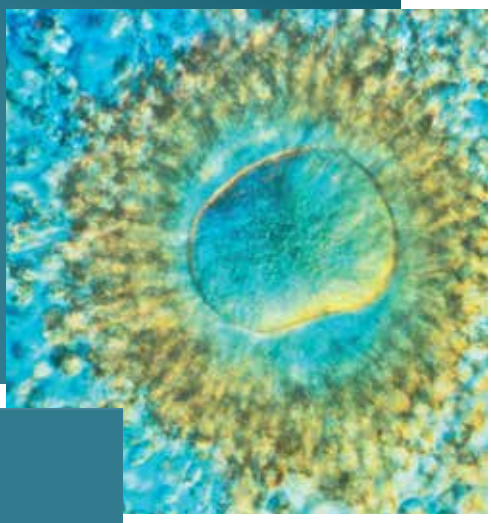
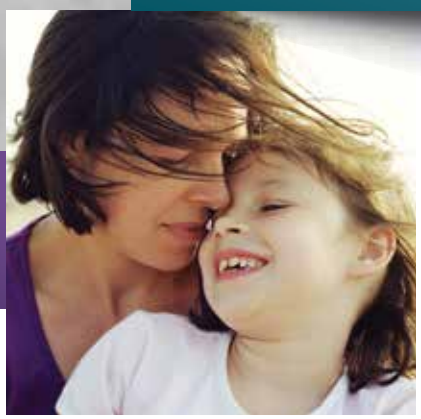
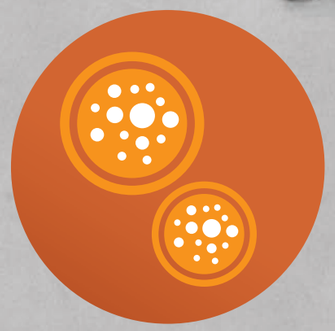


RAPPORT D'ACTIVITÉ 2012·2013



FONDATION
maladies
rares



7000
MALADIES RARES

MOINS DE
200
TRAITEMENTS SPÉCIFIQUES

3
MILLIONS DE FRANÇAIS CONCERNÉS

Le mot du président et de la direction

La Fondation maladies rares est née de la volonté des concepteurs du 2ème Plan National Maladies Rares, le 7 février 2012. Elle a vu le jour grâce au soutien moral et financier de 5 membres fondateurs : l'AFM-Téléthon, l'Alliance Maladies Rares, l'Inserm, la Conférence des présidents d'université et la Conférence des Directeurs Généraux de CHU. C'est une fondation "jeune", elle a le dynamisme et la fougue de la jeunesse. Sa vocation est d'animer, de coordonner et de soutenir la recherche sur toutes les maladies rares.

La Fondation s'est vite intégrée dans le paysage des structures œuvrant dans le domaine des maladies rares et s'est imposée comme un acteur majeur aux côtés des institutions médicales et scientifiques, comme des associations de malades. Cette intégration dans le monde de la recherche et du soin, la Fondation la doit en grande partie à la légitimité, à la qualité et à la disponibilité de son Conseil scientifique, présidé par le Pr Catherine Boileau, auquel nous sommes tellement reconnaissants.

La tâche est immense : environ 7 000 maladies rares, dont plus de 80% ont une origine génétiquement déterminée ; des mois, souvent plusieurs années pour établir le diagnostic ; des médicaments qui permettent de traiter à peine 2% de ces maladies. L'ampleur du défi pourrait faire peur voire décourager mais, à l'inverse, elle a décuplé l'ardeur des chercheurs et de la Fondation.

Nos engagements sont partagés par tous : promouvoir la recherche et l'innovation destinées à identifier les causes des maladies rares, à comprendre leurs mécanismes et à concevoir des traitements pour les combattre. La Fondation a également pour ambition de stimuler la recherche en sciences humaines et sociales afin d'étudier les impacts des maladies rares sur la vie quotidienne des personnes malades, au sein de leur famille et de notre société.

Tout en étant engagée à soutenir et à financer les équipes de recherche françaises sur les maladies rares, la Fondation est en permanence tournée vers l'Europe et le monde, au travers de nombreux programmes collaboratifs dont elle est partenaire. Ces liens sont indispensables. Ils permettront de partager les meilleures pratiques, tant au niveau de la recherche que des politiques de santé au bénéfice des malades.

