FONDATION maladies rares

/ 2015

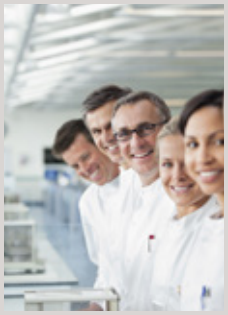
RAPPORT D'ACTIVITÉ

/ LE SOMMAIRE

01

LA PRÉSENTATION
DE LA FONDATION

p.5



02

LES MISSIONS
DE LA FONDATION

p.13

03

LES PARTENAIRES
DE LA FONDATION

p.25

04

LE RAPPORT FINANCIER
DE LA FONDATION

p.31

L'ÉDITO

La Fondation maladies rares reste fidèle à ses engagements : faciliter et accélérer les découvertes scientifiques et promouvoir les progrès au service des personnes atteintes de maladies rares et de leurs familles. Notre ambition est de participer à cette aventure et d'écrire, avec d'autres, cette histoire. La Fondation a ainsi poursuivi son soutien à des projets permettant des diagnostics génétiques supplémentaires, le développement de modèles animaux ou le criblage de molécules conduisant à de nouveaux traitements. Grâce à son partenariat avec la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA) et la Fondation d'entreprise IRCEM, la Fondation maladies rares soutient des recherches en sciences humaines et sociales, si importantes pour la vie quotidienne des personnes malades.

La Fondation maladies rares veut faire encore plus : participer à la lutte contre l'errance diagnostique en améliorant les outils d'aide au diagnostic, être encore plus présente, à travers nos responsables régionaux, auprès des laboratoires académiques et des centres de référence maladies rares afin de valoriser au plus vite toutes les pistes scientifiques et mettre sur la voie de nouveaux traitements, enfin faire le lien entre ces laboratoires, ces centres de référence et les différentes industries pharmaceutiques, des plus grandes jusqu'aux « jeunes pousses ». Pour atteindre ces différents objectifs, nous devons augmenter nos ressources financières.

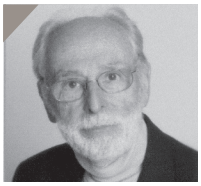
La Fondation coopère avec tous les acteurs du champ, ceux du 2ème Plan National Maladies Rares, l'Association Française contre les Myopathies (AFM-Téléthon), l'Institut national de la santé et de la recherche médicale (Inserm), l'Agence Nationale de la Recherche, les Universités et les Centres Hospitaliers Universitaires (CHU), mais également les instances européennes et internationales comme l'International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC).

L'année 2015 a été un moment de transition dans l'équipe de la Fondation, renouvelée de moitié, dont le directeur et le directeur adjoint. Nous saluons à nouveau le travail considérable du Professeur Nicolas Lévy et de Mme Céline Hubert qui occupaient ces postes auparavant, pour créer et développer la Fondation. Le Conseil scientifique a accueilli de nouveaux membres et a élu tout récemment le Professeur Jean-Louis Mandel comme président, en remplacement du Professeur Catherine Boileau à laquelle nous redisons toute notre amicale gratitude pour l'immense tâche accomplie durant son mandat et pour son dévouement à la Fondation.

Nous ne pourrions rien sans l'aide des membres du Conseil d'administration et du Conseil scientifique, le soutien de nos partenaires et fondateurs, de nos donateurs.

Nous voulons les remercier chaleureusement, il y a tant à faire.

Jean-Pierre Grünfeld
Président



Marc Tardieu
Directeur

Ludovic Dupont
Directeur adjoint

ENSEMBLE,
TROUVONS DES
TRAITEMENTS

/01

LA **PRÉSENTATION** DE LA FONDATION

SOMMAIRE

p 6 / Les 5 membres fondateurs
p 8 / La gouvernance
p 10 / L'équipe

/ LES 5 MEMBRES FONDATEURS

La Fondation maladies rares a été créée dans le cadre du 2ème Plan National Maladies Rares 2011-2016 par décret du Ministère de l'Enseignement supérieur et de la Recherche le 7 février 2012.

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 de 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.

La Fondation maladies rares est une fondation de coopération scientifique, structure privée à but non lucratif qui porte une mission d'intérêt général : accélérer la recherche sur l'ensemble des maladies rares.

La Fondation maladies rares contribue au développement de nouveaux traitements et à l'amélioration du parcours de vie des personnes malades. Pour cela, elle est la seule structure nationale qui finance et accompagne des projets ciblés dans le domaine des maladies rares et donne les moyens aux différents acteurs concernés de travailler ensemble.

AFM-TÉLÉTHON

L'AFM-Téléthon impulse et porte le combat contre les maladies rares depuis de nombreuses années, grâce à la mobilisation exceptionnelle du Téléthon. De la reconnaissance des maladies rares comme enjeu de santé publique à l'émergence de thérapeutiques innovantes, l'AFM-Téléthon a joué et continue de jouer un rôle majeur.

« Pour guérir, nous devons mener une stratégie et une action collectives.
Agir collectivement pour faire avancer plus vite le combat contre l'ensemble des maladies rares, c'est la stratégie que défend notre association depuis toujours. C'est pour cela que nous avons été moteur pour qu'une politique publique nationale émerge mais aussi pour que les maladies rares aient « leur » fondation.
La Fondation maladies rares est l'un des outils indispensables pour que ces maladies restent et demeurent une priorité de santé publique.

Cette stratégie collective est, en effet, la seule à même de nous permettre d'atteindre notre objectif : guérir ! Aujourd'hui, de nouvelles voies thérapeutiques émergent, les essais cliniques se multiplient et des premiers médicaments sortent des laboratoires. Plus que jamais, le combat collectif doit se poursuivre.
Il y a urgence : plus de 90% des maladies rares sont sans traitement curatif. »

© AFM-Téléthon / Cédric Helsly

Mme Laurence TIENNOT-HERMENT
Présidente de l'AFM-Téléthon

ALLIANCE MALADIES RARES

L'Alliance Maladies Rares, créée en 2000, est une association reconnue d'utilité publique qui rassemble et fédère plus de 200 associations de malades.

« Depuis sa création, l'Alliance Maladies Rares, collectif de 210 associations, n'a jamais cessé de promouvoir la recherche, synonyme d'espoir de guérison.
L'Alliance s'est donc associée tout naturellement à la création de la Fondation maladies rares en 2012 et en est devenue membre fondateur.
Présent au Conseil d'administration, cœur de la gouvernance de la Fondation, j'ai pour rôle de faire entendre la voix des associations de malades dans la recherche.
En complément, je suis ravi que l'Alliance ait intégré en 2015 le Conseil scientifique de la Fondation. Ensemble contre les maladies rares ! »

M. Alain DONNART, Président de l'Alliance Maladies Rares

INSERM

L'Inserm est un établissement public à caractère scientifique et technologique, placé sous la double tutelle des ministères en charge de l'Enseignement supérieur et de la Recherche et de la Santé. L'Inserm est très fortement impliqué dans la recherche sur les maladies rares, en soutenant la recherche fondamentale autant que la recherche clinique.

Pr Thierry FREBOURG, Directeur adjoint de l'ITMO Génétique, Génomique et Bioinformatique (GGB) Aviesan
Représentant de l'Inserm

LA CONFÉRENCE DES DIRECTEURS GÉNÉRAUX DE CHU

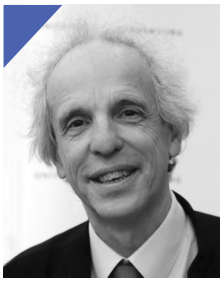
La Conférence des Directeurs Généraux de CHU est l'assemblée des directeurs généraux dont le rôle est d'intervenir pour améliorer le service rendu aux malades et le fonctionnement des CHU. Son positionnement dans la Fondation maladies rares, à travers l'implication de 8 CHU en lien avec les universités correspondantes, contribue largement au développement des missions fédératrices portées par la Fondation maladies rares.

« Les missions de soin et de recherche des CHU se superposent étroitement avec les objectifs de la Fondation maladies rares et c'est donc tout naturellement que la Conférence des Directeurs Généraux de CHU appuie en tant que membre fondateur, les actions de la Fondation maladies rares. Forte de ses 4 ans d'existence, la Fondation a tenu ses promesses avec d'excellents résultats pour accélérer la recherche. Aujourd'hui, elle mène un travail reconnu comme indispensable dans nos CHU pour rapprocher les chercheurs cliniciens et les fondamentalistes, en coordonnant les actions de recherche et en contribuant au financement de projets d'excellence. »

M. Philippe VIGOUROUX, Directeur général du CHU de Bordeaux - Vice-Président de la Conférence des Directeurs Généraux de CHU

LA CONFÉRENCE DES PRÉSIDENTS D'UNIVERSITÉ

La Conférence des Présidents d'Université rassemble les dirigeants exécutifs des universités et établissements d'enseignement supérieur et de recherche.



« La recherche sur les maladies rares prend chaque jour plus d'importance, d'abord au bénéfice des malades, mais aussi parce que les résultats ont des conséquences scientifiques qui dépassent largement le cadre initial.
La structure de la Fondation permet d'aller plus vite et plus loin vers cet objectif partagé :
- par une organisation réactive qui permet de dépasser les limites des structures classiques,
- par le respect de la plus haute exigence scientifique,
- en associant tous les acteurs et en leur permettant de combiner leurs forces vers ce but partagé.
Les universités, acteurs-clés de la recherche et de la formation, entendent y jouer un rôle majeur. Conscientes de leurs responsabilités au croisement de la recherche, de la formation et du soin, elles sont pleinement engagées dans cette dynamique. »

Pr Alain BERETZ, Président de l'Université de Strasbourg - Représentant de la Conférence des Présidents d'Université

LA GOUVERNANCE

LE CONSEIL D'ADMINISTRATION

Le Conseil d'administration est composé des représentants des 5 membres fondateurs, de 8 personnalités qualifiées et d'un représentant élu des chercheurs et enseignants-chercheurs. Il définit la stratégie et les actions de la Fondation puis veille à leur bonne mise en œuvre. Il vote le budget annuel, approuve les comptes de l'exercice clos. Il se réunit au moins 3 fois par an.
Le Conseil est présidé par le **Professeur Jean-Pierre Grünfeld** et est formé de 14 administrateurs représentant l'ensemble des acteurs de la recherche et du soin.

