FONDATION maladies rares

RAPPORT D'ACTIVITÉ

17

// SOMMAIRE

01

PRÉSENTATION
DE LA FONDATION
p.5

02

MISSIONS
p.12

03

PARTENAIRES
p.23

04

RAPPORT FINANCIER
p.29

05

PROJETS FINANCÉS
p.38

// L'ÉDITO

UN ENGAGEMENT SANS FAILLE EN 2017

L'année 2017 a permis de confirmer le rôle de la Fondation comme accélérateur de la recherche sur les maladies rares, qui concernent plus de 3 millions de personnes en France souffrant de l'une des 7000 maladies rares. Un bel effort nous a ainsi conduit à augmenter en 2017 de plus de 60% le soutien des équipes de recherche ! En six ans, ce sont déjà plus de 310 projets qui ont été financés par la Fondation, pour environ 9 millions d'euros alloués ! L'impact de la Fondation s'est ainsi traduit par près de 100 publications dans des revues internationales mentionnant l'aide financière au projet concerné.

Ces résultats n'auraient pu être obtenus sans l'aide précieuse de nos 5 membres fondateurs, acteurs majeurs de l'excellence du soin (Conférence des Directeurs Généraux de CHU) et de la recherche médicale française (Conférence des Présidents d'Université, Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale), tous mobilisés à nos côtés autour des associations de malades représentées par l'Association Française contre les Myopathies (AFM-Téléthon), dont le très important soutien financier maintenu chaque année est central pour la Fondation, et l'Alliance Maladies Rares, qui représente un collectif de plus de 210 associations de malades.

Nous finançons des projets de recherche en Sciences biomédicales sur trois axes : 1) identifier les causes des maladies rares pour en accélérer le diagnostic et ainsi mettre fin à la terrible errance diagnostique des patients et de leur famille ; 2) comprendre les mécanismes physiopathologiques de ces maladies ; 3) faciliter le développement de nouveaux traitements.

Ce dernier axe est renforcé par une action efficace de proximité de nos responsables régionaux qui accompagnent et mettent en lien des laboratoires académiques et des Centres de Référence Maladies Rares avec les différentes industries pharmaceutiques et jeunes pousses de biotechnologie afin de valoriser au plus vite les pistes thérapeutiques issues des recherches et mettre sur la voie de nouveaux traitements. Cette activité de la Fondation s'est considérablement accrue en 2017, et plusieurs preuves de concept thérapeutiques issues de la recherche académique ont été présentées aux industriels.

Grâce à un partenariat renouvelé avec la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA) et la Fondation d'entreprise IRCEM, la Fondation a pu cette année encore développer une action majeure et originale en France, de soutien à des projets de recherche en Sciences humaines et sociales. Ces projets impliquent les associations concernées et les cliniciens experts pour mieux comprendre l'impact spécifique de certaines maladies (ou groupes de maladies) rares, et proposer et tester des solutions pour améliorer la vie de tous les jours des enfants et des adultes concernés et de leur famille. En 2017, 7 nouveaux projets ont été sélectionnés, correspondant à un financement total de 600k€.

Le rôle central de la Fondation dans le paysage des maladies rares s'est aussi manifesté avec l'organisation des Rencontres Rare 2017. Ce colloque, qui a réuni plus de 600 participants à la cité des Sciences et de l'Industrie, a permis d'aborder tous les aspects scientifiques et sociétaux des maladies rares, en réunissant sur deux jours tous les acteurs majeurs : décideurs publics, représentants de malades, professionnels de la santé et de la recherche, industriels du médicament, des dispositifs médicaux et des technologies de santé.

La présence et la prise de parole de Mme Agnès Buzyn, Ministre des Solidarités et de la Santé, et de Mme Frédérique Vidal, Ministre de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation ont montré la nécessité d'une politique de santé et de recherche au service des personnes atteintes de maladies rares.
Créée dans le cadre du Plan National Maladies Rares 2 (PNMR2), la Fondation a participé à l'élaboration du PNMR3. Son importance et sa centralité comme soutien de la recherche biomédicale et son rôle de précurseur pour la promotion des Sciences humaines et sociales dans le domaine des maladies rares y ont été reconnus.

Toutes ces actions seraient impossibles sans le soutien de nos partenaires privés ou publics et des donateurs qui contribuent à faire de la Fondation Maladies Rares un véritable accélérateur de recherche. Nous sommes fiers et honorés de la confiance qu'ils nous accordent.
A ce titre, les différents événements organisés par des particuliers ou entreprises au bénéfice de la Fondation, méritent d'être soulignés comme notamment le soutien des clubs Kiwanis ou l'engagement des coureurs de notre équipe UTMB® (Ultra-Trail du Mont-Blanc®).

Nous tenons à remercier également tous les membres du Conseil d'administration, les membres du Conseil scientifique et des comités ad-hoc, pour leur accompagnement et leur conviction qui nous apportent la caution d'excellence et d'indépendance indispensable.

DE BELLES PERSPECTIVES POUR 2018.

En 2018, nous souhaitons aller plus loin et poursuivre notre mission d'accélérateur de la recherche ! Nous continuerons à développer notre politique scientifique en lançant de 5 à 7 appels à projets de recherche scientifique avec toujours comme objectifs d'aider au diagnostic, de développer de nouveaux traitements et d'améliorer le quotidien des malades. Nous continuerons à déployer notre action sur le terrain au cœur des régions hospitalo-universitaires pour conseiller et accompagner les équipes de chercheurs, et pour les aider dans la valorisation de leurs découvertes.

Nous allons également en 2018 renforcer notre interaction avec l'Alliance Maladies Rares en apportant un soutien accru aux associations de patients dans leur sensibilisation aux apports de la recherche et pour la structuration de leurs actions de financement de recherche.

Pour soutenir ce programme ambitieux, nous souhaitons développer nos ressources financières et espérons que nos soutiens publics seront augmentés à travers une reconnaissance de notre action par le nouveau Plan National Maladies Rares, et par un appui reconduit des Universités, des CHU et de l'Inserm. Nous tenterons d'élargir la base des financeurs de nos appels à projets concernant les Sciences humaines et sociales.

Allant toujours plus de l'avant pour accroître nos ressources. Ceci se fera, en particulier, via notre engagement dans le très important projet de programme européen « European Joint Programme for Rare Diseases », EJP-RD, et via nos démarches auprès des industriels.
Fort de ces avancées, nous continuerons à mettre en valeur le travail des chercheurs, l'implication du monde de la santé et de la recherche, le rôle des associations de patients et des personnes concernées, ainsi que nos soutiens au travers de nos outils de communication : publications, vidéos .. et notamment la création d'une newsletter mensuelle : La lettre de la Fondation.

Ces développements mobiliseront l'expertise et l'enthousiasme de toute l'équipe. Notre vœu à tous est de perpétuer nos actions en combinant expérience et excellence, pour les patients et leur famille.

© Valeria Faillace

Pr Jean-Louis MANDEL
Président

Pr Daniel SCHERMAN
Directeur

01

PRÉSENTATION DE LA FONDATION

p 06 / Les maladies rares
p 07 / Genèse de la Fondation
p 08 / Gouvernance
p 10 / L'équipe

// LES MALADIES RARES

Au sein de l'Union européenne, une maladie est dite rare lorsqu'elle affecte moins d'une personne sur 2 000. Ainsi en France, on dit qu'une maladie est rare si elle affecte moins de 30 000 personnes.
Les maladies rares concernent 3 à 4 millions de personnes en France et près de 25 millions en Europe. La majorité de ces pathologies sont aussi dites « orphelines » parce que les populations concernées ne bénéficient pas de traitement.

Plus de 7 000 maladies rares sont décrites et chaque semaine de nouvelles maladies rares sont identifiées. 80% des maladies rares ont une origine génétique. Les maladies rares se caractérisent par une grande variété de signes cliniques qui varient non seulement d'une maladie à l'autre mais également d'un patient à un autre atteint de la même maladie.