La réussite de la Fondation maladies rares est et sera le fruit des efforts combinés et de la collaboration de toutes et de tous : les femmes et les hommes de la Fondation, toutes celles et ceux qui ont soumis et soumettront des projets de recherche, ainsi que tous les partenaires et les mécènes qui lui ont déjà fait confiance et ceux qui la soutiendront à l'avenir. Qu'ils soient tous chaleureusement remerciés.
Les progrès sont tangibles et il est indispensable que les actions permettant ces avancées puissent s'inscrire dans la durée.

Pour tout cela, nous avons besoin de vous.

Jean-Pierre Grünfeld, président
Nicolas Lévy, directeur
Céline Hubert, directrice opérationnelle

FONDATION maladies rares

01 LA FONDATION

08 La genèse
12 Nos missions en bref
14 La gouvernance
16 Notre équipe

page 20

FAITS MARQUANTS ET PERSPECTIVES

02 NOS MISSIONS

24 Mettre en lien les acteurs de la recherche et du soin
28 Comprendre les maladies rares
32 Développer de nouveaux traitements
36 Améliorer le parcours de vie des personnes malades

page 40

PARTENAIRES ET DONATEURS

03 LE RAPPORT FINANCIER

II Le mot de la trésorière
II Les comptes annuels
V Le compte d'emploi des ressources
VII Le rapport du commissaire aux comptes

PROJETS SOUTENUS

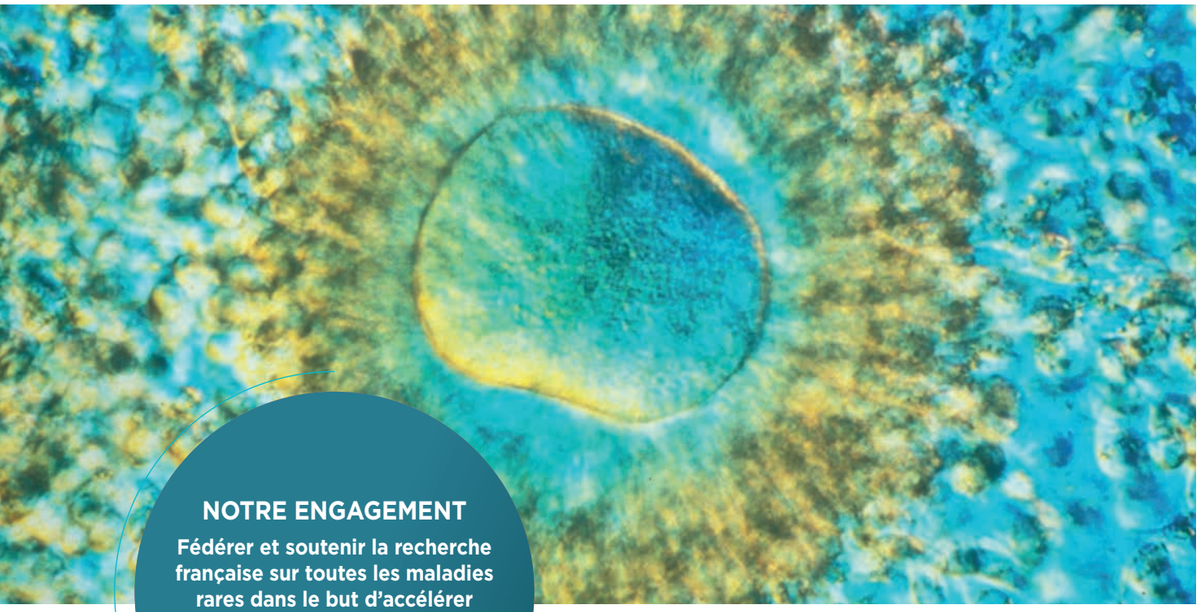
01

LA FONDATION

08 La genèse
12 Nos missions en bref
14 La gouvernance
16 Notre équipe

La genèse

STRUCTURE NATIONALE DE COORDINATION ET D'IMPULSION DE LA RECHERCHE FRANÇAISE SUR LES MALADIES RARES



© Inserm/Testart, Jacques

NOTRE ENGAGEMENT

Fédérer et soutenir la recherche française sur toutes les maladies rares dans le but d'accélérer la découverte de nouveaux diagnostics et de nouvelles thérapies.

Mesure phare de l'axe "Recherche" du 2ème Plan National Maladies Rares 2011-2014, plan national de santé publique piloté par le ministère de la Santé, la Fondation maladies rares a été créée le **7 février 2012** par décret du ministère de l'Enseignement supérieur et de la Recherche.