5 MEMBRES FONDATEURS

Mme Laurence TIENNOT-HERMENT
AFM-Téléthon

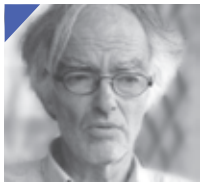
M. Alain DONNART
Alliance Maladies Rares

Pr Thierry FREBOURG
Inserm

M. Philippe VIGOUROUX
Conférence des Directeurs Généraux de CHU

Pr Alain BERETZ
Conférence des Présidents d'Université

8 PERSONNALITÉS QUALIFIÉES

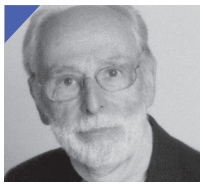


M. Jean-Michel BELORGEY

Dr Anne CAMBON-THOMSEN

Pr Jean-Jacques CASSIMAN

Pr François-Noël GILLY



Pr Jean-Pierre GRUNFELD
Président

Pr Julia KRISTEVA

Dr Marie-Geneviève MATTEI
Trésorière

Pr Gil TCHERNIA

2 ÉLUS DES ENSEIGNANTS, DES CHERCHEURS ET DES ENSEIGNANTS-CHERCHEURS

Dr Guy LENAERS
Titulaire

Pr Stéphane BEZIEAU
Suppléant

LE CONSEIL SCIENTIFIQUE

La Fondation maladies rares est guidée par un Conseil scientifique composé de médecins et de scientifiques français et internationaux de renom qui définissent ses grandes orientations scientifiques et les modalités de mise en place du programme annuel de soutien à la recherche.
Il est désigné par le Conseil d'administration pour une durée de 4 années, renouvelable par moitié dans des conditions précisées par le règlement intérieur.

COMPOSITION

Le **Professeur Catherine Boileau** en a été la Présidente jusqu'en mars 2016, remplacée aujourd'hui par le **Professeur Jean-Louis Mandel**. Le **Docteur Nathalie Cartier-Lacave** en est la Vice Présidente.
Il est composé comme suit (par ordre alphabétique) :

- **Pr Jacques BECKMANN**, Institut Suisse de Bioinformatique, Université de Lausanne (Suisse)
- **Pr Catherine BOILEAU**, Hôpital Bichat, Université Denis Diderot, Paris
- **Pr Alexis BRICE**, Hôpital de la Pitié-Salpétrière, Université Pierre et Marie Curie, Paris
- **Dr Nathalie CARTIER-LACAVE**, Hôpital Saint Vincent de Paul, Université Paris Descartes
- **Pr Pascale DE LONLAY**, Hôpital Necker, Université Paris Descartes
- **Pr Patrick EDERY**, Hôpital Femme Mère Enfant, Université de Lyon
- **Pr Alain FISCHER**, Hôpital Necker, Université Paris Descartes
- **Pr Eric HACHULLA**, CHRU de Lille, Université de Lille 2
- **Pr Albert HAGÈGE**, Hôpital Européen Georges Pompidou, Université Paris Descartes
- **Pr Katherine HIGH**, Université de Pennsylvanie (USA)
- **Pr Didier LACOMBE**, Hôpital Pellegrin, Université de Bordeaux Segalen
- **Pr Olivier MALARD**, CHU de Nantes, Université de Nantes
- **Pr Jean-Louis MANDEL**, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Université de Strasbourg
- **Pr Francesc PALAU**, Institut pédiatrique des maladies rares, Hôpital des enfants de Barcelone (Espagne)
- **Pr Yann PEREON**, CHU de Nantes, Université de Nantes
- **Pr Yves PIRSON**, Cliniques Universitaires Saint Luc, Louvain (Belgique)
- **Pr Pierre RONCO**, Hôpital Tenon, Université Pierre et Marie Curie, Paris
- **Pr José-Alain SAHEL**, Hôpital des Quinze-Vingts, Université Pierre et Marie Curie, Paris
- **Pr Abdelaziz SEFIANI**, Université de Rabat (Maroc)
- **Pr Alain TAIEB**, Hôpitaux Saint André et Pellegrin-enfants, Université de Bordeaux
- **Pr Maïté TAUBER**, CHU de Toulouse, Université de Toulouse

Les membres du Conseil jusqu'en octobre 2015 :
- **Pr Jamel CHELLY**, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire, Université de Strasbourg
- **Pr Pierre CLAVELOU**, CHU Gabriel Montpied, Université d'Auvergne, Clermont-Ferrand
- **Pr Thierry FREBOURG**, CHU de Rouen, Université de Rouen
- **Pr Maria GRAZIA RONCAROLO**, Institut de Thérapie Génique, CHU San Raffaele, Milan (Italie)
- **Pr Pierre LE COZ**, Comité consultatif d'éthique, Aix-Marseille Université
- **Pr Jean-Paul MOATTI**, Université Aix-Marseille
- **Pr Jean-Yves SCOAZEC**, Institut Gustave Roussy, Villejuif

Les membres du Conseil à partir d'octobre 2015 :
- **Dr Jocelyn LAPORTE**, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire, Université de Strasbourg
- **Pr Pierre LEVY**, Université Paris Dauphine
- **Pr Gert MATTHIJS**, Hôpital Universitaire de Louvain (Belgique)
- **Pr Damien SANLAVILLE**, Hôpital Femme Mère Enfant, Université de Lyon
- **Dr Laurent VILLARD**, UMR910, Inserm et Aix-Marseille Université, Marseille

L'ÉQUIPE

La Fondation maladies rares est composée d'une équipe de professionnels dédiés à l'accompagnement et au financement de la recherche sur tout le territoire. Sa présence sur le terrain, au cœur des grandes régions hospitalo-universitaires, permet de travailler chaque jour en proximité avec les équipes de recherche, de connaitre leurs besoins, de leur offrir des solutions personnalisées et de rapprocher les expertises.

Au cours de l'année 2015, l'équipe de la Fondation a connu des changements avec notamment le départ du directeur, le Professeur Nicolas Lévy, et de la directrice adjointe, Mme Céline Hubert. Le Professeur Marc Tardieu, neuropédiatre rattaché aux hôpitaux universitaires Paris Sud et coordonnateur du centre de référence des maladies inflammatoires du cerveau, a pris ses fonctions de directeur en novembre 2015 et le Docteur Ludovic Dupont, responsable des opérations a été nommé directeur adjoint.

UNE DIRECTION

DIRECTEUR

Pr Nicolas LEVY
Jusqu'en Oct. 2015

Pr Marc TARDIEU
Depuis Nov. 2015

DIRECTEUR ADJOINT

Mme Céline HUBERT
Jusqu'en Oct. 2015

Dr Ludovic DUPONT
Depuis Nov. 2015

©LaurentMayeux

UN PÔLE SCIENTIFIQUE

RESPONSABLE DE LA POLITIQUE SCIENTIFIQUE
Dr Ingrid ZWAENEPOEL

CHARGÉE DE L'ADMINISTRATION DE LA RECHERCHE
Mme Diana DÉSIR-PARSEILLE

UN PÔLE AFFAIRES ÉCONOMIQUES ET INSTITUTIONNELLES

RESPONSABLE DES AFFAIRES ÉCONOMIQUES ET INSTITUTIONNELLES
Dr Audrey TRANCHAND

RESPONSABLE COMMUNICATION ET MÉCÉNAT
Mme Anne-Sophie MIOSSEC

CHARGÉE DES RELATIONS EXTÉRIEURES ET DES PARTENARIATS
M. Luigi RAVAGNAN
Mme Caroline CUSINBERCHE
Depuis Janv. 2016

ASSISTANTE ADMINISTRATIVE ET COMMUNICATION
Mme Nouara BENAÏ

UN PÔLE OPÉRATION

RESPONSABLE DES OPÉRATIONS
Dr Ludovic DUPONT
Mme Nadège PENHALEUX
Depuis Janv. 2016

RESPONSABLE NORD-OUEST
Mme Audrey BERNARD
Région 1

RESPONSABLE OUEST
M. Nicolas JAN
Région 2

RESPONSABLE SUD-OUEST
Dr Nicolas PINEAU
Région 3

©LaurentMayeux

RESPONSABLE ÎLE-DE-FRANCE
Mme Célia MERCIER
Région 4

RESPONSABLE EST
Dr Laura BENKEMOUN
Région 5

©LaurentMayeux

RESPONSABLE RHÔNE-ALPES AUVERGNE
Dr Christine FÉTRO
Région 6

RESPONSABLE SUD-MÉDITERRANÉE
Mme Roseline FAVRESSE
Région 7

©LaurentMayeux

ENSEMBLE, TROUVONS DES **TRAITEMENTS**

/02

LES **MISSIONS** DE LA FONDATION

SOMMAIRE

p 15 / Décrypter les maladies rares
p 18 / Améliorer le quotidien des personnes malades
p 20 / Les autres contributions de la Fondation en 2015
p 22 / La belle histoire
p 23 / La Fondation en 2016

7000
maladies rares

97%
des maladies rares
sont orphelines de traitement

3 millions
de personnes concernées en France

1 malade sur 3
est sans diagnostic

2 malades sur 3
souffrent de handicap

La Fondation maladies rares mène une politique scientifique active et lance 5 à 7 appels à projets par an.
Au travers de ces appels à projets, la Fondation facilite l'accès des chercheurs à des technologies de pointe (plateformes de séquençage à haut débit, criblage moléculaire, développement de modèles animaux). Sur les 692 projets reçus depuis 2012, 222 ont pu bénéficier d'un financement de la Fondation sur la base de leur excellence scientifique. Ils sont portés par des acteurs de la recherche et du soin sur tout le territoire français.
L'investissement consacré à ces 222 projets par la Fondation maladies rares est de 5,9 millions d'euros.