L'ENGAGEMENT DE LA FONDATION

Accélérer la recherche scientifique sur toutes les maladies rares dans le but d'aider au diagnostic, découvrir de nouveaux traitements et améliorer le parcours de vie des personnes malades.
Retrouvez ses résultats sur internet : fondation-maladiesrares.org

© AFM-Téléthon

TÉMOIGNAGE D'UN MEMBRE FONDATEUR

Mme Laurence TIENNOT-HERMENT

Présidente de l'AFM-Téléthon

"**La création de la Fondation Maladies Rares était nécessaire** avec dans sa gouvernance toutes les parties-prenantes ayant un rôle à jouer dans les maladies rares en plus de l'AFM-Téléthon et de l'Alliance Maladies Rares : Ministère de la santé, Ministères de la recherche, Ministère de l'industrie, Inserm, Universités et Hôpitaux ...
Les **atouts de la Fondation Maladies Rares sont multiples** : le premier est d'accompagner la recherche depuis le diagnostic jusqu'au médicament et d'avoir ainsi une vision globale du chemin du développement du médicament. Le deuxième atout est une force régionale développée grâce à la présence sur le terrain d'une équipe de 7 responsables régionaux qui sont en capacité d'identifier avec les experts scientifiques, les pépites qui vont devenir les preuves de concept et les futurs médicaments de demain.
Le troisième atout est la collaboration étroite avec l'AFM-Téléthon et l'Alliance Maladies Rares qui représentent les associations de malades et de parents de malades. Tous ensemble, il est important que nous puissions partager une même vision en nous appuyant sur l'équipe dynamique de la Fondation Maladies Rares qui va permettre de décliner de façon opérationnelle cette stratégie collective tant dans le domaine de la recherche translationnelle que dans celui des sciences humaines et sociales.
La Fondation a toute légitimité pour être un acteur majeur du 3e Plan National Maladies Rares et de porter un certain nombre de mesures qui doivent en émerger."

// GENÈSE DE LA FONDATION

UNE FONDATION QUI RÉUNIT LES ACTEURS DE LA RECHERCHE ET DU SOIN

5 MEMBRES FONDATEURS

La Fondation Maladies Rares est une **fondation de coopération scientifique,** 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 5 acteurs impliqués dans la recherche et la prise en charge des maladies rares :

représentant les malades.
/ AFM-Téléthon (Association Française contre les Myopathies)
/ Alliance Maladies Rares (collectif de plus de 210 associations de malades)

représentant les chercheurs.
/ Inserm (Institut national de la santé et de la recherche médicale)
/ La Conférence des Présidents d'Université

représentant les médecins.
/ La Conférence des Directeurs Généraux de Centres Hospitaliers Universitaires

ACTEUR RECONNU DE COORDINATION ET DE SOUTIEN DE LA RECHERCHE SUR TOUTES LES MALADIES RARES

UNE MISSION D'INTÉRÊT GÉNÉRAL

La Fondation Maladies Rares est une structure privée à but non lucratif qui porte une mission d'intérêt général : **accélérer la recherche sur l'ensemble des maladies rares** avec trois objectifs : identifier la cause des maladies rares et aider au diagnostic, accompagner le développement de nouveaux traitements et rompre l'isolement des personnes malades et de leur famille.

Pour répondre à cette mission, la Fondation soutient et finance des projets de recherche académique en Sciences biomédicales et Sciences humaines et sociales. Elle œuvre ainsi à réunir les meilleurs expertises, à rapprocher les équipes de recherche académiques, les associations de malades, les médecins et les industriels concernés afin de travailler ensemble.

// GOUVERNANCE

CONSEIL D'ADMINISTRATION

Le **Conseil d'administration** de la Fondation est formé de 14 administrateurs représentant l'ensemble des acteurs de la recherche et du soin : 5 membres fondateurs, 8 personnalités qualifiées et 1 représentant des enseignants, chercheurs et enseignants-chercheurs. Il se réunit 2 fois par an pour définir la stratégie et les actions de la Fondation, voter le budget annuel et approuver les comptes de l'exercice clos.

5 MEMBRES FONDATEURS

© AFM-Téléthon

Mme Laurence TIENNOT-HERMENT
AFM-Téléthon

Mme Nathalie TRICLIN-CONSEIL
Alliance Maladies Rares

Pr Yves LEVY
Inserm

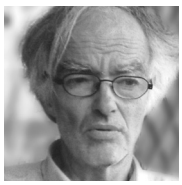
M Philippe VIGOUROUX
Conférence des Directeurs Généraux de CHU

Pr Manuel TUNON DE LARA
Conférence des Présidents d'Université

8 PERSONNALITÉS QUALIFIÉES

Pr Jean-Louis MANDEL
Président

Pr Michel GOOSSENS
Trésorier



M Jean-Michel BELORGEY

Pr Jean-Jacques CASSIMAN

Pr François-Noël GILLY

Pr Emmanuel JACQUEMIN

Pr Karine LAMIRAUD

Dr Karim OULD-KACI

1 REPRÉSENTANT DES ENSEIGNANTS, DES CHERCHEURS ET DES ENSEIGNANTS-CHERCHEURS

Dr Guy LENAERS
Titulaire

Pr Stéphane BEZIEAU
Suppléant

CONSEIL SCIENTIFIQUE

La Fondation est guidée par un **Conseil scientifique** composé de médecins et de scientifiques français et internationaux de renom. 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. Il se réunit 2 fois par an pour définir les grandes orientations scientifiques de la Fondation.
Jusqu'en mars 2017, le Professeur Jean-Louis MANDEL, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Université de Strasbourg en a été son président.

Dr Nathalie CARTIER-LACAVE,
Présidente du Conseil scientifique depuis avril 2017.
Hôpital Saint Vincent de Paul, Université Paris Descartes.

M. Michel Cerbelle, est un invité du Conseil, représentant de l'Alliance Maladies Rares.

Il est composé comme suit (par ordre alphabétique) :

- **Pr Jacques BECKMANN,** Génétique et Bioinformatique Clinique, Institut Suisse de Bioinformatique, Université de Lausanne (Suisse)
- **Pr Alexis BRICE,** Neurogénétique, Hôpital de la Pitié-Salpétrière, Université Pierre et Marie Curie, Paris
- **Pr Pascale DE LONLAY,** Métabolisme, Hôpital Necker, Université Paris Descartes
- **Pr Patrick EDERY,** Génétique clinique pédiatrique, Hôpital Femme Mère Enfant, Université de Lyon
- **Pr Alain FISCHER,** Immunologie, Hôpital Necker, Université Paris Descartes
- **Pr Eric HACHULLA,** Médecine Interne, CHRU de Lille, Université de Lille 2
- **Pr Albert HAGÈGE,** Cardiologie, Hôpital Européen Georges Pompidou, Université Paris Descartes
- **Pr Katherine HIGH,** Médecine Translationnelle, Université de Pennsylvanie (USA)
- **Pr Marie-Laure KOTTLER,** Service de Génétique, CHU de Caen
- **Pr Pierre LÉVY,** Economie de la santé, Université Paris Dauphine
- **Dr Jocelyn LAPORTE,** Génétique, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire, Université de Strasbourg
- **Pr Olivier MALARD,** ORL, CHU de Nantes, Université de Nantes
- **Pr Gert MATTHIJS,** Génétique, Hôpital Universitaire de Louvain (Belgique)
- **Dr Anne-Marie MASQUELIER,** Consultante en stratégie et développement d'entreprises de santé Masquelier Conseil
- **Pr Francesc PALAU**, Génétique, Institut pédiatrique des maladies rares, Hôpital des enfants de Barcelone (Espagne)
- **Pr Yann PÉRÉON,** Neuromusculaire, CHU de Nantes, Université de Nantes
- **Pr Anne-Catherine PERROY,** Droit et Economie Pharmaceutiques, Université de Lille 2
- **Pr Yves PIRSON**, Néphrologie, Cliniques Universitaires Saint Luc, Louvain (Belgique)
- **Pr Pierre RONCO**, Néphrologie, Hôpital Tenon, Université Pierre et Marie Curie, Paris
- **Pr Abdelaziz SEFIANI,** Génétique et Immunologie, Université de Rabat (Maroc)
- **Pr Damien SANLAVILLE**, Génétique, Hôpital Femme Mère Enfant, Université de Lyon
- **Pr Alain TAIEB**, Dermatologie, Hôpitaux Saint André et Pellegrin-enfants, Université de Bordeaux
- **Pr Maité TAUBER,** Pédiatrie, CHU de Toulouse, Université de Toulouse
- **Dr Laurent VILLARD,** Génétique, CHU de La Timone, Aix Marseille Université, Marseille

// L'ÉQUIPE

La Fondation Maladies Rares est composée d'une équipe de professionnels dédiés à l'accélération de la recherche sur tout le territoire national. Basée à Paris, elle est située sur la **Plateforme Maladies Rares**, un centre de ressources unique en Europe qui rassemble sur un même lieu des salariés et de nombreux bénévoles, mobilisés pour faire avancer le combat contre les maladies rares et améliorer la vie des personnes malades et de leur famille.

