champ des maladies rares dans une perspective de recherche-action ou de formation action en vue de sensibiliser les professionnels à ces situations de *souffrance psychique surajoutée* et aux postures qui la renforcent ou la limitent.

- La traduction et l'opérationnalisation :

Le dernier point est relatif à la traduction et à l'opérationnalisation. Pour ce faire il est sans doute nécessaire de passer à d'autres méthodes, celles de la formation-action ou de la formation accompagnement. Dans le cas que nous avons pris comme exemple l'importance et l'impact des récits de vie constituent l'un des résultats les plus importants. Sur cette base il est envisagé un nouveau projet¹⁷ visant à accompagner des équipes dans l'appropriation de cette démarche et des outils. Il porte sur l'articulation entre récits de vie, parcours de vie et accompagnements dans le champ des maladies rares et des handicaps rares. Autrement dit, il part de la conviction que le recours aux récits de vie peut permettre d'améliorer la compréhension des situations des personnes en situation de handicap et/ou de maladie rare, de leurs parcours et de penser autrement la suite de leur parcours et leur accompagnement. Le récit de vie pourrait constituer

¹⁷ - Ce projet, faisant suite à la recherche sur la souffrance psychique surajoutée, est porté – comme la recherche-action – par le CNRHR FAHRES, dirigé par Aymeric AUDIAU. <https://www.fahres.fr/>

un levier pour lutter contre les parcours de vie fragmentés intégrant les errances, les erreurs de diagnostic et l'absence de transmission d'informations.

Au terme de ce travail que peut-on retenir ? Sans faire un plaidoyer pro domo nous souhaitons mettre l'accent sur l'importance des recherches en SHS. Cela ne constitue pas un vernis apportant un peu d'humanité, c'est un volet aussi légitime et nécessaire que les autres volets de la recherche. Dans l'attente des diagnostics, des médicaments et des thérapies, les personnes et leurs entourages s'efforcent de vivre au mieux et de limiter dans tous les domaines leur souffrance. Elles sont aussi en attente de réponses qui relèvent de la solidarité nationale avec des parcours les moins chaotiques possibles. Cela passe par une meilleure compréhension de ces situations mais aussi par d'autres formes de relations entre les médecins, les autres soignants, les familles et les professionnels de l'accompagnement. Pour ce faire on se doit aussi d'interroger les modes de formation, initiale comme continue de ces professionnels. Il est clair également que dans ce contexte une association comme l'Alliance Maladies rares est là à la fois pour rompre l'isolement des familles et des associations de quelques personnes et à la fois pour interpeller les institutions et les acteurs. Puisse ces universités d'automne y contribuer.

Pour aller plus loin

Travaux de l'intervenant :

Chercheur expert associé à l'élaboration du 3^e schéma national handicaps rares. CNSA, 2019-2020.

Expérimentation d'une action de formation de type « supervision/co-développement des professionnels de la coordination du parcours dans un dispositif intégré ». GNCHR, 2020.

FOURDRIGNIER, Marc. (2020). Poster « Lutter contre la souffrance psychique surajoutée chez les personnes en situation de handicaps rares à composante épilepsie sévère. ». Colloque scientifique régional de la Fondation Maladies Rares, Strasbourg, 28 février. <http://marc-fourdrignier.fr/poster-lutter-contre-la-souffrance-psychique-surajoutee-chez-les-personnes-en-situation-de-handicaps-rares-a-composante-epilepsie-severe/>

FOURDRIGNIER, Marc. (2019). Identifier les usages et les enjeux de la définition du handicap rare pour faciliter la coopération au sein du dispositif intégré handicap rare. Etude réalisée pour le GNCHR, février - Août. 107 p.

FOURDRIGNIER, Marc. LYET, Philippe et alii. (2014). Emplois, métiers et professionnalisations dans la prise en compte du handicap rare ». IRESP, INSERM, 179 p.