Depuis 2012, 198 des 222 projets soutenus ciblent une meilleure compréhension des causes et des mécanismes physiopathologiques des maladies rares ainsi que le développement de nouveaux traitements.
Les 24 autres projets, financés par la CNSA, la DGS et la Fondation d'entreprise IRCEM, soutiennent la recherche en sciences humaines et sociales dans le champ des maladies rares pour améliorer le quotidien des personnes malades.

Les sept responsables régionaux de la Fondation sont en lien étroit sur le terrain avec les centres de référence, les centres de compétences, les filières de santé maladies rares et les équipes de recherche académique. Ils détectent et accompagnent le développement des preuves de principe thérapeutiques (125 projets ont déjà été identifiés depuis 2012) avec pour ambition unique d'accélérer le développement des candidats médicaments en lien avec les structures de valorisation de la recherche et en collaboration avec les industriels.

La Fondation agit également pour optimiser la diffusion des connaissances et la formation des professionnels de santé concernés, avec notamment quatre colloques scientifiques organisés en quatre ans et la mise en place d'un diplôme interuniversitaire «Maladies rares : de la recherche au traitement» lancé en novembre 2015 avec 5 universités partenaires.

DÉCRYPTER
LES MALADIES RARES

La Fondation maladies rares doit aider à identifier les causes de chaque maladie et faire émerger des candidats médicaments. Elle finance et accompagne des projets ciblés portés par des acteurs du monde de la santé et de la recherche et crée une chaîne de savoir-faire unique pour aider au diagnostic et pour développer de nouveaux traitements.

SON AMBITION

AIDER AU DIAGNOSTIC

- Identifier les causes de chaque maladie
- Maintenir la recherche à la pointe de l'innovation

DÉVELOPPER DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

- Elucider les mécanismes des maladies
- Identifier des pistes thérapeutiques
- Préparer le développement clinique des candidats médicaments avant transfert à des industriels

SES OBJECTIFS

- Sélectionner et financer les meilleurs projets de recherche
- Faciliter l'accès aux technologies innovantes
- Accompagner les équipes de recherche dans l'éclosion des candidats médicaments

Le processus de sélection des projets financés

Les travaux de recherche les plus prometteurs sont sélectionnés sur la base de critères d'excellence scientifique.
En fonction des thématiques, la sélection des projets s'effectue en une étape *(évaluation d'un dossier complet)* ou deux étapes *(présélection sur lettre d'intention puis évaluation d'un dossier complet)*, selon un calendrier d'appels à projets établi avec le Conseil scientifique.
Chaque dossier complet est évalué par au moins deux experts indépendants.
Sur la base des avis rendus, des comités *ad hoc* composés de membres du Conseil scientifique et d'experts, se réunissent pour évaluer et sélectionner les dossiers soumis aux appels à projets de la Fondation.

SES RÉSULTATS DEPUIS 2012

198 PROJETS SOUTENUS EN PARTENARIAT AVEC 19 PLATEFORMES

POUR AIDER AU DIAGNOSTIC

- 138 projets de séquençage à haut débit pour identifier les gènes responsables
- 53 nouveaux gènes identifiés

POUR DÉVELOPPER DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

- 52 projets de création/utilisation de modèles animaux visant à élucider les mécanismes et à identifier des pistes thérapeutiques
- 8 projets de criblage à haut débit visant à identifier des molécules à potentiel thérapeutique

DE NOMBREUSES PISTES THÉRAPEUTIQUES ACCOMPAGNÉES

- 125 preuves de principe thérapeutiques détectées
- 6 désignations « médicament orphelin » obtenues auprès de l'Agence Européenne du Médicament (EMA)
- 15 mises en relation avec des industriels
- 1 accord de licence signé

4 COLLOQUES SCIENTIFIQUES

- Protéomique
- Organismes modèles
- Criblage moléculaire
- Rencontres de l'innovation

Ses résultats en 2015

SÉLECTIONNER ET FINANCER DES PROJETS DE RECHERCHE

5 APPELS À PROJETS

POUR AIDER AU DIAGNOSTIC

- 2 appels à projets de séquençage à haut débit

POUR DÉVELOPPER DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

- 1 appel à projets de création de modèles animaux
- 1 appel à projets de criblage à haut débit de molécules à potentiel thérapeutique
- 1 appel à projets de recherche translationnelle sur modèles animaux

48 PROJETS SOUTENUS
pour un montant total de 1 097 000 d'euros

POUR AIDER AU DIAGNOSTIC
Tableau "Séquençage à haut débit" (p17)

POUR DÉVELOPPER DE NOUVEAUX TRAITEMENTS
Tableau "Création de modèles animaux/Criblage" (p17)

Pour l'appel à projets «Recherche translationnelle sur modèles animaux», le Conseil scientifique et le comité ad hoc *ont estimé que les projets reçus ne disposaient pas de données préliminaires suffisamment solides pour recevoir un soutien à ce stade et aucun projet n'a été sélectionné.*

ACCOMPAGNER LES PREUVES DE PRINCIPE THÉRAPEUTIQUES

La Fondation maladies rares accompagne les preuves de principe thérapeutiques à tous les stades de leur développement sans distinction par rapport à leur nature ou au niveau de rareté de la pathologie ciblée. Son activité de détection et de facilitation des projets est menée par ses 7 responsables régionaux en proximité des équipes de recherche.

- 20 nouvelles preuves de principe thérapeutiques identifiées
- 1 désignation « médicament orphelin » obtenue auprès de l'Agence Européenne du Médicament (EMA)
- 1 accord de licence signé

Définition d'une preuve de principe thérapeutique :

Toute démonstration d'un composé, quelle que soit sa nature, à interagir et à moduler *(in vivo/in vitro)* une réponse cellulaire et /ou physiologique d'intérêt.

FACILITER L'ACCÈS AUX TECHNOLOGIES INNOVANTES

12 PLATEFORMES TECHNOLOGIQUES PARTENAIRES AU BÉNÉFICE DE L'EXCELLENCE SCIENTIFIQUE.

La Fondation maladies rares a établi des accords avec des plateformes technologiques de pointe, réparties sur l'ensemble du territoire national pour que les chercheurs aient accès aux dernières avancées technologiques et aux compétences indispensables à la réalisation de leur projet.

LISTE DES PLATEFORMES 2015

SÉQUENÇAGE À HAUT DÉBIT

- Institut de Génomique / Centre National de Génotypage, CEA, Evry
- Génomique Imagine – Institut des maladies génétiques, Paris
- Biopuces et Séquençage, IGBMC Strasbourg
- Integragen, Evry
- Biogenouest Génomique, Nantes
- AROS Applied Biotechnology A/S, Aarhus, Danemark

CRÉATION DE MODÈLES ANIMAUX

- Institut Clinique de la Souris, Strasbourg
- CIPHE, Marseille

CRIBLAGE À HAUT DÉBIT DE MOLÉCULES À POTENTIEL THÉRAPEUTIQUE

- Plateforme de Chimie Biologie Intégrative de Strasbourg (PCBIS), UMS 3286 CNRS-UdS
- Plateforme de Criblage pour des Molécules Bio-Actives (CMBA), CEA Grenoble
- Plateforme de Criblage à haut débit et chimie combinatoire, CEA Saclay
- Plateforme ARIADNE, U1177, Lille

1ER APPEL À PROJETS « SÉQUENÇAGE À HAUT DÉBIT »

RESPONSABLE DU PROJET	VILLE	TITRE DU PROJET
Pauline ARNAUD	Paris	Identification of new genes involved in Marfan Syndrome and Familial Thoracic Aortic Aneurysm and Dissection (FTAAD).
Isabelle AUDO	Paris	Gene defect identification in X-linked retinitis pigmentosa cases excluded for currently known gene defects.
Nadia BAHI-BUISSON	Paris	Investigating novel modular basis for Periventricular Nodular Heterotopia.
Stéphanie BAULAC	Paris	Identification of new genes for autosomal dominant focal epilepsies.
Patrick CALLIER	Dijon	Identification of the gene for Pai syndrome through Whole Genome Sequencing.
Vincent CANTAGREL	Paris	Genetic basis of childhood-onset cerebellar atrophy associated with intellectual disability.
Nadia CERF-BENSUSSAN	Paris	Determination of mendelian causes of intestinal inflammation.
Nicolas CHASSAING	Toulouse	Analysis of regulatory elements sequences in microphthalmia/anophthalmia.
Jamel CHELLY	Strasbourg	Genetics of Focal Cortical Dysplasias.
Alexandre FABRE	Marseille	Identification of new genes associated with syndromic diarrhea tricho-hepato-enteric syndrom.
Sylvain LATOUR	Paris	Molecular identification of novels forms of inherited lymphoproliferation syndromes associated with a susceptibility to EBV infection.
Valérie MALAN	Paris	Unmasking of a recessive mutation: what role in the incomplete penetrance of CNVS.
Sandrine MARLIN	Paris	Identification of the molecular basis of cochlear nerve aplasia.
Sophie NAUDION	Bordeaux	Identification of the molecular bases of a new phenotype of multiple malformations in a multiplex family.
Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER	Nice	Identification of new genes responsible for mitochondrial disorders by exome sequencing.
Nathalie ROUX-BUISSON	Grenoble	Identification of new genes in Exertional Heat Stroke syndrome (EHS) with positive in vitro contracture test and no mutation in RYR1 gene.
Stéphane VIVILLE	Strasbourg	Genetics of male infertility : genes implicated in non-obstructive azoospermia.
Christina ZEITZ	Paris	Identification of novel gene defects underlying retinitis pigmentosa in France by whole exome sequencing.