DIRECTEUR
Pr Daniel SCHERMAN
(*Pr Jean-Louis MANDEL jusqu'en sept. 2017*)

© Valeria Faillace

DIRECTEUR ADJOINT
Dr Ludovic DUPONT
(jusqu'en mars 2018)

PÔLE SCIENTIFIQUE

© Valeria Faillace

RESPONSABLE DE LA POLITIQUE SCIENTIFIQUE
Dr Ingrid ZWAENEPOEL

© Valeria Faillace

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

PÔLE AFFAIRES ÉCONOMIQUES ET INSTITUTIONNELLES

© Valeria Faillace

RESPONSABLE DES AFFAIRES ÉCONOMIQUES ET INSTITUTIONNELLES
Dr Audrey TRANCHAND (jusqu'en mars 2018)

© Valeria Faillace

RESPONSABLE ADMINISTRATIVE
Mme Nouara BENAÏ

© Valeria Faillace

RESPONSABLE PHILANTHROPIE ET PARTENARIATS
Mme Nadège BÉGLÉ

© Valeria Faillace

RESPONSABLE COMMUNICATION ET RELATIONS PUBLIQUES
Mme Anne-Sophie MIOSSEC

PÔLE OPÉRATION

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 les conseiller en leur offrant des solutions personnalisées et de rapprocher les expertises.

RESPONSABLE DES OPÉRATIONS
M Nicolas JAN (jusqu'en juin 2018)

© Valeria Faillace

RESPONSABLE RÉGIONALE NORD-OUEST
Dr Anne-Sophie YRIBARREN

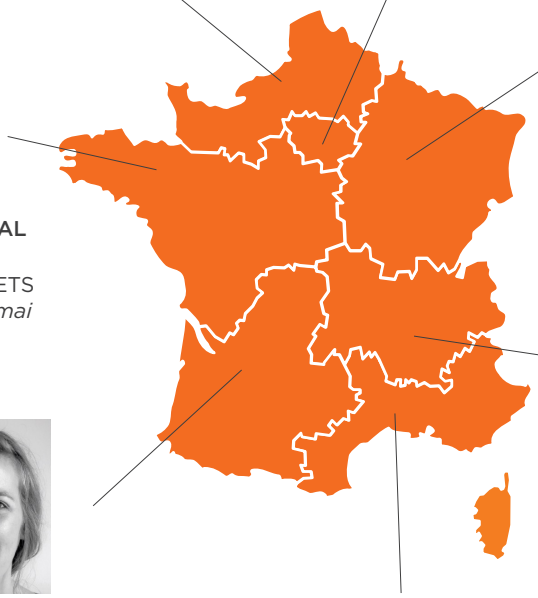
© Valeria Faillace

RESPONSABLE RÉGIONALE ÎLE-DE-FRANCE
Mme Célia MERCIER

© Valeria Faillace

RESPONSABLE RÉGIONALE EST
Dr Laura BENKEMOUN

RESPONSABLE RÉGIONAL OUEST
Mme Gaëlle DOMBU SMEETS
(M Nicolas JAN jusqu'en mai 2017)



© Valeria Faillace

RESPONSABLE RÉGIONALE RHÔNE-ALPES AUVERGNE
Dr Christine FÉTRO

RESPONSABLE RÉGIONAL SUD-OUEST
Dr Emilie BONNAUD
(Dr Nicolas Pineau jusqu'en août. 2017)

© Valeria Faillace

RESPONSABLE RÉGIONALE SUD-MÉDITERRANÉE
Mme Roseline FAVRESSE

02

MISSIONS
DE LA FONDATION

p 13 / Avancées depuis 2012
p 16 / Mission : décrypter les maladies rares
p 20 / Mission : améliorer le quotidien des personnes malades
p 22 / Les Rencontres RARE

//AVANCÉES DEPUIS 2012

DÉCRYPTER LES MALADIES RARES
pour aider au diagnostic

3,4M€

182 **projets financés** pour identifier les causes des maladies

+ de 60 **nouveaux gènes** déjà identifiés

DÉCRYPTER LES MALADIES RARES
pour aider au développement des traitements

3M€

92 **projets financés** pour mieux comprendre la maladie et tester des pistes thérapeutiques

88 **candidats médicaments identifiés** et accompagnés par la Fondation pour aller plus vite au traitement

AMÉLIORER LE QUOTIDIEN DES MALADES ET DE LEURS PROCHES

2,6M€

34 **projets financés** en Sciences humaines et sociales autour de l'impact spécifique de la maladie rare dans la vie de tous les jours

+ de 80 **publications**

LES ACTIONS DE LA FONDATION

Financer les projets de recherche et accompagner les équipes de chercheurs dans toutes les maladies rares dans le but d'aider au diagnostic, de développer de nouveaux médicaments et d'améliorer le parcours de vie des malades et de leur entourage.

Retrouvez ses actions sur son site web : fondation-maladiesrares.org ou en anglais : fondation-maladiesrares.org/eng

CHIFFRES CLÉS EN 2017

7 **appels à projets lancés**
5 appels à projets dont les résultats sont connus en 2017

41 **projets de recherche financés**

182 **experts mobilisés**

22 **nouvelles POCs identifiées**
POC : Proof of Concept ou Preuve de concept thérapeutique

1 **colloque**
"Les Rencontres rare 2017"

LA FONDATION MALADIES RARES A 2 MISSIONS MAJEURES

1- Décrypter les maladies rares pour aider au diagnostic et au développement de nouveaux traitements.
2- Améliorer le quotidien des personnes malades et de leurs proches.

POUR RÉPONDRE À SES MISSIONS

ELLE SOUTIENT ET FINANCE DES PROJETS DE RECHERCHE

La Fondation Maladies Rares mène une politique scientifique active pour soutenir la recherche sur toutes les maladies rares**. Avec 5 à 7 appels à projets par an, elle finance les équipes lauréates et facilite l'accès des chercheurs à des technologies de pointe pour leurs projets sélectionnés.** En 2017, 14 plateformes ont été partenaires de la Fondation : plateformes de séquençage à haut débit, de criblage moléculaire, de développement de modèles animaux.

De 2012 à 2017, 308 projets ont obtenu un financement de la Fondation sur la base de leur excellence scientifique et sont portés par des acteurs de la recherche et du soin sur tout le territoire français.

Depuis 5 ans, sur les 308 projets soutenus, 274 ciblent soit une meilleure compréhension des causes et des mécanismes physiopathologiques, soit le développement de nouveaux traitements. Les 34 autres projets ont pour objet, au travers de la recherche en Sciences humaines et sociales, d'améliorer le quotidien des personnes malades et de leurs proches.

L'investissement consacré à ces 308 projets est de 9 millions d'euros.

ET ELLE CONSEILLE ET ACCOMPAGNE LES ÉQUIPES DE RECHERCHE

La Fondation Maladies Rares a déployé une équipe de 7 responsables régionaux basée au cœur des inter-régions hospitalo-universitaires. Présente sur tout le territoire français, la Fondation offre ainsi une proximité unique et sans équivalent aux équipes de médecins et de chercheurs.
Ses responsables régionaux détectent et accompagnent également le développement des preuves de principe thérapeutiques*. Grâce à ce suivi, la Fondation œuvre ensuite au rapprochement des laboratoires avec des industries pharmaceutiques avec pour seule ambition d'accélérer le développement des traitements au bénéfice des malades.