La Fondation maladies rares est **une fondation de coopération scientifique,** personne morale de droit privé, **à but non lucratif.** Elle est soumise aux règles relatives aux **fondations reconnues d'utilité publique.**

Née de la volonté de ses 5 membres fondateurs, l'AFM-Téléthon, l'Alliance Maladies Rares, l'Inserm, la Conférence des Directeurs Généraux de Centres Hospitaliers Régionaux et Universitaires et la Conférence des présidents d'université, **ce modèle unique** de coopération scientifique autour de tous les segments de la recherche sur les maladies rares a pour mission de **fédérer les compétences et de créer des synergies** favorisant l'émergence de **nouvelles thérapeutiques au bénéfice des personnes malades.**

Pour accomplir cette mission, la Fondation a reçu une **dotation initiale** de 4,1 millions d'€ de ses fondateurs. Afin d'assurer sa pérennité et développer ses actions d'accompagnement et de financement de la recherche, la Fondation maladies rares fait appel à des **ressources externes complémentaires** auprès de mécènes et de partenaires publics et privés.

LA FONDATION MALADIES RARES EST DEVENUE UN ACTEUR MAJEUR POUR ACCÉLÉRER LE DÉVELOPPEMENT DE NOUVEAUX TRAITEMENTS POUR LES MALADES

NOS 5 MEMBRES FONDATEURS

- **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.

- **L'ALLIANCE MALADIES RARES**
créée en 2000, est une association reconnue d'utilité publique qui rassemble et fédère aujourd'hui plus de 200 associations de malades. Porte-parole des personnes atteintes de maladies rares en France, l'Alliance Maladies Rares a pour ambition de contribuer à faire connaître les spécificités propres aux maladies rares.

- **L'INSTITUT NATIONAL DE LA SANTÉ ET DE LA RECHERCHE MÉDICALE (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 via l'implication d'une centaine d'équipes de chercheurs en France.

- **LA CONFÉRENCE DES DIRECTEURS GÉNÉRAUX DE CENTRES HOSPITALIERS RÉGIONAUX ET UNIVERSITAIRES**
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 implication dans la Fondation maladies rares, à travers le positionnement de 8 CHU en lien avec les universités correspondantes, contribue largement au développement des missions fédératrices portées par la Fondation maladies rares.

- **LA CONFÉRENCE DES PRÉSIDENTS D'UNIVERSITÉ**
rassemble les dirigeants des universités, des instituts nationaux polytechniques, des écoles normales supérieures, de grands établissements et des pôles de recherche et d'enseignement supérieur, comptabilisant au total 122 membres. Depuis 40 ans, elle représente et défend les intérêts des établissements qu'elle regroupe.

LES FONDATEURS TÉMOIGNENT

© Cédric Helsly-AFM

Laurence Tiennot-Herment
Présidente de l'AFM-Téléthon

C'est la conjonction de toutes les forces, associatives, scientifiques et médicales qui nous permettra d'avancer plus vite !

Nous avons longtemps milité pour la création d'une fondation de coopération scientifique dans le domaine des maladies rares et nous sommes fiers d'en être le plus important financeur. En effet, son rôle est fondamental aussi bien pour la coordination de la recherche, souvent dispersée dans ce domaine, que pour l'impulsion d'actions nouvelles (bases de données, séquençage à haut débit...) à travers les appels à projets lancés par la Fondation ces deux dernières années.
Mais pour nous, il est également crucial que la Fondation permette aux associations de malades de jouer pleinement leur rôle d'acteurs du monde de la recherche. C'est pour cela que nous avons soutenu la création et que nous finançons, au sein de la Fondation maladies rares, un poste de conseiller recherche dédié aux associations qui les accompagnera dans la création d'un conseil scientifique, l'identification d'équipes et de programmes de recherche travaillant sur leurs thématiques, l'organisation d'un appel à projets...
C'est la conjonction de toutes les forces, associatives, scientifiques et médicales qui nous permettra d'avancer plus vite et de conserver notre place de leader dans la reconnaissance et le rayonnement des maladies rares au niveau européen et, plus largement, au niveau international.

Alain Donnart
Président de l'Alliance Maladies Rares

La Fondation maladies rares s'est fixée des objectifs certes ambitieux, mais à la mesure des besoins si importants et non encore satisfaits en matière de recherche.