2ND APPEL À PROJETS « SÉQUENÇAGE À HAUT DÉBIT »

Marie Christine ALESSI	Marseille	Identification of new genes involved in platelet dysfunction.
Christine BELLANE CHANTELOT	Paris	Identification of new genes in congenital neutropenia.
Alain CALENDER	Lyon	Identification of genes involved in familial forms of sarcoidosis.
Pascale DE LONLAY	Paris	Identification of the gene(s) responsible for recessive rhabdomyolysis and Reye syndrome in 3 patients from 2 families presenting the same phenotype.
Muriel GIRARD	Paris	Identification of a common signaling pathway involved in biliary atresia.
Céline HUBER	Paris	Identification of the molecular basis of the Asphyxiating Thoracic Dysplasia.
Vincent LAUGEL	Strasbourg	Investigating novel molecular basis for Cockayne syndrome.
Caroline MICHOT	Paris	Dissection of molecular bases of microcephalic osteodysplastic primordial DWARFISMS : Identification of new genes in pre-screened patients.
Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER	Nice	Progressive external ophtalmoplegia with multiple mitochondrial DNA deletions: Identification of new genes.
Laurent PASQUIER	Rennes	Identification of a gene involved in rhombencephalosynapsis.
Magana PRASAD	Strasbourg	Identification of novel genes underlying Bardet-Biedl and Bardet-Biedl-like syndromes.
Pierre RAY	Grenoble	Identification of genetic causes of human non-obstructive azoospermia (NOAZOO).
Caroline ROORYCK-THAMBO	Bordeaux	Identification of a gene involved in familial right ventricular hypoplasia.
Agnès ROTIG	Paris	Identification of a nuclear gene responsible of abnormal respiratory chain assembly.

APPEL À PROJETS « CRÉATION DE MODÈLES ANIMAUX »

Johann BOHM	Illkirch	First mammalian model for tubular aggregate myopathy and Stormorken syndrome.
Pascale BOMONT	Montpellier	Development of an In vivo model for Giant Axonal Neuropathy.
Jamel CHELLY	Illkirch	Understanding NEDD4L-related MCD (Malformations of Cortical Development) through investigations of a Knock-In mouse model.
Hélène DOLLFUS	Strasbourg	Mouse modeling of a missense mutation in the essential gene PIK3R4 (VPS15) responsible fora ciliopathy-like disease.
Julie DUMONCEAUX	Paris	FacioScapuloHumeral Dystrophy (FSHD): targeting two alternative Fat1 exons with one mouse.
Christian HAMEL	Montpellier	Impg1 gene Knock-Out, a mouse model for human vitelliform macular dystrophy and retinitis pigmentosa.
Alain HOVNANIAN	Paris	Generation of a humanized mouse model for Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa harbouring a recurrent COL7A1 mutation.
Sébastien LACROIX DES MAZES	Paris	Generation of a novel mouse model of hemophilia A constituted of mice transgenic for a human T cell receptor specific for therapeutic factor VIII.
Carine LE GOFF	Paris	SMAD4 and Myhre syndrome.
Delphine MEYNARD	Toulouse	Is Matriptase-2 involved in iron homeostasis regulation and anemia exclusively through the hepatocytes ?
Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER	Nice	CHCHD10S59L mouse model: how mitochondrial dysfunction promotes motor neuron disease ?
Frédérique RENE	Strasbourg	Generation of an ALS-FTD mouse model based on a conditional CHMP2B intron 5 mutant knock-in.
Frédéric RIEUX-LAUCAT	Paris	Role of LRBA in the control of the immune response: implication in primary immunodeficiencies.

APPEL À PROJETS « CRIBLAGE À HAUT DÉBIT DE MOLÉCULES À POTENTIEL THÉRAPEUTIQUE »

Pascale BOMONT	Montpellier	Reversing motor deficits in Glant Axonal Neuropathy.
Vincent GACHE	Lyon	Rescue myonuclear domains establishment in centronuclear myopathies with chemical compounds.
Yvon TROTTIER	Strasbourg	High Throughput screening for the identification of amyloid aggregation modulators in Huntington's disease.

AMÉLIORER LE QUOTIDIEN DES PERSONNES MALADES

Depuis sa création, la Fondation maladies rares soutient des projets de recherche centrés sur l'étude du vécu des malades et de leurs proches pour pouvoir analyser les conséquences d'une maladie rare sur le plan individuel et sociétal et proposer des améliorations du quotidien des personnes malades ainsi qu'une meilleure prise en charge.

Dans le cadre de ces programmes de recherche, la Fondation se mobilise pour rassembler et créer des équipes pluridisciplinaires : médecins, chercheurs en sciences humaines et sociales, membres d'associations de malades. Elle amène ainsi ces acteurs à s'interroger ensemble sur les conséquences des restrictions d'activité dans la vie des personnes atteintes de maladie rare pour optimiser les pratiques de prise en charge et d'accompagnement existantes.

SON AMBITION

- Faciliter le parcours de vie des personnes malades
- Rompre leur isolement social et professionnel

SES OBJECTIFS

- Sélectionner et financer les meilleurs projets de recherche
- Mettre la personne malade au centre des programmes de recherche
- Créer le lien entre associations de malades, médecins et chercheurs en sciences humaines et sociales

SES RÉSULTATS DEPUIS 2012

- 24 projets financés sur 197 déposés réunissant médecins, chercheurs et associations de malades
- 79 équipes de recherche et 33 associations impliquées

Exemple de projet soutenu :

Une étude est en cours sur la **NARCOLEPSIE** pour aider les malades dans leur parcours professionnel.

La narcolepsie est une maladie rare qui touche environ 1 personne sur 2 800, principalement les jeunes adultes. Les symptômes (endormissement incontrôlable et soudain à toute heure de la journée) ont de fortes répercussions sur la vie au quotidien des malades et peuvent provoquer un isolement social.

Ses résultats en 2015

ACCOMPAGNER ET FINANCER LES MEILLEURS PROJETS

La sélection finale du 3ème appel à projets en sciences humaines et sociales de la Fondation maladies rares lancé en octobre 2014 a eu lieu en juin 2015. Cet appel à projets bénéficie du soutien de la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA) et de la Fondation d'entreprise IRCEM.

Il vise à augmenter les connaissances sur la spécificité et la complexité des situations de handicap en lien avec les maladies rares de l'enfant et de l'adulte, dans une perspective d'amélioration de la prise en charge et de l'accompagnement des personnes et de leur entourage dans tous les aspects de leur vie.

Il encourage la pluridisciplinarité des projets de recherche en sciences humaines et sociales dans le domaine des maladies rares et implique de nombreuses disciplines des sciences humaines et sociales.

7 PROJETS SOUTENUS pour un montant total de 583 000 euros

Ils interviennent dans des domaines tels que la sociologie, la psychologie, l'économie de la santé, le droit et l'anthropologie et sont financés sur une période de 2 ans. *cf tableau ci-dessous*

ÉQUIPES MOBILISÉES

- 9 équipes de recherche en sciences humaines et sociales
- 14 équipes médicales
- 14 associations de malades

AXES THÉMATIQUES

- 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

RESPONSABLE DU PROJET	CHAMP DISCIPLINAIRE	VILLE	TITRE DU PROJET
Sophie ARBORIO	Anthropologie	Villers les Nancy	Syndrome de West : construction des savoirs et singularité des expériences des familles.
Michel CASTRA	Sociologie	Lille	Situations de handicap et discrimination en période pré-greffe. Etude comparative entre deux maladies pulmonaires rares : la mucoviscidose et la fibrose pulmonaire idiopathique.
Dominique FARGE	Sociologie	Paris	Mise en place d'une e-plateforme collaborative pour identifier et caractériser les handicaps des patients atteints de maladies auto-immunes rares relevant de la thérapie cellulaire ou de biothérapies.
Anne MARCELLINI	Sociologie	Montpellier	Devenir adulte avec une anomalie du développement : obstacles et facilitateurs.
Olaf MERCIER	Economie de la santé	Montpellier	Reste à charge des patients atteints de lymphœdème primaire : mesure des inégalités financières d'accès aux soins.
Remy POTIER	Psychologie	Paris	Déterminants psychosociaux de l'impact du handicap de surdicécité sur l'autonomie au sein du parcours de vie chez les personnes atteintes des syndromes de Usher, Wolfram et Stickler.
Sophie QUINTON	Droit	Lille	Sclérodermie et difficultés professionnelles : identifier pour mieux aider.

LES AUTRES CONTRIBUTIONS DE LA FONDATION EN 2015

1- CRÉER ET ANIMER DES GROUPES DE RÉFLEXION AVEC DES EXPERTS EXTERNES SUR DES SUJETS D'INTÉRÊT

GROUPE D'ÉVALUATION ÉCONOMIQUE ET MALADIES RARES

En 2013, la Fondation a créé un groupe de travail autour des questions de l'économie de la santé. Il est composé de 11 membres (9 économistes de la santé et deux experts maladies rares), sous la coordination du Professeur Pierre Levy de l'Université Paris Dauphine et nouveau membre du Conseil scientifique de la Fondation depuis octobre 2015.

Ce groupe de travail a pour objectif de proposer une méthodologie de mise en œuvre des études médico-économiques appliquée au domaine des maladies rares afin de mieux apprécier les coûts médicaux et sociaux de prise en charge des maladies rares. Un premier projet collaboratif devrait voir le jour courant 2016.

GROUPE D'IMPULSION DES ENTREPRISES DU MÉDICAMENT

A ce jour, le groupe d'impulsion des entreprises du médicament est composé de 16 membres positionnés sur le marché des médicaments orphelins dont un représentant du groupe permanent « maladies rares » du LEEM et 15 laboratoires pharmaceutiques.
Depuis 2012, la Fondation a réuni le groupe à de nombreuses reprises sur des sujets d'actualité dans le domaine des maladies rares. Une réunion s'est tenue en 2015.