La Fondation travaille en lien étroit avec les experts du soin dans les maladies rares (Centres de Référence, Centres de Compétences, Filières de Santé Maladies Rares), les équipes de recherche académiques, mais aussi les structures de valorisation de la recherche et les entreprises du médicaments.

* Preuves de principe thérapeutiques ou Proof of concept : 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.

// 1- DÉCRYPTER ET TRAITER LES MALADIES RARES

AIDER AU DIAGNOSTIC

- Identifier les causes de chaque maladie.

AIDER AU DÉVELOPPEMENT DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

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

A - SOUTENIR ET FINANCER DES PROJETS DE RECHERCHE EN 2017

→ **6 appels à projets lancés** : 4 appels à projets dont les résultats sont connus en 2017 et 2 appels à projets dont les résultats ont été annoncés début 2018 (un appel à projets "séquençage" et un appel à projets "criblage").

→ **14 plateformes technologiques** impliquées, réparties sur l'ensemble du territoire national. La liste est disponible sur notre site web : http://fondation-maladiesrares.org dans la rubrique "Aide au financement".

→ RÉSULTATS 2017 DES APPELS À PROJETS

Détail des 34 projets lauréats p 39-40

AIDER AU DIAGNOSTIC

- Appel à projets de séquençage à haut débit
- **15 projets financés sur 36 soumis**

AIDER AU DÉVELOPPEMENT DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

- Appel à projets de création de modèles murins
- **12 projets financés sur 29 soumis**

- Appel à projets de recherche translationnelle & clinique conjoint GCS-HUGO (Groupement de Coopération Sanitaire des Hôpitaux Universitaires du Grand Ouest)
- **3 projets financés sur 11 soumis**

- Appel à projets de recherche préclinique : modèles expérimentaux
- **4 projets financés sur 14 soumis**

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 sur dossier complet) ou en deux étapes (présélection sur lettre d'intention puis évaluation sur dossier complet), selon le calendrier des appels à projets établi avec le Conseil scientifique. Chaque dossier est évalué par au moins deux experts indépendants. Sur la base des avis rendus, des comités 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.

EN 2017

- **125 projets soumis** relatifs aux 5 appels à projets clos en 2017 (SHS inclus).
- **182 experts** mobilisés pour participer à 9 comités de sélection et réaliser 501 évaluations/rapports relatifs aux 7 appels à projets lancés en 2017 (SHS inclus).

En 2017, 3 projets de recherche ont été lauréats **de l'appel à projets conjoint** de la Fondation et du Groupement de Coopération Sanitaire des Hôpitaux Universitaires du Grand Ouest (GCS HUGO) lancé en 2016 **pour soutenir la recherche translationnelle & clinique dans les maladies rares.**
Détail des 3 projets lauréats 2017 p 40.

En décembre 2017, la Fondation a concrétisé son partenariat avec les SATT, en lançant avec la SATT Ouest Valorisation **un appel à manifestation d'intérêt « maladies rares »** pour promouvoir au sein de la région Bretagne et Pays de Loire, l'émergence et la maturation de projets innovants dans le domaine des maladies rares.

TÉMOIGNAGE DE CHERCHEUR

Dr Johann BÖHM - Dept. of Translational Medicine - IGBMC

"Je travaille sur la myopathie à agrégats tubulaires, qui est tout d'abord une maladie musculaire progressive. Mais beaucoup de patients montrent également des anomalies de l'œil, de la peau, et de la rate, c'est donc une maladie multi-systémique car elle touche plusieurs tissus.
La Fondation Maladies Rares m'aide et soutient deux projets de recherche complémentaires. Le premier projet visait à comprendre le développement de la maladie dans un modèle murin afin d'identifier des cibles thérapeutiques. On a obtenu des résultats intéressants et prometteurs, et ce projet est en cours de finalisation. Pour le deuxième projet, actuellement en cours, on crible des molécules dans un modèle cellulaire de la maladie, et les molécules qui montrent un effet positif pourront par la suite être validées sur notre modèle murin afin d'ouvrir la voie aux thérapies pour l'homme."

B - CONSEILLER ET ACCOMPAGNER LES ÉQUIPES DE RECHERCHE

L'équipe des 7 responsables régionaux de la Fondation Maladies Rares, est répartie sur tout le territoire français pour travailler au plus près des chercheurs et les conseiller dans le développement de leurs projets. **Cet accompagnement de la Fondation permet d'orienter les chercheurs du monde académique vers le développement de candidats-médicaments** de plusieurs façons :

- Orientation vers un appel à projets de la Fondation ou vers d'autres organismes.
- Aide médico-réglementaire.
- Mise en lien avec différents prestataires en fonction des besoins identifiés : experts brevet/propriété Intellectuelle, CRO, chimistes, experts en formulation, ...
- Mise en lien avec des industriels du médicament ou des fonds d'investissement pour valorisation des résultats de la recherche, notamment au travers du Club POC (Proof of concept/ Preuves de principe thérapeutique).

⟶ RÉSULTATS 2017

/ **22 nouvelles POCs** identifiées
/ **88 POCs** accompagnées
/ **6 mises en relation** d'équipes de recherche académiques avec des industriels

Fondation maladies rares
les matinales
innover - connecter - partager

LES MATINALES

La Fondation Maladies Rares a mis en place en 2016 un nouveau lieu d'échanges et de partage sous un format de réunions appelées "Les Matinales". Ces rendez-vous à destination de nos partenaires et mécènes privés, sont un moment privilégié de rencontre sur des sujets clés d'innovation de l'écosystème maladies rares.

1ère session en 2016
"Maladies rares : que faire pour trouver de nouveaux traitements ?" avec l'intervention du Pr Laurent GOUYA (généticien, Hôpital Bichat-Claude Bernard).

2ème session en 2017
"Au delà des traitements : quelles innovations pour les maladies rares ?" avec l'intervention du Pr Anne-Catherine PERROY (docteur en pharmacie – Université de Lille 2, avocate à la Cour – Cabinet Simmons & Simmons, et membre du Conseil scientifique de la Fondation).

3ème session en mai 2018
"La e-sante : un remède pour les maladies rares ?" avec le témoignage de trois experts : M Ronan LE QUÉRÉ, Interaction Healthcare, Mme Sylvia PELAYO, CIC-IT Lille, M Emmanuel GUTMAN, Street Lab Institut de la Vision

Fondation maladies rares
le Club POC
aller plus vite au médicament

LE CLUB POC

La Fondation Maladies Rares a mis en place un **Club de valorisation de la recherche : le Club POC (Proof Of Concept)** pour faciliter la mise en lien des équipes de recherche académique avec des partenaires industriels et accélérer ainsi le développement de candidats-médicaments dans les maladies rares.

Dans ce cadre, la Fondation sélectionne dans un premier temps des projets académiques avec l'accord des chercheurs. Elle les présente aux industriels membres du Club avant d'organiser des rencontres entre tous les acteurs sous couvert d'accords de confidentialité. Deux sessions ont été organisées en 2017.

UN PREMIER SUCCÈS

Un accord de partenariat a été signé en avril 2018 entre la société Lysogène (membre du Club POC), le Dr Hervé Moine et la SATT Conectus Alsace dans le cadre du projet de l'X-Fragile « DGKk expression for X-Fragile treatment ».

ALEXION
Pierre Fabre
Root Lines Technology
InstitutRoche
Alizé Pharma
gsk GlaxoSmithKline
medDay PHARMACEUTICALS
op2 INNOVATIVE DRUGS
SANOFI GENZYME
SERVIER
LYSOGENE
CT·RS Cell Therapies Research & Services

// 2- AMÉLIORER LE QUOTIDIEN DES PERSONNES MALADES

- Apporter des réponses concrètes aux problèmes spécifiques liés aux maladies rares.
- Rompre l'isolement social et professionnel.
- Créer le lien entre associations de malades, médecins et chercheurs en Sciences humaines et sociales.

A - SOUTENIR ET FINANCER DES PROJETS DE RECHERCHE

APPEL À PROJETS

Ce 5ème appel à projets lancé par la Fondation Maladies Rares bénéficie du soutien de la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA) et de la Fondation d'entreprise du Groupe IRCEM.