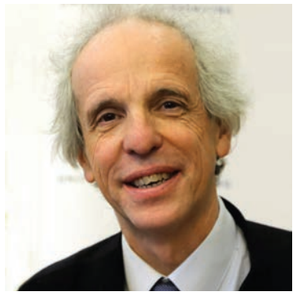
Depuis sa création, l'Alliance Maladies Rares n'a jamais cessé de promouvoir la recherche, synonyme d'espoir de guérison. C'est dans ce but que notre collectif informe les associations sur les avancées scientifiques et fait pression sur les pouvoirs publics pour obtenir des financements pour la recherche sur les maladies rares. C'est donc tout naturellement que l'Alliance s'est associée au projet de mise en place de la Fondation maladies rares en 2012. Forte de ses 202 associations, l'Alliance Maladies Rares, est l'un des fondateurs de la Fondation.
La création de la Fondation maladies rares s'inscrit en cohérence et en complémentarité avec les axes définis dans le cadre du 2ème Plan National Maladies Rares 2011-2014 dont elle constitue l'une des mesures phare. Étant au coeur de la gouvernance de la Fondation, ma présence au Conseil d'administration, en tant que président de l'Alliance, a pour ambition de faire entendre la voix des associations de malades dans la recherche.
La Fondation maladies rares s'est fixée des objectifs certes ambitieux, mais à la mesure des besoins si importants et non encore satisfaits en matière de recherche. L'Alliance Maladies Rares a su transmettre l'attente vive de ses associations de malades afin que la recherche en sciences humaines et sociales ne soit pas oubliée. La Fondation maladies rares répond largement à cette attente par ses appels à projets émis dès 2012. Ainsi, les associations membres de l'Alliance sont aux côtés des chercheurs dans de nombreux appels à projets, dans un esprit de transversalité et de partenariat.
La Fondation maladies rares a créé récemment le poste de conseiller recherche auprès des associations. Désormais, les associations qui nous interrogeront sur la recherche, seront dirigées vers ce conseiller recherche qui par ailleurs participe à la Commission recherche de l'Alliance. Il s'agit de l'une des concrétisations de notre collaboration au service de personnes atteintes de maladies rares.

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

En tant que membre du Conseil d'administration de la Fondation maladies rares, je souhaite attester de l'apport et des réalisations de la Fondation maladies rares au bénéfice de la recherche et des patients. Par ses appels à projets réguliers couvrant les grands défis de la génétique médicale, la Fondation maladies rares joue un rôle clef comme catalyseur de la recherche française.
Dans le contexte du retard de la France dans le domaine du séquençage de nouvelle génération, la Fondation maladies rares facilite et coordonne l'accès à ces nouvelles technologies.
Via ses appels à projets et les réunions scientifiques qu'elle organise, la Fondation maladies rares contribue à la coordination de la recherche médicale et à la diffusion nationale des évolutions médicales, technologiques et conceptuelles.
Enfin, par ses interactions avec les partenaires européens, la Fondation maladies rares contribue au positionnement de la France et à sa lisibilité internationale. Ainsi, en l'espace de quelques années, la Fondation maladies rares est devenue un des atouts majeurs de la France pour que notre pays puisse développer une recherche médicale compétitive au service des patients et des professionnels de santé.

Philippe Vigouroux
Directeur général du CHU de Bordeaux
Vice-président de la Conférence des Directeurs Généraux de CHU

Hôpitaux de recours et d'excellence autant que de proximité, les CHU prennent chacun en charge des centaines de milliers de patients, dans l'urgence ou de manière programmée.
Et ils déploient une forte recherche médicale, au lit du malade et en continuité avec la recherche fondamentale menée dans les universités et les établissements publics scientifiques et technologiques.
Les patients porteurs d'une maladie dite rare sont paradoxalement très nombreux et sont l'objet d'une forte attention des CHU.
La mission de soins et de recherche des CHU se superpose étroitement avec les objectifs de la Fondation maladies rares : renforcer la qualité de la prise en charge des patients et développer la recherche, y compris en sciences humaines et sociales.
Tout naturellement, la Conférence des Directeurs Généraux de CHU appuie comme membre fondateur l'action de la Fondation maladies rares : pourtant très jeune, la Fondation mène un travail reconnu aujourd'hui dans nos CHU comme indispensable pour rapprocher les chercheurs cliniciens et les fondamentalistes, coordonner les actions de recherche, mailler les centres de référence, lancer des appels à projets, organiser et contribuer au financement des plateformes technologiques nécessaires pour faire reculer, ensemble, la fatalité des maladies rares.