JACQUEMAIRE-SAUREL, Amandine. PERRET, Frédéric. FOURDRIGNIER, Marc. (2018). Retours sur les présentations du rapport de recherche aux aidants et établissements inclus dans l'investigation. « Lutter contre la souffrance psychique surajoutée chez les personnes en situation de handicaps rares à composante épilepsie sévère. », septembre, 7p.

OMAY, Oguz. FOURDRIGNIER, Marc. JACQUEMAIRE-SAUREL, Amandine. PERRET, Frédéric. « Lutter contre la souffrance psychique surajoutée chez les personnes en situation de handicaps rares à composante épilepsie sévère. » (avec Oguz Omay, Amandine Jacquemaire, Frédéric Perret). Rapport de recherche-action, novembre 2017, FAHRES, CNSA, 243 p.

Autres travaux

ADAM, Philippe. HERZLICH, Claudine. (2003). *Sociologie de la maladie et de la médecine*. Nathan, coll.128.

BEYRIE, Adeline. (2015). *Vivre avec le handicap*. L'expérience de l'incapacité motrice majeure. Presses Universitaires de Rennes, coll. Le sens social, 328 p.

CNSA. (2020). Projets de recherche financés par la CNSA en date du 27 février 2020. <https://www.cnsa.fr/recherche-et-innovation/liste-des-projets-finances/projets-de-recherche-finances>

COLINET, Séverine. AVENEL, Céline. (2017). Nature des savoirs en santé. Le cas de l'annonce d'un diagnostic de maladie rare. *Savoirs*, 3, n° 45, pp 49-66.

Cour des Comptes. (2003). La vie avec un handicap, 350 p.

GARDIEN, Eve. (2020). Pairjectivité : des savoirs expérientiels ni objectifs, ni subjectifs. *Education et socialisation. Les cahiers du CERFEE*, n° 57.

HERITIER, Françoise. (2010). Pourquoi le « handicap » est-il discriminant ? in Collectif. *L'éternel singulier. Questions autour du handicap*. Editions le Bord de l'eau, 100-123.

MARISSAL, Jean-Pierre. (2009). Les conceptions du handicap : du modèle médical au modèle social et réciproquement ... *Revue d'éthique et de théologie morale*, hors-série, n°256 pp 19-28.

RABEHARISOA, Vololona. (2015). Quelles sont les responsabilités de la société vis-à-vis des personnes atteintes de maladies rares ? RARE 2015 Les maladies rares : quelles attentes et quels enjeux pour la société ? EUROBIOMED, Novembre, Montpellier, France. (hal-01258192).

RABEHARISOA, Vololona. (2013). Les associations de malades : quels apports pour la recherche ? Forum recherche clinique, Mai 2013, Paris, France. (hal-00977695)

RABEHARISOA, Vololona. CALLON, Michel. (2002). L'engagement des associations de malades dans la recherche. *Revue internationale des sciences sociales*, 1, n° 171, pp 65-73.

Annexe 1 : Les étapes du développement de la recherche en SHS

<i>Année</i>	<i>Création d'institutions</i>	<i>Plans et schémas</i>
2004	Création de la CNSA	
2004	Création de l'Institut Virtuel de Recherche en Santé Publique (IVRSP) à l'initiative de l'Inserm	
2005		1° Plan National Maladies Rares 2005-2008
2007	La CNSA finance des programmes et appels à projets de recherche	
2007	Transformation de l'IVRSP en Groupement d'Intérêt Scientifique et création de l'IReSP (Institut de Recherche en santé Publique) associant 22 partenaires : opérateurs de la recherche en santé publique, ministères de tutelle, agences de sécurité sanitaire et caisses d'assurance maladie.	
2009		1° Schéma HR 2009-2013 Un axe sur le développement et la structuration de la recherche dans ce champ par un certain nombre d'actions incitatives, dont l'une est le lancement d'appels à projets de recherche.
2010		2° Plan National Maladies Rares 2010-2014 (2016) Axe B. Développer la recherche sur les Maladies Rares
2011	Création du GNCHR (Groupement National de Coopération Handicaps Rares) qui a notamment pour mission « formalisation des connaissances et contribution à la recherche	
2012	Création de la Fondation Maladies Rares	
2014		2 ° Schéma HR 2014-2018 L'un des quatre objectifs est d'améliorer la connaissance, promouvoir la recherche et la culture partagée sur les situations de handicap rare
2018		3ème plan national maladies rares 2018-22. Axe 5 : Impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares.
2020		3° Schéma HR 2020. Produire, partager et diffuser les connaissances sur les handicaps rares pour apporter des réponses aux personnes Engagement 3.1 Soutenir la production de connaissance scientifique dans le champ des handicaps rares (?)