2- FORMER ET INFORMER LES PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ ET DE LA RECHERCHE

UN DIU MALADIES RARES : DE LA RECHERCHE AU TRAITEMENT

La Fondation maladies rares a lancé en novembre 2015 un nouveau diplôme interuniversitaire intitulé « Maladies rares : de la recherche au traitement » avec cinq universités partenaires : Université de Strasbourg, Université de Lille 2, Université Pierre et Marie Curie (Paris 6), Université Lyon 1, Aix-Marseille Université. Il est coordonné par le Professeur Eric Hachulla du CHRU de Lille, et membre du Conseil scientifique de la Fondation.
Cette formation diplômante apporte des connaissances transversales sur l'ensemble des étapes indispensables à la recherche sur les maladies rares avec un focus important sur le développement des nouveaux traitements.
Les cours sont dispensés par plus de 60 intervenants. Le DIU est proposé en formation initiale ou continue et s'adresse à un large public : médecins, biologistes, internes, pharmaciens, personnel paramédical, conseillers en génétique, infirmiers, ARC, psychologues, chercheurs en sciences humaines et sociales, associations de malades, représentants des tutelles, industriels du médicament.

En 2015, 31 participants ont suivi cette formation composée de 9 modules dont 7 proposés en e-learning.

UN GUIDE «JURIDIQUE» SUR LES BASES DE DONNÉES DE SANTÉ

Courant 2015, la Fondation a élaboré un guide destiné aux professionnels de santé et aux chercheurs qui constituent et exploitent des bases de données de santé. Ce guide de bonnes pratiques apporte des informations sur la réglementation en matière de bases de données.
Il sera diffusé en 2016 au réseau de médecins et chercheurs que la Fondation suit et accompagne sur le terrain.

UNE MÉTHODOLOGIE SUR LE «CONSENTEMENT» POUR L'ÉTUDE DES CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES

Un groupe de travail piloté par la Fondation et composé de généticiens a élaboré un modèle de consentement et une notice d'information relatifs à l'étude des caractéristiques génétiques des malades (dans le contexte de l'utilisation du séquençage de nouvelle génération).
Ces documents doivent permettre de recueillir le consentement éclairé des malades et de leurs proches en leur procurant l'information la plus complète. Intégrant les dernières dispositions légales, ils sont disponibles sur le site internet de la Fondation.

LES RENCONTRES DE L'INNOVATION

Fin mars 2015, la Fondation a organisé, en collaboration avec l'Office du Transfert de Technologie et des Partenariats Industriels (OTT&PI) de l'AP-HP, les Rencontres de l'Innovation. L'événement a eu lieu à l'auditorium de Bpifrance, à Paris, et a rassemblé plus de 250 participants. L'objectif de cette journée était de fournir des éléments pratiques sur les différentes étapes de développement de solutions thérapeutiques dans les maladies rares, de la preuve de concept à la mise sur le marché.

AMPLIFI

La Fondation maladies rares et la société de conseil en innovation Alcimed se sont associées pour apporter une aide à la structuration des filières de santé maladies rares au travers d'un programme dénommé AMPLIFI.
La filière ORKID « maladies rénales rares » coordonnée par le Professeur Denis Morin du CHU de Montpellier, a été retenue pour être accompagnée dans son déploiement pour une durée de 6 mois autour de 4 axes : amélioration de la transition enfants-adultes, renforcement du lien avec le médico-social, mise en exergue des bonnes pratiques dans le cadre de l'éducation thérapeutique et création d'un format d'enseignement à distance autour d'une étude de cas clinique.
De manière opérationnelle, le programme s'étend de janvier à fin juin 2016. Au terme des 6 mois, la totalité des outils sera diffusée à l'ensemble des filières de santé maladies rares.

3- PARTICIPER AUX ACTIONS PHARES NATIONALES ET INTERNATIONALES

En matière de politique de recherche et de santé sur les maladies rares, la Fondation reste active aussi bien au niveau national qu'international.

À L'ÉCHELLE NATIONALE

La Fondation a poursuivi en 2015 sa participation aux travaux de groupes nationaux créés à l'initiative des pouvoirs publics ou des acteurs industriels :

- Comité de suivi et de prospective du 2ème Plan National Maladies Rares 2011-2016 (COSPRO)
- Comité de pilotage de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR)
- Groupe permanent « maladies rares » du LEEM (entreprises du médicament)

UNE PARTICIPATION ACTIVE AUX GRANDS PROGRAMMES INTERNATIONAUX

La Fondation a poursuivi en 2015 son activité au sein du consortium RD-Connect, infrastructure mondiale qui met en lien bases de données, registres et biobanques dans le domaine des maladies rares. La Fondation a également participé en tant que membre du Comité exécutif aux différentes réunions du consortium international de recherche sur les maladies rares (IRDiRC).

La Fondation a également participé à différents événements européens pour mieux accompagner les équipes de recherche en France et promouvoir son modèle innovant auprès de la communauté internationale des maladies rares : l'Eurordis Membership Meeting *(Madrid, mai 2015),* l'European Round Table Companies *(Bruxelles, fév. 2015 ; Barcelone, sept. 2015)*, la 2nde Conférence sur les réseaux européens de référence *(Lisbonne, oct. 2015)* et le World Orphan Drug Congress *(Genève, nov. 2015).*

UN ACCOMPAGNEMENT DES ÉQUIPES FRANÇAISES POUR L'ACCÈS À DES FINANCEMENTS EUROPÉENS

La Fondation a poursuivi en 2015 sa participation au groupe de travail national sur les thèmes santé du programme Horizon 2020. Grâce à sa connaissance des dispositifs européens, elle oriente les équipes françaises vers les sources de financement les plus appropriées (H2020, COST, E-Rare, NIH, financements bilatéraux, Fondations et Associations européennes et internationales, etc.). En particulier, dans le cadre de l'appel à projets « Nouvelles thérapies pour les maladies rares » de Horizon 2020, la Fondation a accompagné environ une cinquantaine d'équipes dans la construction de leur projet.

LES RENCONTRES INTERNATIONALES DE LA RECHERCHE

Fin juin 2015, la Fondation a participé à l'organisation des 6èmes Rencontres Internationales de la Recherche (RIR) au Collège de France à Paris, portées conjointement par ARIIS (l'Alliance pour la Recherche et l'Innovation des Industries de Santé) et AVIESAN (l'Alliance pour les sciences de la Vie et de la Santé).

Centrée sur le thème « Des maladies rares à la médecine personnalisée », cette édition s'est déroulée en présence de Mme Marisol Touraine, ministre des Affaires sociales et de la Santé et de M. Thierry Mandon, secrétaire d'Etat chargé de l'Enseignement supérieur et de la Recherche.

L'objectif était de présenter l'excellence de la recherche française et de stimuler les partenariats entre recherche académique et recherche industrielle dans le domaine des maladies rares.

LA BELLE HISTOIRE

La Fondation maladies rares a pour ambition d'aider les chercheurs dans le développement de nouveaux traitements pour les patients atteints de maladies rares, tel que l'illustre l'exemple présenté ci-dessous.

L'ÉQUIPE DU PROFESSEUR **MAÏTÉ TAUBER**

Professeur de pédiatrie à l'université de Toulouse et chef du service d'endocrinologie et de génétique médicale à l'Hôpital des enfants, CHU de Toulouse, coordonnatrice du centre de référence du Syndrome de Prader-Willi

ACCOMPAGNEMENT : FONDATION MALADIES RARES, NICOLAS PINEAU, RESPONSABLE RÉGIONAL SUD-OUEST

L'ÉQUIPE DU DOCTEUR **FRANÇOISE MUSCATELLI**

Directrice de recherche INSERM - Institut de neurobiologie de la Méditerranée, Marseille

ACCOMPAGNEMENT : FONDATION MALADIES RARES, ROSELINE FAVRESSE, RESPONSABLE REGIONALE SUD-EST

Le syndrome de Prader-Willi est une maladie génétique rare (1 naissance sur 20 000 chaque année) avec une atteinte du système nerveux central. Elle se traduit dès les premiers jours par des troubles de la succion et de l'alimentation, une hypotonie puis par des troubles de comportement et de l'apprentissage chez les jeunes adultes, en plus d'une obésité sévère. L'origine génétique du syndrome de Prader-Willi a été démontrée avec notamment l'implication du gène *Magel2*.

L'HYPOTHÈSE

Différents travaux de recherche préalables ont permis à ces chercheurs d'envisager l'utilisation précoce d'ocytocine pour traiter les malades atteints du syndrome de Prader-Willi.

DU GÈNE AU DÉVELOPPEMENT DE MODÈLES ANIMAUX

Pour explorer cette hypothèse scientifique, les chercheurs ont bénéficié, grâce à la Fondation maladies rares[1], du financement de la création d'un modèle murin, porteur de la même anomalie génétique que les patients atteints du syndrome de Prader-Willi.

Sous la conduite du Docteur Muscatelli et de son équipe, les premiers effets bénéfiques de l'utilisation précoce de l'ocytocine ont pu être démontrés chez la souris, avec une normalisation du comportement alimentaire, social et des capacités d'apprentissage.

ACCOMPAGNEMENT : FONDATION MALADIES RARES[1].

UN TEST SUR DES ENFANTS MALADES

En 2009 , l'équipe du Professeur Tauber a conduit un premier essai clinique de phase I/II chez 24 adultes (montrant des effets positifs sur les comportements) puis en 2011 et 2013-2014 chez des nouveaux-nés atteints du syndrome de Prader-Willi. Dans cette dernière étude, l'administration intra-nasale d'ocytocine pendant 7 jours à 18 nourrissons âgés de 1 à 5 mois, a conduit à une nette amélioration de la succion et du comportement social des nouveaux-nés et des interactions mère-enfant. Les premières études précliniques et cliniques ont permis aux chercheurs et aux cliniciens d'obtenir un brevet avec l'aide d'Inserm Transfert, filiale de l'Inserm dédiée à la valorisation des découvertes biomédicales de ses laboratoires.