Alain Beretz
Président de l'université de Strasbourg
Représentant de la Conférence des présidents d'université

Pour les universités, qui assument pleinement leur rôle d'acteur de la recherche, la Fondation maladies rares joue un triple rôle :
- *coordonner les efforts de tous les acteurs dans un domaine, enjeu de santé publique mais aussi défi sociétal, où les organisations classiques avaient montré leurs limites ;*
- *recueillir des fonds et les redistribuer de manière transparente et basée sur la plus haute exigence scientifique, afin de soutenir tous les types de recherche ;*
- *mais surtout défendre et promouvoir une certaine idée de la recherche, celle que défendent les universités, axée sur le progrès des connaissances et le soulagement des malades.*

Nos missions en bref

LES ACTIONS DE LA FONDATION MALADIES RARES CONCOURENT TOUTES À L'ACCÉLÉRATION DE LA RECHERCHE AU BÉNÉFICE DES MALADES

La Fondation maladies rares opère comme un accélérateur de projets, un facilitateur de partenariats, un fédérateur dans le domaine des maladies rares. Ella a déployé une équipe sur l'ensemble du territoire national afin de contribuer à :

METTRE EN LIEN les acteurs de la recherche et du soin pour
- **COMPRENDRE les maladies rares**
- **DÉVELOPPER de nouveaux traitements**
- **AMÉLIORER le parcours de vie des personnes malades**

• METTRE EN LIEN LES ACTEURS DE LA RECHERCHE ET DU SOIN

Malgré les progrès significatifs accomplis en France depuis les années 1980 dans le domaine des maladies rares, des besoins importants demeurent non couverts. Les difficultés tiennent en premier lieu à la multiplicité des maladies, comme au faible nombre de malades pour chaque pathologie concernée, pouvant générer une dispersion des efforts de recherche. La mise en lien des acteurs de la recherche et du soin est ainsi le dénominateur commun de toutes les activités de la Fondation, pour contribuer à comprendre les maladies rares, développer de nouveaux traitements et améliorer le parcours de vie des personnes malades.

NOS RÉALISATIONS

2 000
RENCONTRES AVEC LES ACTEURS DE LA RECHERCHE ET DU SOIN

450
PROFESSIONNELS DES MALADIES RARES RÉUNIS À L'OCCASION DE 3 COLLOQUES NATIONAUX

• COMPRENDRE LES MALADIES RARES

La Fondation maladies rares permet aux équipes de recherche françaises d'accéder à des ressources technologiques et compétences associées pour mener à bien leurs travaux. Les recherches les plus prometteuses sont sélectionnées grâce à des appels à projets sur la base de critères d'excellence scientifique.

La Fondation apporte un accompagnement règlementaire et méthodologique à la constitution et à l'évolution de bases de données cliniques et biologiques. Les actions de la Fondation ont pour objectifs de diffuser les bonnes pratiques, de partager les connaissances et d'informer au mieux les malades.

NOS RÉALISATIONS

95 PROJETS SOUTENUS

1,75 M € ATTRIBUÉS
grâce au soutien de nos fondateurs et de nos partenaires

1 NOUVELLE BASE DE DONNÉES pour valider l'origine génétique de certaines maladies rares

1 GUIDE DE BONNES PRATIQUES pour le recueil des données personnelles de santé

DE NOUVELLES RECOMMANDATIONS
quant à l'information et la protection des personnes bénéficiant d'un examen génétique

• DÉVELOPPER DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

La Fondation facilite l'accès à des technologies qui permettent de tester un grand nombre de molécules et d'identifier celles qui ont un potentiel thérapeutique.

Grâce à son équipe, la Fondation détecte des projets prometteurs et accompagne les équipes de recherche dans les différentes étapes de développement thérapeutique.

La recherche dans le domaine des maladies rares ne peut se limiter à l'échelon national. La Fondation participe à plusieurs programmes européens et internationaux de recherche sur les maladies rares au sein desquels elle a accès à un réseau de partenaires présents sur tous les continents et véhicule l'excellence de la recherche française.