Cet appel à projets 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 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 et médico-social. Il encourage ainsi l'interdisciplinarité des projets de recherche en Sciences humaines et sociales dans le domaine des maladies rares et est ouvert à toutes les disciplines en Sciences humaines et sociales.

AXES THÉMATIQUES DE RECHERCHE

- 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 importants de leur parcours de vie.

RÉSULTATS DEPUIS 2012

- 34 projets financés
- 117 équipes impliquées
- 48 associations impliquées
- 255 experts bénévoles
- 2,6 M € attribués

RÉSULTATS 2017

Détail des projets lauréats p 41

- **7 projets financés sur 35 soumis**

B - CONSEILLER ET ACCOMPAGNER LES ÉQUIPES DE RECHERCHE

Les 7 responsables régionaux de la Fondation stimulent et accompagnent sur le terrain le montage des projets de recherche en Sciences humaines et sociales en favorisant la mise en lien des chercheurs du domaine (psychologues, sociologues, etc.) avec les cliniciens des centres experts maladies rares (centres de référence, filières) et les associations de malades concernées.

Le rôle de trait d'union de la Fondation entre acteurs du soin et de la recherche en Sciences humaines et sociales est aujourd'hui unanimement reconnu comme déterminant pour faire émerger de ces projets multidisciplinaires des solutions concrètes aux problèmes spécifiques que posent ces maladies rares dans la vie des enfants et des adultes concernés.

TÉMOIGNAGE DE CHERCHEUR

Mme Marcela GARGIULO

Psychologue clinicienne - Institut de Myologie et Departement de Génétique Hôpital Pitié-Salpêtrière - MCU-HDR Université Paris Descartes

"Je m'intéresse en particulier à l'impact de l'annonce du diagnostic d'une maladie génétique sur les sujets mais aussi sur l'ensemble de la famille. **La Fondation Maladies Rares a produit un changement véritable dans le domaine des sciences humaines et sociales en lançant un appel à projets sur le sujet.** Il y avait un vide majeur auparavant car les appels à projets de recherche concernaient surtout la recherche biomédicale. A sa création en 2012, la Fondation Maladies Rares a lancé un appel à projets en Sciences humaines et sociales avec la particularité de réunir des équipes interdisciplinaires et d'y associer également une ou des associations de malades concernées par la maladie.
Dans les pathologies rares, il est primordial de découvrir les modes de fonctionnement de la transmission, d'identifier les gènes, de découvrir les mécanismes mais en attendant, il faut que les patients et les familles puissent vivre avec leur maladie. La Fondation Maladies Rares y contribue."

LES RENCONTRES RARE 2017 UN ÉVÉNEMENT MAJEUR

Les Rencontres Rare sont organisées tous les 2 ans pour promouvoir en France une politique de santé et de recherche au service des personnes atteintes de maladies rares. **La 5ème édition, portée par la Fondation Maladies Rares, a eu lieu pour la première fois à Paris, les 20 et 21 novembre 2017 à la Cité des Sciences et de l'Industrie.**

Retrouvez en ligne les informations sur le site web dédié : rare2017paris.fr

Les Rencontres Rare 2017 ont été un lieu privilégié d'échanges et d'informations réunissant tous les acteurs : décideurs publics, représentants de malades, professionnels de la santé et de la recherche, industriels du médicament, des dispositifs médicaux et des technologies de santé. Nous remercions particulièrement, **Madame la Ministre des Solidarités et de la Santé, Agnès Buzyn et Madame la Ministre de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation, Frédérique Vidal** qui nous ont fait l'honneur de leur présence.

- **609 participants**
- **51 partenaires du colloque**
- **34 stands et points contact**
- **71 posters présentés**
- **260 rendez-vous d'affaires BtoB**
- **60 intervenants réunis pour les 10 sessions**

COMITÉ D'ORGANISATION

Mme Ségolène Aymé, Co-présidente pour les académiques
Mme Nathalie Triclin-Conseil, Co-présidente pour les associations de malades
M Antoine Ferry, Co-président pour les industriels
Pour la Fondation Maladies Rares :
Dr Audrey Tranchand, Responsable des affaires économiques et institutionnelles
Dr Ludovic Dupont, Directeur adjoint

PROGRAMME

10 sessions sur des thématiques clés avec les experts de ces sujets : l'organisation des soins, les situations d'urgence, la collecte et l'exploitation des données de santé, les solutions de e-santé en plein essor pour une meilleure prise en charge des malades, la prise en charge des innovations dans un système de santé contraint, la place centrale des malades au cœur de l'évaluation...

03

PARTENAIRES DE LA FONDATION

p 24 / Nos partenaires
p 26 / Nos précieux soutiens
p 28 / Soutenir la Fondation

MERCI

NOUS TENONS À REMERCIER TOUS LES PARTICULIERS, ENTREPRISES, ORGANISMES PUBLICS, FONDATIONS ET ASSOCIATIONS QUI NOUS ONT FAIT CONFIANCE EN SOUTENANT LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES.

// NOS PARTENAIRES

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. Elle a, depuis 2012, bénéficié du soutien financier de ses membres fondateurs et de ses mécènes, donateurs nombreux et fidèles, familles et amis de proches disparus.

Cette année encore, l'AFM-Téléthon fut un soutien déterminant pour la Fondation avec une subvention de 1 550 000 euros.

FONDATEUR

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUÉRIR

INSTITUTIONNELS

CNSA
Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie

HUGO
Hopitaux Universitaires Grand Ouest

CNRGH
CENTRE NATIONAL DE RECHERCHE EN GÉNOMIQUE HUMAINE

cea

PRINCIPAUX MÉCÈNES ET PARTENAIRES

FONDATION D'ENTREPRISE IRCEM

ALEXION

Stago

KIWANIS INTERNATIONAL

FONDATION Groupama
vaincre les maladies rares

ORPHAN EUROPE
RECORDATI GROUP

AIR LIQUIDE
Creative Oxygen

MUTUELLE ET PROFESSIONNELLE MGEFI

LABOCAST
L'ÉTHIQUE DE L'EXCELLENCE

Simmons & Simmons

VCLS
Voisin Consulting Life Sciences

CHATEAU ANGÉLUS
Premier Grand Cru Classé Saint-Émilion "A"

Lamie
MUTUELLE

mco congrès

brocelia
USEFUL DIGITAL EXPERIENCE

SOLAR

KOALAD
WEBMARKETING & GOOGLE ADWORDS

Grant Thornton

Ordre des Anysetiers

//NOS PRÉCIEUX SOUTIENS

LE DÉFI UTMB®

L'Ultra-Trail du Mont-Blanc® (UTMB®) est un évènement sportif composé de 5 courses de montagne dont 4 en ultra-endurance en pleine nature. Ce défi sportif extrême associe les courses à des causes solidaires et devient une véritable aventure humaine. En 2017, pour la 3ème année consécutive, la Fondation Maladies Rares était l'une des 10 causes solidaires retenues par l'organisation de l'UTMB®.
En août 2017, **30 coureurs** ont donné un sens particulier à leur course en portant un dossard aux couleurs de la Fondation maladies rares. Au travers de leur participation, ces bénévoles ont été de formidables ambassadeurs ! Chacun s'est engagé à collecter au minimum 2 000€ auprès de mécènes - entreprises comme particuliers - pour financer son dossard solidaire. En 2017, 60 000€ ont ainsi été versés par plus de 280 donateurs à la Fondation pour financer et accélérer la recherche.
En 2018, l'aventure se poursuit puisque 28 trailers prendront à nouveau le départ d'une des courses de l'UTMB® avec un dossard solidaire de la Fondation.