UN PREMIER CONTACT AVEC L'AGENCE EUROPÉENNE DU MÉDICAMENT

Ces premiers résultats encourageants ont permis à l'équipe du Professeur Tauber d'entreprendre, avec l'aide de la Fondation maladies rares, des démarches réglementaires auprès de l'Agence Européenne du Médicament (EMA) pour obtenir, en 2012 en Europe et 2013 aux Etats-Unis, la désignation de « médicament orphelin ».

Cette étape décisive a permis d'accélérer le développement tout en renforçant la qualité du projet. Aujourd'hui, l'ensemble des travaux réalisés et les données obtenues ont permis de proposer un essai clinique de plus grande envergure (Phase III) grâce à un financement du PHRC (Programme Hospitalier de Recherche Clinique).

ACCOMPAGNEMENT : FONDATION MALADIES RARES, ROSELINE FAVRESSE ET NICOLAS PINEAU

Enfin, la Fondation maladies rares aide les chercheurs à identifier d'éventuels partenaires industriels pour finaliser le développement du médicament.

L'IMPACT SOCIAL DE LA MALADIE MIEUX PRIS EN COMPTE

Parallèlement aux essais cliniques en cours, la Fondation maladies rares finance une étude visant à évaluer l'impact des capacités cognitives, exécutives et émotionnelles dans les processus d'adaptation et de socialisation des malades atteints du syndrome de Prader-Willi en mobilisant différentes expertises en sciences humaines et sociales.

Dans le cadre de ce projet, la Fondation maladies rares a permis de concrétiser les liens entre le centre de référence du Professeur Tauber, l'équipe de recherche spécialisée en sciences humaines et sociales de Virginie Postal, psychologue (Laboratoire de Psychologie, Santé et Qualité de vie EA 4139 - Hôpital Marin de Hendaye) et l'Association Prader-Willi France.

ACCOMPAGNEMENT : FONDATION MALADIES RARES, NICOLAS PINEAU

[1] Les actions de la Fondation sont dans la continuité du GIS – Institut des maladies rares (Groupement d'intérêt scientifique)

LA FONDATION
EN 2016

Forte de ses résultats en 4 ans d'existence, la Fondation maladies rares souhaite, en 2016, poursuivre et développer ses missions. Elle envisage de déployer sa politique scientifique d'appels à projets en renforçant son rôle dans l'accélération de projets de développement thérapeutique avec toujours comme objectif d'améliorer le parcours de diagnostic et de soin des 3 millions de personnes concernées en France.

DÉCRYPTER LES MALADIES RARES

6 APPELS À PROJETS PLANIFIÉS

POUR AIDER AU DIAGNOSTIC

- 2 appels à projets de séquençage à haut débit

POUR DÉVELOPPER DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

- 2 appels à projets de développement de modèles animaux
- 1 appel à projets de criblage de molécules à potentiel thérapeutique
- 1 appel à projets de recherche translationnelle sur modèles animaux

AMÉLIORER LE QUOTIDIEN DES PERSONNES MALADES

UN APPEL À PROJETS ET UN COLLOQUE PLANIFIÉS

- 1 appel à projets de recherche en sciences humaines et sociales sur les situations de handicap liées aux maladies rares de l'enfant et de l'adulte
- 1 colloque scientifique pour valoriser les résultats obtenus depuis 2012 lors de nos appels à projets en sciences humaines et sociales et faciliter le partage d'expériences

En 2016, la Fondation souhaite également structurer davantage son action de mise en lien des équipes de recherche avec les entreprises du médicament et donner une nouvelle dimension au groupe d'impulsion des entreprises du médicament. Le groupe d'évaluation économique et maladies rares devrait mener un projet visant à chiffrer les coûts médicaux et sociaux de prise en charge des maladies rares.

Depuis janvier 2016, la Fondation travaille en concertation étroite avec les différents acteurs de la Plateforme Maladies Rares* et tous les acteurs du domaine de la recherche pour demander aux pouvoirs publics un engagement immédiat pour un 3ème Plan National Maladies Rares : un plan doté d'un véritable pilotage interministériel et de réels moyens d'impulsion et de suivi.
#PNMR3

** La Plateforme est constituée de 6 entités : l'AFM-Téléthon, à l'origine de la création de la Plateforme en 2001 et principal financeur de celle-ci grâce aux dons du Téléthon, l'Alliance Maladies Rares, Orphanet, Maladies Rares Info Services, EURORDIS, la Fondation maladies rares.*

ENSEMBLE,
TROUVONS DES
TRAITEMENTS

/03

LES PARTENAIRES DE LA FONDATION

SOMMAIRE

p 26 / Les remerciements

p 27 / Ils ont soutenu la Fondation en 2015

p 28 / Le défi UTMB®

p 29 / Soutenir la Fondation

MERCI

à tous les particuliers, entreprises, fondations et associations qui font confiance à la Fondation maladies rares pour exprimer leurs valeurs et leur engagement.

Depuis sa création, la Fondation maladies rares s'attache à développer ses missions sociales en créant des partenariats étroits avec les milieux professionnels et la société civile.
Entreprises impliquées dans le développement du médicament, mutuelles, organismes publics, ce sont près de 50 partenaires qui ont apporté leur soutien à la Fondation maladies rares en 2015, pour lutter contre l'errance diagnostique, développer de nouveaux traitements et améliorer le quotidien des malades et de leurs proches.

La Fondation maladies rares peut également compter sur le soutien de nombreux autres donateurs, impliqués et engagés. Au travers d'un soutien ponctuel, de l'organisation d'un événement ou d'une participation à des défis sportifs et solidaires, ils sont un appui essentiel pour développer les actions de la Fondation.

ILS ONT SOUTENU LA FONDATION EN 2015

FONDATEURS

Cette année encore, l'AFM-Téléthon fut un soutien déterminant pour la Fondation maladies rares avec une subvention qui s'élève à 1 700 000 euros.

INSTITUTIONNELS

MECENES ET PARTENAIRES

LE DÉFI UTMB®: COURIR POUR SOUTENIR LA FONDATION

L'ULTRA-TRAIL DU MONT-BLANC® est un défi sportif extrême et une aventure humaine à la hauteur du défi des maladies rares.

En 2015, et pour la 1ère année, la Fondation maladies rares était l'une des 10 causes solidaires retenues par l'organisation de l'Ultra-Trail du Mont-Blanc® (UTMB®). En participant à l'UTMB®, les trailers solidaires de la Fondation maladies rares ont donné un sens particulier à leur défi.
En 2015, vingt-neuf coureurs, dont 3 salariés de la Fondation (Ludovic Dupont, Nicolas Jan et Nicolas Levy) et 26 bénévoles ont porté un dossard solidaire aux couleurs de la Fondation maladies rares.

Au travers de leur participation, ces bénévoles sont également de formidables ambassadeurs ! Chacun s'engage à collecter au minimum 2 000 € auprès de mécènes - entreprises comme particuliers - pour financer son dossard solidaire. En 2015, 58 000 € ont ainsi été versés à la Fondation maladies rares pour financer la recherche.

En 2016, 35 coureurs prendront le départ d'une des courses de l'UTMB® avec un dossard solidaire de la Fondation maladies rares.

CONTACT
Nicolas Jan : +33 (0)6 33 27 91 43
nicolas.jan@fondation-maladiesrares.com

PRINCIPAUX PARTENAIRES EN 2015

Jaguar network
LABOCAST
CapTalents
CIC
CIC BANQUE PRIVÉE
CT-RS
ardec
homeperf
masfip
mco congrès
Nobel Biocare
Open Health
Studio ZCW
S.N.R sécurité
SSI consulting
EGC
FRISQUET
Poissonnier Ferran Architectes
SAS ETAB Glatigny
Société Terrassement Richermoz STR
Zeneo

SOUTENIR LA FONDATION

Véritable enjeu de santé publique, les maladies rares touchent 1 personne sur 20, soit environ 3 millions de personnes en France. Les causes encore trop souvent inconnues et la quasi absence de traitements plongent les patients et leur famille dans l'isolement, à tout âge et dans tous les aspects de leur vie. Lutter contre une maladie rare est un véritable parcours du combattant, jalonné de nombreux obstacles sociaux, psychologiques et financiers.

La recherche dans les maladies rares est une urgence et un défi qui nécessite la collaboration d'expertises impliquant de nombreux acteurs : les associations de malades, les chercheurs, les équipes soignantes, les industriels, les autorités de santé et les pouvoirs publics. Cette collaboration étroite est indispensable afin de faire avancer la recherche pour et autour des besoins des malades.

Grâce à l'implication de ses partenaires et mécènes, la Fondation maladies rares accélère la recherche en finançant et accompagnant des projets ciblés et la coordonne en donnant les moyens aux différents acteurs (académiques, industriels et institutions) de travailler ensemble.

La Fondation maladies rares est habilitée à recevoir des dons d'entreprises et de particuliers dans le cadre du régime fiscal du mécénat. Elle peut également être le bénéficiaire de legs, donations et assurances-vie exempts de droits de succession et de mutation.

PARTICULIER - IMPÔT SUR LE REVENU (IR)

Réduction d'impôt de 66% du montant du don dans la limite de 20% du revenu imposable.*

Pour un don de : **100€**

votre dépense réelle est de : **34€**

PARTICULIER - IMPÔT DE SOLIDARITÉ SUR LA FORTUNE (ISF)

Réduction d'impôt de 75% du montant du don dans la limite de 50 000 euros dans le cadre de l'ISF.