NOS RÉALISATIONS

15 DOSSIERS PRÉSÉLECTIONNÉS
pour l'identification de nouvelles molécules thérapeutiques

66 CANDIDATS MÉDICAMENTS
détectés

Coordination d'**1 PROGRAMME EUROPÉEN**

Participation à **2 CONSORTIUMS DE RECHERCHE INTERNATIONAUX**

• AMÉLIORER LE PARCOURS DE VIE DES PERSONNES MALADES

Pour la première fois dans le domaine des maladies rares en France, la Fondation a soutenu des recherches conjointes entre médecins, chercheurs en sciences humaines et sociales et associations de malades. L'objectif est d'évaluer les répercussions des maladies rares pour les personnes atteintes et leur famille et de proposer des adaptations des pratiques.

Au plan national, la Fondation contribue aux réflexions au sein de nombreux comités amenés à définir les lignes directrices nationales en matière de recherche, de collecte de données de santé, de politique nationale de santé publique et de politique européenne.

NOS RÉALISATIONS

10 PROJETS SOUTENUS

643 K€ ATTRIBUÉS
grâce au soutien de la CNSA et de la DGS

90 % DES MESURES de l'axe recherche du 2ème Plan National Maladies Rares mises en œuvre

MEMBRE DU COMITÉ DE SUIVI ET DE PROSPECTIVE de ce plan national

La gouvernance

LES INSTANCES DE GOUVERNANCE DE LA FONDATION MALADIES RARES : LE CONSEIL D'ADMINISTRATION ET LE CONSEIL SCIENTIFIQUE

• UN CONSEIL D'ADMINISTRATION COMPOSÉ DES REPRÉSENTANTS DES MEMBRES FONDATEURS ET DE PERSONNALITÉS QUALIFIÉES

Le Conseil d'administration définit la stratégie et les actions de la Fondation puis veille à leur exécution. Il vote le budget annuel et approuve les comptes de l'exercice clos. Il se réunit au moins trois fois par an.

Sa composition reflète la nature de "fondation de coopération scientifique" de la Fondation maladies rares. Le Conseil est en effet formé de 14 administrateurs représentant l'ensemble des acteurs de la recherche et du soin :

- un représentant de chacun des 5 membres fondateurs ;
- un représentant élu des enseignants, des chercheurs et des enseignants-chercheurs ;
- 8 personnalités qualifiées choisies par les membres fondateurs sur la base des compétences et des regards complémentaires qu'elles apportent à la Fondation, dans divers champs de la recherche biomédicale, de la médecine, de l'éthique et plus largement des sciences humaines et sociales.

C'est parmi ces personnalités qualifiées qu'a été élu le président de la Fondation, le Pr Jean-Pierre Grünfeld. Sur avis du Conseil d'administration, le président a nommé le directeur de la Fondation, le Pr Nicolas Lévy ainsi que Mme Céline Hubert, directrice opérationnelle, leur déléguant les pouvoirs de développement des missions, de structuration des actions et de gestion de la Fondation maladies rares.

A l'exception des représentants des fondateurs, les membres du Conseil d'administration sont nommés pour un mandat de 5 ans, renouvelable. Le recteur de l'académie de Paris, chancelier des universités, est le commissaire du Gouvernement. Il assiste au Conseil d'administration avec voix consultative.

COMPOSITION DU CONSEIL D'ADMINISTRATION

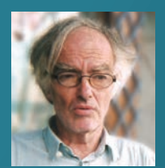
• LES 5 FONDATEURS

• LES 8 PERSONNALITÉS QUALIFIÉES

Pr Jean-Pierre Grünfeld (président)

Pr François-Noël Gilly

Dr Marie-Geneviève Mattei


M. Jean-Michel Belorgey

Pr Gil Tchernia

Dr Anne Cambon-Thomsen

Pr Julia Kristeva

Pr Jean-Jacques Cassiman

• LE REPRÉSENTANT ÉLU DES ENSEIGNANTS, DES CHERCHEURS ET DES ENSEIGNANTS -CHERCHEURS

Dr Guy Lenaers

• UN CONSEIL SCIENTIFIQUE PLURIDISCIPLINAIRE RÉUNISSANT DES EXPERTS FRANÇAIS ET INTERNATIONAUX

Le Conseil scientifique définit les grandes orientations scientifiques de la Fondation et les modalités de mise en place du programme annuel de soutien de la recherche.

Il est composé de 29 médecins et scientifiques de renom, français et internationaux, experts dans différentes disciplines médicales, technologiques et de recherche incontournables dans le champ des maladies rares.

Les membres du Conseil scientifique ont élu le Pr Catherine Boileau présidente de ce conseil et le Dr Nathalie Cartier-Lacave vice-présidente.