CONTACT
Mme Anne-Sophie MIOSSEC : +33 (0)6 07 19 92 36
anne-sophie.miossec@fondation-maladiesrares.com

Retrouvez toutes les informations

sur le site web du défi UTMB®:
fondation-maladiesrares.org/utmb
ou sur notre page Facebook : defi.utmb

NOS PRINCIPAUX PARTENAIRES EN 2017

Lamie mutuelle
LABOCAST
CIC CIC BANQUE PRIVÉE
PRESTATAIRE DE SANTÉ À DOMICILE homeperf
S.N.R sécurité
SSI consulting système de sécurité incendie
PiLeJe
TELIAE
UNIVERSAL UNIVERSAL MUSIC GROUP
CKS Consulting
Marshall & Design

MOBILISATION DU CLUB KIWANIS DISTRICT FRANCE-MONACO

Le Kiwanis District France-Monaco s'est engagé depuis plus de 3 ans aux côtés de la Fondation Maladies Rares pour lutter contre les maladies rares de l'enfance, en particulier pour la recherche de nouveaux diagnostics et traitements. Près de 40 clubs Kiwanis ont soutenu la Fondation depuis 2015, via des événements qui sensibilisent et font connaître la cause des maladies rares sur l'ensemble du territoire national : représentation théâtrale, projection de film, salon du chocolat, vente aux enchères, tournoi de golf, etc..
Grâce au soutien du Kiwanis et à son ambassadeur des maladies rares, M Patrick Maurel, plus de 85 000 € ont déjà été attribués à des projets de recherche.

Retrouvez la vidéo du projet : https://youtu.be/NHD5oOHDk9M

LES ÉTOILES RARES : VENTE AUX ENCHÈRES DE VINS PRESTIGIEUX

Le 23 mai 2017, à Bordeaux, un dîner gastronomique suivi d'une vente aux enchères de vins exceptionnels ont été organisés au profit de la Fondation par la promotion 2017 du MBA Management et Marketing du vin de l'Inseec.

Le chef Thibaut Servas avec ses équipes a orchestré la conception d'un dîner gastronomique, soutenu par des sportifs renommés : le tennisman M Llodra, le demi de mêlée de l'UBB et de l'équipe de France de rugby M Serin et la légende des Girondins de Bordeaux M Jussiê. Pour la vente aux enchères, de grands Châteaux, des cavistes, des particuliers et des entreprises bordelaises ont proposé des vins prestigieux tels que Petrus, Haut Brion, Ausone, Angélus, Rauzan Ségla, Lynch Bages, Château de Rouillac.

LA COURSE SOLIDAIRE "J'OFFRE UNE COURSE!"

En mai 2017, pour la 2ème année consécutive, les lycéens, professeurs et personnel administratif du lycée Joffre de Montpellier se sont mobilisés autour de la Fondation. Cette initiative est née dans le prolongement d'un TPE (travaux personnels encadrés) réalisé par des lycéens sur la maladie rare « Brown Vialetto Van Laere » dont est atteinte une de leurs camarades de classe. Pour cette 2ème édition, 90 équipes de 5 relayeurs ont participé à un 10 km relais au sein de l'établissement.
Cette course solidaire a été reconduite en avril 2018 avec succès !

Retrouvez en ligne des photos et un reportage : fondation-maladiesrares.org

// SOUTENIR LA FONDATION

La Fondation est devenue en quelques années, un acteur indispensable pour accélérer la recherche sur les maladies rares en accompagnant et finançant les projets les plus prometteurs.

Les maladies rares posent des défis multiples auxquels il est urgent de répondre. La Fondation doit pérenniser ses actions pour aller encore plus vite et plus loin dans les découvertes scientifiques et dans l'accompagnement des personnes malades et de leur famille.

GESTION DES RESSOURCES COLLECTÉES

La Fondation Maladies Rares veille à la transparence de l'utilisation des investissements de ses mécènes grâce à des procédures internes de contrôle et à la certification de ses comptes par un commissaire aux comptes.

UTILISATION DES RESSOURCES COLLECTÉES

75% Accompagnement et financement de la recherche*

15% Frais de fonctionnement et de communication

10% Frais de recherche de fonds

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

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

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 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€**

IMPÔT SUR LA FORTUNE IMMOBILIÈRE (IFI)

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

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'affaires.**

Pour un don de : **10 000€**
votre dépense réelle est de : **4 000€**

CONTACT
Mme Nadège BÉGLÉ
+ 33 (0) 6 03 16 43 24
nadege.begle@fondation-maladiesrares.com

03

RAPPORT FINANCIER

p 30 / Mot du trésorier
p 32 / Rapport du Commissaire aux comptes

// MOT DU TRÉSORIER

En 2017, malgré une conjoncture économique défavorable et la perte de certains financements institutionnels, la Fondation Maladies Rares a su réaliser un développement de son activité de soutien à la recherche, en conformité avec ses engagements au titre de sa mission d'intérêt général pour soutenir la recherche sur les maladies rares. Ceci a pu être obtenu grâce au soutien renouvelé de certains de ses membres fondateurs et au premier plan celui de l'AFM-Téléthon.

En 2017, la Fondation a ainsi consacré 1,78 million€ au financement de projets de recherche, contre 1,1 millions€ en 2016, soutenant 41 projets lauréats sélectionnés au travers de 5 appels à projets, impliquant des processus de sélection par un comité d'experts scientifiques indépendants. Notre engagement fort et original dans le domaine des Sciences humaines et sociales visant à améliorer les conditions de vie des patients et de leurs proches s'est poursuivi grâce au soutien fidèle de nos partenaires, la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA) et la Fondation d'entreprise du Groupe IRCEM.

À cet investissement direct alloué aux meilleures équipes de recherche françaises, il faut ajouter également l'investissement sur le terrain par les 7 responsables régionaux de la Fondation qui accompagnent les chercheurs impliqués
Par ailleurs, la Fondation a porté l'organisation des Rencontres Rare 2017, rassemblant plus de 600 participants pour débattre de thèmes d'intérêt avec les experts du domaine. Les dépenses liées à l'organisation de ce colloque s'élèvent à 170 000€, et ont pu être compensées par une levée de fond dédiée.

L'augmentation de 700 000€ des dépenses de soutien à la recherche, ainsi que la perte de certains financements publics, ont pu être compensés par l'augmentation de nos ressources.
Le Club POC (Proof Of Concept) visant à accélérer le développement de nouveaux médicaments par la mise en lien de chercheurs académiques avec les industries pharmaceutiques et biotechnologiques a poursuivi son développement, et le soutien financier des industriels à ce travail de terrain assuré par nos responsables régionaux, a généré plus de 200 000€ pour la Fondation.

Parallèlement, la restructuration de nos outils de communication et de nos approches de levée de fond ont permis d'augmenter notablement nos revenus tirés du mécénat.

Enfin, nous avons poursuivi notre effort d'allègement de nos frais généraux, qui passent de 127 000€ en 2016 à 106 000€ en 2017 et nous avons maintenu constants nos frais de personnel.

Malgré tous ces efforts, et en raison de notre volonté affirmée d'accroître nos financements pour faire avancer la recherche sur les 7000 maladies rares, notre budget 2017 affiche un exercice comptable en déséquilibre de 334 200€ (contre un déficit de 135 000€ en 2016).
En 2018, notre effort visera encore plus à augmenter nos ressources de façon à équilibrer ce bilan, tout en maintenant constant notre soutien à la recherche. Certaines pistes de financement européens s'avèrent d'ores et déjà très prometteuses.

Nous adressons nos chaleureux et amicaux remerciements aux membres de notre comité de soutien, de notre Conseil d'administration et de notre Conseil scientifique, sans oublier les nombreux partenaires et mécènes qui continuent à nous faire confiance.

Michel GOOSSENS
Trésorier

// RAPPORT DU COMMISSAIRE AUX COMPTES

Pour l'exercice clos au 31/12/2017, les comptes de la Fondation maladies rares ont été certifiés par le Cabinet Emargence, représenté par M Serge ANOUCHIAN, commissaire aux comptes.