Annexe 2 : Les appels à projets de recherche en SHS

1° La Fondation Maladies Rares

	<i>Axes de l'appel à projets</i>	<i>Année de l'AAP</i>	<i>Projets retenus (Projets présentés)</i>
1°	<p>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 (8)</p> <p>Parcours éducatif, social et professionnel des personnes atteintes de maladies rares (2)</p>	2013	10
2	<ul style="list-style-type: none"> • 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 (4) • Parcours éducatif, social et professionnel des personnes atteintes de maladies rares (2) • Nouvelles technologies en génétique : conséquences sur l'information, la protection et la prise en charge des personnes malades (1) 	2014	7
3	<p>Son ambition</p> <ul style="list-style-type: none"> • Faciliter le parcours de vie des personnes malades • Rompre leur isolement social et professionnel <p>Trois axes thématiques</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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 • La participation sociale qui renvoie à l'implication sociale des personnes et à leurs interactions avec les autres et qui correspond à la pleine réalisation des habitudes de vie • L'autonomie décisionnelle des personnes malades à des moments charnières de leur parcours de vie 	2015	7
4	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.	2016	3
5	Mieux comprendre les conséquences liées à la rareté de la maladie et les impacts spécifiques en termes de handicap et de qualité de vie.	2017	7 projets lauréats sur 35 présentés

6	Mieux comprendre les conséquences individuelles, familiales et sociales spécifiquement liées à la rareté de la maladie et à augmenter les connaissances sur l'impact spécifique de ces maladies en termes de handicap et de qualité de vie (besoins d'accompagnement, limitations d'activités, restriction de participation sociale, droit des personnes).	2018	5 projets
7	MISSION : AMÉLIORER LE QUOTIDIEN DES MALADES. S'interroger sur les conséquences individuelles et sociales des maladies rares, dans une perspective d'amélioration du parcours de vie de la personne malade et de son entourage.	Avril 2019	6 projets lauréats sur 31 présentés
8	Mieux comprendre les conséquences individuelles, familiales et sociales spécifiquement liées à la rareté de la maladie et à augmenter les connaissances sur l'impact spécifique de ces maladies en termes de handicap et de qualité de vie (besoins d'accompagnement, limitations d'activités, restriction de participation sociale, droit des personnes)	Juin 2020 Novembre	Examen en cours

2 IRESP

	<i>Thématiques</i>	<i>Année</i>	<i>Résultats</i>
1	<i>Appel à recherches portant sur les handicaps rares</i> <ul style="list-style-type: none"> ➤ Construction et représentations du handicap rare ; ➤ Évaluation des limitations d'activités et analyse des ressources des personnes en situation de handicap rare ; ➤ Accueil et accompagnement : méthodes et structures ; ➤ Vie quotidienne des personnes en situation de handicap rare, et leurs restrictions de participation à la vie sociale. 	2011	3
2	<i>Deuxième appel à recherches portant sur les handicaps rares</i> Les thématiques sont les mêmes que dans le 1 ^o appel à recherches.	2012	3
	AAP Handicap et perte d'autonomie session 7	2016	46 projets déposés 21 projets hors champ 5 projets financés
	Programme de recherche Autonomie, personnes âgées, personnes handicapées. Appel à projets « Blanc » 2018 (Session 9)	2018	39 projets déposés dans le dont 15 hors champ. 7 projets retenus
	Programme de recherche Autonomie, personnes âgées, personnes handicapées. Appel à projets « Blanc » 2020 (Session 11)	2020	55 projets et 4 communautés mixtes de recherche (en cours d'examen)