COMPOSITION DU CONSEIL SCIENTIFIQUE

- **Pr Jacques Beckmann,** Génétique, CHU Vaudois, université de Lausanne, Suisse
- **Pr Catherine Boileau (présidente),** Génétique, hôpital Bichat, université Denis Diderot, Paris
- **Pr Alexis Brice,** Neurogénétique, hôpital de la Pitié-Salpétrière, université Pierre et Marie Curie, Paris
- **Dr Nathalie Cartier-Lacave (vice-présidente),** Neurosciences, hôpital Saint-Vincent-de-Paul, université Paris Descartes
- **Pr Jamel Chelly,** Génétique, hôpital Cochin, université Paris Descartes
- **Pr Pierre Clavelou,** Neurologie, CHU Gabriel Montpied, université d'Auvergne, Clermont-Ferrand
- **Dr Dominique Daegelen,** Génétique, institut «Génétique génomique et bioinformatique», 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 Thierry Frebourg,** Génétique et Oncologie, CHU de Rouen, université de Rouen
- **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 Didier Lacombe,** Génétique, hôpital Pellegrin, université de Bordeaux Segalen
- **Pr Pierre Le Coz,** Ethique, vice-président du Comité consultatif d'éthique, université Aix-Marseille
- **Pr Olivier Malard,** ORL, CHU de Nantes, université de Nantes
- **Pr Jean-Louis Mandel,** Génétique, hôpitaux universitaires de Strasbourg, université de Strasbourg
- **Pr Jean-Paul Moatti,** Économie de la Santé, université Aix-Marseille
- **Pr Francesc Palau,** Génétique, CHU de Valence, Espagne
- **Pr Yann Péréon,** Neuromusculaire, CHU de Nantes, université de Nantes
- **Pr Yves Pirson,** Néphrologie, Cliniques Universitaires Saint-Luc, Louvain, Belgique
- **Pr Maria Grazia Roncarolo,** Immunologie, Institute of Gene Therapy, Ospedale San Raffaele, Milan, Italie
- **Pr Pierre Ronco,** Néphrologie, hôpital Tenon, université Pierre et Marie Curie, Paris
- **Pr José-Alain Sahel,** Ophtalmologie, hôpital des Quinze-Vingts, université Pierre et Marie Curie, Paris
- **Pr Jean-Yves Scoazec,** Anatomo-Pathologie-tumeurs rares, Gustave Roussy, Villejuif
- **Pr Abdelasis Sefiani,** Génétique et Immunologie, université de Rabat, Maroc
- **Pr Alain Taïeb,** Dermatologie, hôpitaux Saint-André et Pellegrin-enfants, université de Bordeaux
- **Pr Maïté Tauber,** Pédiatrie, CHU de Toulouse, université de Toulouse

Notre équipe

UNE FONDATION NATIONALE PRÉSENTE DANS CHAQUE RÉGION DE FRANCE

• UN MODÈLE UNIQUE D'ORGANISATION

La Fondation maladies rares a été créée en 2012 par le Pr Nicolas Lévy, directeur, et par Mme Céline Hubert, directrice opérationnelle, avec l'ambition de faire de cette nouvelle entité un trait d'union entre les acteurs de la recherche et du soin dans le but de rapprocher les expertises et d'accélérer le développement de nouvelles thérapeutiques.

La Fondation maladies rares a choisi de mettre en place une équipe de professionnels dédiés à l'accompagnement et au financement de la recherche. L'originalité de son modèle tient au fait qu'elle travaille chaque jour en proximité avec les équipes de recherche.

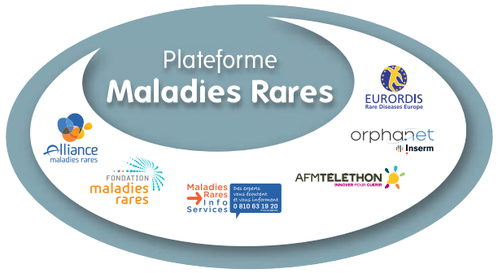
Son engagement consiste à rencontrer chaque équipe, à étudier et à accompagner chaque projet de qualité dans le but de favoriser la compréhension des maladies rares, d'accélérer la mise en place d'études cliniques pour le développement de nouveaux traitements et d'améliorer le parcours de vie des personnes malades.