RÈGLES GÉNÉRALES

Les comptes annuels de l'exercice au 31/12/2017 ont été établis conformément au règlement de l'Autorité des Normes Comptables n°2014-03 du 5 juin 2014 à jour des différents règlements complémentaires à la date de l'établissement des dits comptes annuels.
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 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 155.9 k€. Ces dons se décomposent de la façon suivante :
- Brocelia : 10 k€, mécénat de compétence;
- Solar : 6.4 k€, mécénat de compétence;
- Safig Data : 2.9 k€, mécénat de compétence;
- Salons de l'étoile : 0.7 k€, mécénat de compétence;
- Koalad : 2 k€, mécénat de compétence;
- Gala traiteur : 1.5 k€, mécénat de compétence;
- Goubault : 0.4 k€, mécénat de compétence;
- Option Aquitaine : 2.5 k€, mécénat de compétence;
- SAS Château Angelus: 2.2 k€, mécénat de compétence;
- Grant Thorton : 8.9 k€, mécénat de compétence;
- MCO : 10 k€, mécénat de compétence;
- Thibault Servas : 2.9 k€, mécénat de compétence;
- Centre Nationale de Recherche en Génétique Humaine : 1.2 k€ mécénat de compétence;
- Experts pour la Fondation : 104.3 k€, contribution en nature pour l'expertise des projets scientifiques et participation aux comités de sélection.

MISSIONS SOCIALES

La mission sociale de la Fondation Maladies Rares telle que définit 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 :
- Comprendre les maladies rares;
- Aider au développement de nouveaux traitements;
- Améliorer le parcours de vie des personnes atteintes de maladies rares.

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 respectivement à 95% et 100% dédiées à la réalisation des missions sociales de la Fondation.
Les Responsables régionaux de la Fondation sont déployés sur les inter-régions hospitalo-universitaires françaises et ont pour missions principales de :

- 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 (centres de référence maladies rares, équipes de recherche, associations de malades, acteurs privés, mécènes, etc.) et faciliter la mise en oeuvre de projets de recherche sur les maladies rares.

Leur activité est dédiée à 75% à la réalisation des missions sociales de la Fondation.

Les personnes en charge du management (direction et responsable des affaires économiques et institutionnelles) ont investi 10% de leur temps de travail pour le déploiement et le suivi des programmes.

Enfin, la personne en charge du management des opérations s'est investie à 50% de son temps dans les missions sociales.

DÉPLACEMENTS ET FRAIS DE MISSION

Les déplacements et frais de mission des personnes impliquées dans les missions 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 entièrement gratuits. Seul les frais liés à leur déplacements sont remboursés sur la base des frais réels et sont affectés aux 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 déplacements et de missions réaffectés en fonction du poids de chaque poste par rapport à la la masse salariale, aux rubriques suivantes: réalisation des missions sociales, action de levée de fonds, le reste est classé aux frais de structure (troisième clé). Les autres frais généraux sont affectés en totalité aux frais de structure.

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 02/05/2018 ".

BILAN ACTIF

Actif (en €)	31/12/2017	31/12/2016
Investissements nets	**31 254**	**40 203**
Investissements bruts	*70 449*	*69 149*
Amortissements	*(39 196)*	*(28 947)*
Créances à recevoir	1 212 619	1 048 270
Valeurs mobilières de placement	264 753	264 660
Disponibilités	5 009 897	5 404 915
Charges constatées d'avance	4 978	608
TOTAL ACTIF	6 523 501	6 758 656

BILAN PASSIF

Passif (en €)	31/12/2017	31/12/2016
Dotation initiale (non consomptible)	1 000 000	1 000 000
Réserves Fonds dédiés sur collecte	3 510 970 -	3 646 080 -
Dettes fournisseurs	2 104 511	2 050 553
Dettes sociales et fiscales	231 128	187 133
Autres dettes	11 100	10 000
Résultat de l'exercice	(334 207)	(135 110)
TOTAL PASSIF	6 523 502	6 758 656

Les écarts éventuellement constatés entre le total et le détail des rubriques correspondent à des écarts liés aux arrondis.

COMPTE DE RÉSULTAT

En € €	31/12/2017	31/12/2016
Reprises sur provisions et amortissements, transferts de charges	-	-
Autres produits	3 375 075	2 730 364
Produits d'exploitation	**3 375 075**	**2 730 364**
Autres achats et charges externes	2 345 553	1 387 021
Impôts, taxes et versements assimilés	96 481	91 019
Salaires et traitements	890 223	880 913
Charges sociales	410 070	389 356
Dotation pour dépréciation sur comptes clients	-	125 000
Dotations d'exploitation sur immobilisations : dotations aux amortissements	10 249	13 261
Autres charges	109	38
Charges d'exploitation	**3 752 685**	**2 886 608**
Résultat d'exploitation	**(377 610)**	**(156 244)**
Autres intérêts et produits assimilés	52 128	89 786
Produits nets sur cessions de valeurs mobilières de placement	2 465	-
Résultat financier	**54 593**	**89 786**
Résultat courant avant impôts	**(323 017)**	**(66 458)**
Produits exceptionnels	**-**	**-**
Charges exceptionnelles	**-**	**15 696**
Résultat exceptionnel	**-**	**(15 696)**
Impôts sur les bénéfices	11 190	52 955
TOTAL DES PRODUITS	**3 429 668**	**2 820 150**
TOTAL DES CHARGES	**3 763 875**	**2 955 259**
RÉSULTAT DE L'EXERCICE	(334 207)	(135 110)

VARIATION DES IMMOBILISATIONS

En €€	Valeur brute au début de l'exercice 2017	Augmentation	Diminutions	Valeur brute à la fin de l'exercice 2017
Frais d'établissement, de recherche et de développement	37 506	-	-	37 506
Total immobilisations incorporelles	**37 506**	**-**	**-**	**37 506**
Matériel de bureau, informatique, mobilier	31 643	1 300	-	32 943
Total immobilisations corporelles	**31 643**	**1 300**	**-**	**32 943**
TOTAL GÉNÉRAL	69 149	1 300	-	70 449

VARIATION DES AMORTISSEMENTS

En €€	Cumul au début de l'exercice 2017	Augmentation	Diminutions	Cumul à la fin de l'exercice 2017
Frais d'établissement, de recherche et de développement	1 896	7 501	-	9 397
Total immobilisations incorporelles	**1 896**	**7 501**	**-**	**9 397**
Matériel de bureau, informatique, mobilier	27 051	2 748	-	29 798
Total immobilisations corporelles	**27 051**	**2 748**	**-**	**29 798**
TOTAL GÉNÉRAL	28 947	10 249	-	39 196

PRODUITS À RECEVOIR

En €€	31/12/2017	31/12/2016
Clients, factures à établir	553 980	1 036 061
Créances clients et comptes rattachés	**553 980**	**1 036 061**
Autres créances	**_**	**100**
Intérêts courus à recevoir	_	36 375
Disponibilités	**_**	**36 375**
TOTAL GÉNÉRAL	**553 980**	**1 072 536**

CHARGES À PAYER

En €€	31/12/2017	31/12/2016
Fournisseurs, factures non parvenues	1 777 004	1 655 607
Dettes fournisseurs et comptes rattachés	**1 777 004**	**1 655 607**
Provision pour congés payés	62 417	49 618
Charges sur provision pour congés payés	34 917	21 787
Formation continue	10 377	8 728
Taxes sur les salaires	6 206	7 237
Etat des charges à payer	37 553	31 658
Clients avoir à établir	960	**-**
Dettes fiscales et sociales	**152 432**	**119 028**
TOTAL GÉNÉRAL	**1 929 434**	**1 774 635**