Pour un don de : **1 000€**

votre dépense réelle est de : **250€**

ENTREPRISE - IMPÔT SUR LES SOCIÉTÉS (IS)

Réduction d'impôt de 60% du montant du don dans la limite de 0,5% du chiffre d'affaire.*

Pour un don de : **10 000€**

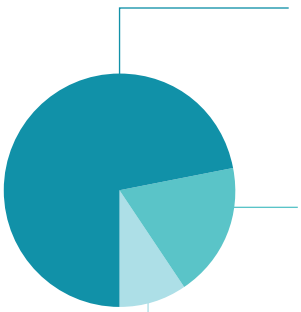
votre dépense réelle est de : **4 000€**

* Pour les IS et IR, l'excédent est reportable sur 5 ans.

En soutenant la Fondation maladies rares, vous devenez un acteur au cœur de la recherche et participez aux missions de la Fondation, aux côtés des chercheurs et pour les malades.

UTILISATION DES RESSOURCES COLLECTÉES

La Fondation maladies rares fonctionne en toute transparence et répartit votre don de la façon suivante :



70%*
Accompagnement et financement de la recherche

18%
Frais de fonctionnement

12%
Recherche de fonds

** Comprend les dons en nature entièrement affectés à la recherche.*

ENSEMBLE,
TROUVONS DES
TRAITEMENTS

/04

LE RAPPORT FINANCIER DE LA FONDATION

SOMMAIRE

p 32 / Le mot de la trésorière

p 33 / Les comptes annuels

LE MOT DE LA TRÉSORIÈRE

L'an dernier, malgré un déséquilibre modéré des comptes, la Fondation avait souhaité maintenir ses objectifs ambitieux de soutien à la recherche dans le domaine des maladies rares.

En 2015, en dépit d'un contexte économique toujours aussi fragile se traduisant par une difficulté à mobiliser les donateurs, et malgré l'absence étonnante, comme en 2014, d'une aide financière de l'Etat pour mener notre mission d'intérêt général, 55 nouveaux projets d'excellence ont pu être financés pour un investissement annuel direct dans la recherche sur les maladies rares de 1,7 millions d'euros.
À cet investissement direct alloué aux meilleures équipes de recherche françaises au travers de 6 appels à projets, il faut ajouter également l'investissement sur le terrain par les 7 responsables régionaux de la Fondation qui accompagnent les chercheurs impliqués dans le développement de nouveaux candidats médicaments.

Sur la base d'une gestion toujours aussi rigoureuse et transparente de ses dépenses de fonctionnement et de collecte de fonds, et en mobilisant avec vigilance ses ressources propres, la Fondation a ainsi pu maintenir son niveau de soutien en faveur de la recherche sur les maladies rares, tout en réduisant son déficit budgétaire.

En 2016, la Fondation va s'engager dans un important plan de développement de ses ressources financières, avec le soutien renouvelé de ses membres fondateurs et au premier plan celui de l'AFM-Téléthon.
Identifier les causes de chaque maladie, en décrypter les mécanismes, identifier de nouvelles pistes thérapeutiques et améliorer le quotidien des personnes concernées, autant d'objectifs que la Fondation entend bien poursuivre et intensifier avec le soutien de tous, partenaires et fondateurs, donateurs, membres du Conseil d'administration et du Conseil scientifique.

Ce soutien nous est tellement indispensable ! Nous vous en remercions vivement !

Dr Marie-Geneviève MATTEI
Trésorière de la Fondation maladies rares

/ LES COMPTES ANNUELS

BILAN ACTIF

Actif (en €)	31/12/2015	31/12/2014
Investissements nets	28 526	42 661
Investissements bruts	*74 632*	*72 332*
Amortissements	*(46 107)*	*(29 672)*
Créances à recevoir	1 173 717	1 488 273
Compte de placement	2 371 280	2 079 594
Liquidités	3 116 335	3 661 083
Charges constatées d'avance	4 444	1 244
TOTAL ACTIF	6 694 301	7 272 855

BILAN PASSIF

Passif (en €)	31/12/2015	31/12/2014
Dotation initiale (non consomptible)	1 000 000	1 000 000
Réserves Fonds dédiés sur collecte	3 706 397 -	3 889 498 -
Dettes fournisseurs	1 859 171	2 041 907
Dettes sociales	143 187	140 392
Dettes fiscales	45 863	59 159
Produits constatés d'avance	-	325 000
Résultat de l'exercice	(60 318)	(183 101)
TOTAL PASSIF	6 694 301	7 272 855

COMPTE DE RÉSULTAT

En € €	31/12/2015	31/12/2014
Reprises sur provisions et amortissements, transferts de charges	-	-
Autres produits	3 373 074	3 198 003
Produits d'exploitation	**3 373 074**	**3 198 003**
Autres achats et charges externes	2 176 797	2 167 781
Impôts, taxes et versements assimilés	86 318	86 195
Salaires et traitements	833 286	823 135
Charges sociales	379 054	357 352
Dotations d'exploitation sur immobilisations : dotations aux amortissements	16 983	17 132
Autres charges	527	630
Charges d'exploitation	**3 492 965**	**3 452 224**
Résultat d'exploitation	**(119 891)**	**(254 220)**
Autres intérêts et produits assimilés	101 840	101 882
Produits financiers	**101 840**	**101 882**
Charges financières	**-**	**-**
Résultat financier	**101 840**	**101 882**
Résultat courant avant impôts	**(18 051)**	**(152 338)**
Produits exceptionnels	**-**	**-**
Charges exceptionnelles	**-**	**-**
Résultat exceptionnel	**-**	**-**
Impôts sur les bénéfices	42 267	30 763
TOTAL DES PRODUITS	**3 474 914**	**3 299 886**
TOTAL DES CHARGES	**3 535 232**	**3 482 987**
RÉSULTAT DE L'EXERCICE	(60 318)	(183 101)

ANNEXES AUX COMPTES 2015

RÈGLES ET METHODES COMPTABLES

Les comptes annuels de l'exercice au 31/12/2015 ont été établis conformément au règlement de l'Autorité des Normes Comptables n°2014-03 du 5 juin 2014.
Les conventions comptables ont été appliquées avec sincérité dans le respect du principe de prudence, conformément aux hypothèses de base :

- Continuité de l'exploitation,
- Permanence des méthodes comptables d'un exercice à l'autre,
- Indépendance des exercices

et conformément aux règles générales d'établissement et de présentation des comptes annuels.
La méthode de base retenue pour l'évaluation des éléments inscrits en comptabilité est la méthode des coûts historiques. Il n'y a pas eu de changement de méthode par rapport à l'exercice précédent.
Seules sont exprimées les informations significatives. Sauf mention, les montants sont exprimés en euros.

IMMOBILISATIONS CORPORELLES ET INCORPORELLES

Les immobilisations corporelles et incorporelles sont évaluées à leur coût d'acquisition pour les actifs acquis à titre onéreux, à leur coût de production pour les actifs produits par l'entreprise, à leur valeur vénale pour les actifs acquis à titre gratuit et par voie d'échange.
Le coût d'une immobilisation est constitué de son prix d'achat, y compris les droits de douane et taxes non récupérables, après déduction des remises, rabais commerciaux et escomptes de règlement de tous les coûts directement attribuables engagés pour mettre l'actif en place et en état de fonctionner selon l'utilisation prévue. Les droits de mutation, honoraires ou commissions et frais d'actes liés à l'acquisition, sont rattachés à ce coût d'acquisition. Tous les coûts qui ne font pas partie du prix d'acquisition de l'immobilisation et qui ne peuvent pas être rattachés directement aux coûts rendus nécessaires pour mettre l'actif en place et en état de fonctionner conformément à l'utilisation prévue, sont comptabilisés en charges.

AMORTISSEMENTS

Les amortissements pour dépréciation sont calculés suivant le mode linéaire en fonction de la durée de vie prévue.

- Concessions, logiciels et brevets : 5 ans
- Matériel de bureau : 5 à 10 ans
- Matériel informatique : 3 ans
- Mobilier : 10 ans

La durée d'amortissement retenue par simplification est la durée d'usage pour les biens non décomposables à l'origine.

L'entreprise a apprécié à la date de clôture, en considérant les informations internes et externes à sa disposition, l'existence d'indices montrant que les actifs ont pu perdre notablement de la valeur.

CRÉANCES

Les créances sont valorisées à leur valeur nominale.
Une provision pour dépréciation est pratiquée lorsque la valeur d'inventaire est inférieure à la valeur comptable.

DONS EN NATURE

La Fondation a bénéficié durant l'exercice de dons en nature pouvant être évalués à 206 K€. Ces dons se décomposent de la façon suivante :

- Grant Thornton : 12 K€, mécénat de compétence (tenue de comptabilité) ;
- Koalad : 1 K€, mécénat de compétence (Webmarketing) ;
- Public Averti : 2 K€, mécénat de compétence (rapport d'activité) ;
- Phenomin : 54 K€, mécénat de compétence (prise en charge de projet de recherche) ;
- Centre National de Génotypage : 15 K€, mécénat de compétence (prise en charge de projet de recherche) ;
- Experts pour la Fondation : 121,5 K€, contributions en nature pour l'expertise des projets scientifiques et participation aux comités de sélection.

MISSION SOCIALE

La mission sociale de la Fondation maladies rares telle que définie à l'article 1 de ses statuts est de promouvoir et d'accélérer la recherche sur les maladies rares.
La mise en oeuvre de sa mission est déclinée selon 6 axes d'intervention :

- Mise en lien des acteurs de la recherche et du soin ;
- Facilitation de l'accès aux ressources indispensables à la recherche : expertises, technologies, financements ;
- Facilitation à la collecte de données cliniques et biologiques ;
- Aide au montage des phases précoces d'essais cliniques ;
- Stimulation de la recherche en sciences humaines et sociales ;
- Contribution à la politique nationale et internationale sur les maladies rares.