COMPTE D'EMPLOI DES RESSOURCES 2017 (en €)					
EMPLOIS (en €)	Emplois de 2016 Compte de résultat	Affectation par emplois des ressources collectées auprès du public utilisées sur 2016	RESSOURCES (en €)	Ressources collectées sur 2016 Compte de résultat	Suivi des ressources collectées auprès du public et utilisées sur 2016
			REPORT DES RESSOURCES COLLECTEES AUPRÈS DU PUBLIC NON AFFECTÉES ET NON UTILISÉES EN DÉBUT D'EXERCICE		
1 - MISSIONS SOCIALES	**2 812 936**	-	**1 - RESSOURCES COLLECTÉES AUPRÈS DU PUBLIC**	**131 208**	-
1.1. Réalisées en France - Actions réalisées directement - Versements à d'autres organismes agissant en France	2 812 936 2 812 936 -	- 131 208	1.1. Dons et legs collectés - Dons manuels non affectés - Dons manuels affectés - Legs et autres libéralités non affectés - Legs et autres libéralités affectés	**131 208** 131 208	- 131 208
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	**382 296**	-	2 - AUTRES FONDS PRIVÉS	**2 796 826**	
2.1. Frais d'appel à la générosité du public			3 - SUBVENTIONS & AUTRES CONCOURS PUBLICS		
2.2. Frais de recherche des autres fonds privés	382 296	-	4 - AUTRES PRODUITS	**500 095**	
2.3. Charges liées à la recherche de subventions et autres concours publics	-				
3 - FRAIS DE FONCTIONNEMENT	**567 105**	-			
I - TOTAL DES EMPLOIS DE L'EXERCICE INSCRIT AU COMPTE DE RESULTAT	**3 762 336**		**I - TOTAL DES RESSOURCES DE L'EXERCICE INSCRIT AU COMPTE DE RÉSULTAT**	**3 428 129**	
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	334 207	
TOTAL GÉNÉRAL	**3 762 336**	**131 208**	**TOTAL GÉNÉRAL**	**3 762 336**	**131 208**
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		**131 208**	VI - Total des emplois financés par les ressources collectées auprès du public		**131 208**
			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	131 778		Bénévolat		
Frais de recherche de fonds	15 172		Prestations		155 847
Frais de fonctionnement et autres charges	8 897		Dons en nature		
Total	155 847				155 847

05

PROJETS FINANCÉS PAR LA FONDATION

APPEL À PROJETS «GENOMICS : SÉQUENÇAGE À HAUT DÉBIT & MALADIES RARES»

RESPONSABLE DU PROJET	VILLE	TITRE DU PROJET
Francis COUTURAUD	Brest	Extending identification of new inherited Thrombophilia in selected families
Stéphane SAVARY	Dijon	Novel CRISPR-mediated mutant microglial cell models to better understand the physiopathogenesis of peroxisomal leukodystrophies and identify novel therapeutic targets by NGS RNAseq
Virginie CARMIGNAC	Dijon	Unraveling the genetic basis of mutation-negative mosaic overgrowth syndromes through deep whole exome sequencing
Brahim BELBELLAA	Illkirch	Multisystem approach analysis of Friedreich Ataxia cardiomyopathy in frataxin deficient mice models and hIPS-derived cardiomyocytes for the elucidation of pathophysiological mechanisms and biomarkers identification
Veronique PAQUIS-FLUCKLINGER	Nice	Identification of new genes and possible de novo mutations in early-onset mitochondrial disorders
Claire FRANCASTEL	Paris	GenOmics of the ICF syndrome: when studying a rare disease also sheds new light on the “old” field of DNA methylation
Caroline NAVA	Paris	Identification of novel genes responsible for Dravet syndrome
Cécile JEANPIERRE	Paris	Identification of novel genes and mutational mechanisms for renal hypodysplasia
Geneviève DE SAINT BASILE	Paris	Genetic basis of various phenotypes segregating in a large inbred family
Véronique PINGAULT	Paris	Molecular bases of Waardenburg syndrome type 2
Capucine TROLLET	Paris	Long and small non coding RNA in Oculopharyngeal Muscular Dystrophy
Sandrine MARLIN	Paris	Identification of the second gene responsible for isolated hearing impairment with enlarged vestibular aqueducts
Martine COHEN-SALMON	Paris	Deciphering the gliovascular functions of MLC1 underlying megalencephalic leukoencephalopathy
François VIALARD	St Quentin en Yvelines	Identification and characterization of gene alterations in patients with a spermatogenesis maturation arrest
Stéphane VIVILLE	Strasbourg	Exome sequencing in a consanguineous family with spontaneous ovarian hyperstimulation cases with unknown triggers

APPEL À PROJETS «RECHERCHE PRÉCLINIQUE : MODÈLES EXPÉRIMENTAUX»

Pierre CATTAN	Paris	Full thickness circumferential esophageal replacement by a tissue engineered construct
Aziz EL-AMRAOUI	Paris	Modeling the Usher syndrome type I (USH1) retinopathy: physiopathology and gene therapy
Olivier GOUREAU	Paris	Preclinical validation of a cell-derived Retinal Pigmented Epithelium (RPE)
Gérard LAMBEAU	Nice	Membranous nephropathy, a rare autoimmune kidney disease: establishing the first model

APPEL À PROJETS «MODÈLES MURINS DE MALADIES RARES»

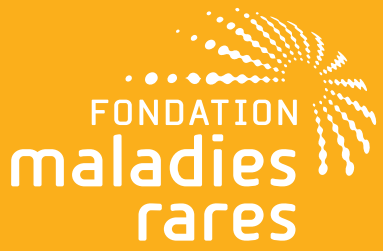
RESPONSABLE DU PROJET	VILLE	TITRE DU PROJET
Jean-Vianney BARNIER	Paris	Mutation in the PAK3 gene associated to Intellectual Deficiencies
Jean-Jacques BOFFA	Paris	Pathophysiological role of Isthmin-1 in idiopathic nephrotic syndrome
Anne DEBANT	Montpellier	Contribution of *de novo* mutations in the trio gene in intellectual disability: development of a trio knock-in mouse model mimicking the human disease
Juliette GODIN	Illkirch	Understanding the roles of tRNAs modifications in cerebral corticogenesis through the investigation of an ADAT3 knock-in model
Denis HERVE	Paris	A mouse model for studying pathophysiological mechanisms of ADCY5-related dyskinesia
Pascal HOUILLIER	Paris	A Claudin 16-knock-in mouse as a model of Familial hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis
Metodi METODIEV	Paris	A mouse model to understand the pathophysiolgy and tissue-specificity of mitochondrial disease caused by mutations in the RNA stability factor LRPPRC
Benoît MIOTTO	Paris	Study of a mouse model of Meier-Gorlin Syndrome based on a mutation in the conserved BAH domain of ORC1
Stéphane NEDELEC	Paris	Development and characterization of preclinical human and mouse models of Spinal Muscular Atrophy to determine the mechanisms of selective motor neuron impairments
Miria RICCHETTI	Paris	A mouse model for Cockayne syndrome
Laurent SCHAEFFER	Lyon	Light up the neuromuscular junction to monitor muscle innervation
Jacques YOUNG	Paris	Knock-in mouse model as a proof of concept for human hyperandrogenism, anovulation associated with activating LHCGR mutation

APPEL À PROJETS «RECHERCHE TRANSLATIONNELLE & CLINIQUE DANS LES MALADIES RARES» (CONJOINT GCS HUGO)

RESPONSABLE DU PROJET	VILLE	TITRE DU PROJET
Dominique BONNEAU	Angers	Multi-Omics and IPSCs to Improve Diagnosis of Rare Intellectual Disabilities
Jean-Baptiste GOURRAUD	Nantes	CIQTP prolongation : role and mechanism in sudden cardiac death
Laurent PLANTIER	Tours	Acoustic Waves and Helium/oxygen for Aerosol Treatment of Idiopathic Pulmonary Fibrosis (IPF)

APPEL À PROJETS « SCIENCES HUMAINES & SOCIALES »

RESPONSABLE DU PROJET	VILLE	TITRE DU PROJET
Pierre ANCET	Dijon	Etude Naevus géant congénital : Psychologie, Info-Com, Santé, Transdisciplinarité, Ethique
Lionel DANY	Marseille	Conséquences psycho-sociales du lupus érythémateux systémique : une étude auprès des malades et de leurs conjoints
Agnès DUMAS	Villejuif	Plateformes de transition : Comprendre les attentes des parents de jeunes porteurs de maladies rares
Stéphanie MAZZA	Lyon	Etude du parcours scolaire et professionnel des patients narcoleptiques
Maria POPA-ROCH	Strasbourg	Maladie Rare Invisible et Scolarité des Enfants
Virginie POSTAL	Bordeaux	La communication dans le syndrome Prader-Willi : Etude du contrôle émotionnel lié aux troubles du comportement, de leurs répercussions au quotidien et examen de thérapies innovantes
Sébastien RUFFIE	Pointe à Pitre	Drépanocytose, troubles neurocognitifs et participation sociale



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

www.fondation-maladiesrares.org

CRÉDITS PHOTOS : ©GETTYIMAGE,FOTOLIA - IMPRIMEUR : GOUBAULT