Les actions de la Fondation s'attachent à la réalisation de 3 objectifs majeurs :

- Aider au diagnostic ;
- Aider au développement de nouveaux traitements ;
- Améliorer le parcours de vie des personnes atteintes de maladies rares.

VARIATION DES IMMOBILISATIONS

En €€	Valeur brute au début de l'exercice 2015	Acquisitions, apports	Cessions	Valeur brute à la fin de l'exercice 2015
Frais d'établissement, de recherche et de développement	46 118		-	46 118
Total immobilisations incorporelles	**46 118**		**-**	**46 118**
Matériel de bureau, informatique, mobilier	26 215	2 848	548	28 515
Total immobilisations corporelles	**26 215**	**2 848**	**548**	**28 515**
TOTAL GÉNÉRAL	72 332	2 848	548	74 632

VARIATION DES AMORTISSEMENTS

En €€	Cumul au début de l'exercice 2015	Dotations	Reprises	Cumul à la fin de l'exercice 2015
Frais d'établissement, de recherche et de développement	14 281	9 224	-	23 504
Total immobilisations incorporelles	**14 281**	**9 224**	**-**	**23 504**
Matériel de bureau, informatique, mobilier	15 391	7 760	548	22 603
Total immobilisations corporelles	**15 391**	**7 760**	**548**	**22 603**
TOTAL GÉNÉRAL	29 672	16 983	548	46 107

PRODUITS À RECEVOIR

En €€	31/12/2015	31/12/2014
Clients, factures à établir	1 104 014	1 399 777
Créances clients et comptes rattachés	**1 104 014**	**1 399 777**
Organismes sociaux prod	100	-
Autres dettes	**100**	**-**
Intérêts courus à recevoir	33 750	29 250
Disponibilités	**33 750**	**29 250**
TOTAL GÉNÉRAL	1 137 864	1 429 027

CHARGES À PAYER

En €€	31/12/2015	31/12/2014
Fournisseurs, factures non parvenues	1 337 201	1 842 643
Dettes fournisseurs et comptes rattachés	**1 337 201**	**1 842 643**
Provision pour congés payés	44 759	44 121
Charges sur provision pour congés payés	25 215	25 591
Formation continue	9 960	10 385
Taxes sur les salaires	3 640	5 421
Dettes fiscales et sociales	**83 574**	**85 518**
TOTAL GÉNÉRAL	1 420 775	1 928 162

COMPTE D'EMPLOI DES RESSOURCES 2015 (en €)					
EMPLOIS	Emplois de 2015 Compte de résultat	Affectation par emplois des ressources collectées auprès du public utilisées sur 2015	RESSOURCES (en euro)	Ressources collectées sur 2015 Compte de résultat	Suivi des ressources collectées auprès du public et utilisées sur 2015
			REPORT DES RESSOURCES COLLECTEES AUPRÈS DU PUBLIC NON AFFECTÉES ET NON UTILISÉES EN DÉBUT D'EXERCICE		
1 - MISSIONS SOCIALES	2 430 399	-	1 - RESSOURCES COLLECTÉES AUPRÈS DU PUBLIC	173 652	-
1.1. Réalisées en France - Actions réalisées directement - Versements à d'autres organismes agissant en France	2 430 399 2 430 399 -	- 173 652	1.1. Dons et legs collectés - Dons manuels non affectés - Dons manuels affectés - Legs et autres libéralités non affectés - Legs et autres libéralités affectés	173 652 173 652	- 173 652
1.2. Réalisées à l'étranger - Actions réalisées directement - Versements à un organisme central ou d'autres organismes	- - -		1.2. Autres produits liés à l'appel à la générosité du public		
2 - FRAIS DE RECHERCHE DE FONDS	431 011	-	2 - AUTRES FONDS PRIVÉS	3 045 852	
2.1. Frais d'appel à la générosité du public			3 - SUBVENTIONS & AUTRES CONCOURS PUBLICS		
2.2. Frais de recherche des autres fonds privés	431 011	-	4 - AUTRES PRODUITS	254 840	
2.3. Charges liées à la recherche de subventions et autres concours publics	-				
3 - FRAIS DE FONCTIONNEMENT	673 252	-			
I - TOTAL DES EMPLOIS DE L'EXERCICE INSCRIT AU COMPTE DE RESULTAT	3 534 662 €		I - TOTAL DES RESSOURCES DE L'EXERCICE INSCRIT AU COMPTE DE RÉSULTAT	3 474 344	
II - DOTATIONS AUX PROVISIONS			II - REPRISES DES PROVISIONS		
III - ENGAGEMENTS À REALISER SUR RESSOURCES AFFECTÉES			III - REPORT DES RESSOURCES AFFECTÉES NON UTILISÉES DES EXERCICES ANTÉRIEURS	0	
			IV - VARIATION DES FONDS DÉDIÉS COLLECTÉS AUPRÈS DU PUBLIC		
IV - EXCÉDENT DE RESSOURCES DE L'EXERCICE			V - INSUFFISANCE DE RESSOURCES DE L'EXERCICE	60 318	
TOTAL GÉNÉRAL	3 534 662	173 652 €	TOTAL GÉNÉRAL	3 534 662	173 652
V - Part des acquisitions d'immobilisations brutes de l'exercice financées par les ressources collectées auprès du public					
VI - Neutralisation des dotations aux amortissements des immobilisations financées à compter de la première application du règlement par les ressources collectées auprès du public					
VII - Total des emplois financés par les ressources collectées auprès du public		173 652 €	VI - Total des emplois financés par les ressources collectées auprès du public		173 652
			SOLDE DES RESSOURCES COLLECTÉES AUPRÈS DU PUBLIC NON AFFECTÉES ET NON UTILISÉES EN FIN D'EXERCICE		-

ÉVALUATION DES CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES EN NATURE (en €)					
Missions sociales	190 829 €		Dons en nature	190 829	

PRINCIPES D'AFFECTATION AUX MISSIONS SOCIALES

RESSOURCES COLLECTÉES AUPRÈS DU PUBLIC

Les dons adressés par les particuliers sont entièrement affectés aux missions sociales. Dans le cas où le donateur souhaite que son don soit orienté sur un groupe de maladies spécifiques, il est informé par courrier de la prise en compte de sa demande et sera également informé de l'action dédiée réalisée.

PERSONNEL

La responsable de la politique scientifique et la chargée de l'administration de la recherche ont en charge la mise en œuvre de la politique scientifique et la gestion des appels à projets de la Fondation. Leurs activités sont à 100% dédiées à la réalisation des missions sociales de la Fondation.

Les 7 Responsables régionaux de la Fondation sont déployés sur les inter-régions hospitalo-universitaires françaises et ont pour missions principales :

- Mettre en oeuvre la stratégie de la Fondation et effectuer toutes les actions nécessaires à la facilitation des activités de recherche sur les maladies rares dans l'inter-région;
- Renforcer la synergie entre les acteurs du domaine des maladies rares (centre de référence maladies rares, équipes de recherche, Associations de malades, Agences Régionales pour la Santé, acteurs privés, mécènes, etc.) et faciliter la mise en oeuvre de projets de recherche sur les maladies rares via les services de la Fondation.

Leur activité est dédiée à 50% à la réalisation des missions sociales de la Fondation.

DÉPLACEMENTS ET FRAIS DE MISSION

Les déplacements et frais de mission des personnes impliquées sont prises en compte en fonction du pourcentage d'affectation à la réalisation des missions sociales. Les mandats des experts du Conseil scientifique et des différentes instances de sélection des appels à projets sont entièrements gratuits. Seuls les frais liés à leurs déplacements sont remboursés sur la base des frais réels et sont affectés aux différentes missions sociales.

CLÉS DE RÉPARTITION

La première clé concerne la répartition des dépenses de personnels qui comprennent les salaires bruts, les charges sociales et fiscales en fonction du pourcentage d'affectation décrit plus haut. La deuxième clé concerne les frais de déplacement et de missions, réaffectés en fonction du poids de chaque poste par rapport à la masse salariale, aux rubriques suivantes : réalisation des missions sociales, actions de levée de fonds, le reste est classé en frais de structure (troisième clé).
Les autres frais généraux sont affectés en totalité aux frais de structure.

COMMENTAIRES SUR LES RESSOURCES

L'AFM-Téléthon et l'Inserm ont renouvelé leur soutien en 2015 sous la forme d'apport de ressources : l'AFM-Téléthon pour un montant de 1 700 000 euros. La Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA) et la Fondation d'entreprise IRCEM ont contribué aux ressources affectées à la réalisation de l'appel à projets de recherche en sciences humaines et sociales. La Fondation a également reçu le soutien d'entreprises privées, dont les entreprises du médicament, mais aussi de donateurs particuliers.

LE RAPPORT DU COMMISSAIRE AUX COMPTES

Pour l'exercice clos au 31/12/2015, les comptes de la Fondation maladies rares ont été certifiés par le Cabinet Emargence, représenté par M. Serge Anouchian, commissaire aux comptes.

EXTRAIT DU RAPPORT DU COMMISSAIRE AUX COMPTES

« Nous certifions que les comptes annuels sont, au regard des règles et principes comptables français, réguliers et sincères et donnent une image fidèle du résultat des opérations de l'exercice écoulé ainsi que de la situation financière et du patrimoine de la Fondation à la fin de cet exercice.

Fait à Paris, le 04/04/2016 ».

Retrouvez le rapport du commissaire aux comptes dans son intégralité sur :

fondation-maladiesrares.org

/ NOTES

AGENCE : PUBLIC AVERTI - CRÉDITS PHOTOS : ©SHUTTLEPHOTOS,FOTOLIA - IMPRIMEUR : GOUBAULT

FONDATION maladies rares

Fondation maladies rares
Plateforme maladies rares
96, rue Didot - 75014 Paris
Tél. : + 33 (0) 1 58 14 22 81
Fax : + 33 (0) 1 58 14 22 88
contact@fondation-maladiesrares.com

www.fondation-maladiesrares.org