Proximité, analyse des besoins, solutions personnalisées, rapprochement des expertises, promotion de l'accès aux technologies indispensables, financement des meilleurs projets... sont autant de facteurs clé de succès que l'équipe de la Fondation maladies rares met en oeuvre au quotidien.

Le siège de la Fondation est basé à Paris, au sein de la Plateforme Maladies Rares, un centre de ressources unique en Europe, qui rassemble sur un même site des représentants d'associations de malades, des professionnels de l'information, des acteurs privés et publics, des intervenants français, européens et internationaux.

• DES PROFESSIONNELS DÉDIÉS, AU SIÈGE ET DANS CHAQUE RÉGION, AU PLUS PROCHE DES ACTEURS DE LA RECHERCHE ET DU SOIN

L'équipe du siège assure les fonctions transversales de la Fondation (direction, administration, communication, partenariats...) et crée les outils d'accompagnement et de financement de la recherche qui sont ensuite mis à la disposition des chercheurs par l'équipe régionale de la Fondation.
L'équipe régionale est composée de 7 responsables régionaux basés au coeur des inter-régions hospitalo-universitaires. Leurs missions : mettre en lien les acteurs de la recherche et du soin et accompagner tout projet de recherche qui pourrait demain aboutir à la mise au point d'un traitement dans une maladie rare.



Nicolas Lévy
Directeur

Céline Hubert
Directrice opérationnelle

Diana Désir-Parseille
Cadre administratif et financier

Ingrid Zwaenepoel
Responsable accès aux ressources et compétences technologiques

Daria Julkowska
Chef de projet, coordination du consortium européen E-Rare

Luigi Ravagnan
Responsable relations extérieures et partenariats

Clotilde Audollent
Responsable communication et mécénat

Pierre-Joachim Zindy
Conseiller recherche auprès des associations de malades

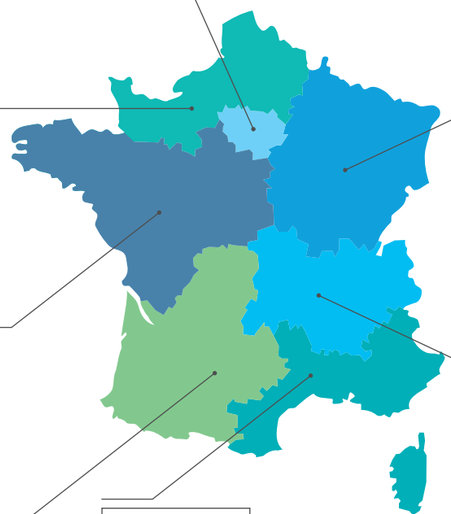
Audrey Tranchand
Responsable régionale Île-de-France

Ludovic Dupont
Responsable régional Nord-Ouest

Nicolas Jan
Responsable régional Ouest

Nicolas Pineau
Responsable régional Sud-Ouest

Roseline Favresse
Responsable régionale Sud-Méditérranée



Laura Benkemoun
Responsable régionale Est
depuis février 2014

Gilles Bloch
Responsable régional Est
jusqu'en février 2014

Estelle Chanudet-van den Brink
Responsable régionale Rhône-Alpes Auvergne

Notre équipe témoigne

Je me suis engagé(e) pour la Fondation…

ÉQUITÉ

… parce qu'elle représente des valeurs qui me sont chères : l'ouverture d'esprit, le respect et la solidarité.

… après une première expérience auprès de médecins et de malades, afin d'être utile à une cause trop souvent négligée.

… parce que l'idée de me lever le matin pour me battre pour les malades qui n'ont toujours pas accès à des traitements me motive.

ENTHOUSIASME

… pour donner le meilleur de moi pour la cause des malades tout en travaillant dans un environnement motivant.

… pour investir, à ma façon, un idéal : travailler pour une cause juste, d'intérêt général, pour réunir et tendre à réduire certains clivages.

ENGAGEMENT

… pour participer à une histoire d'hommes et de femmes qui ont décidé d'unir leurs compétences pour servir une cause d'intérêt général, la cause des maladies rares.

… par conviction ;
conviction que l'action conjointe d'acteurs de la recherche permettra d'accélérer la découverte de nouvelles pistes thérapeutiques ; conviction qu'accompagner le transfert des résultats permettra d'accélérer la mise à disposition de traitements.

FONDATION maladies rares

EXCELLENCE

… parce ce que j'étais très enthousiaste à l'idée de participer à la construction et à la vie d'un projet aussi ambitieux et indispensable. Je suis fier d'appartenir à une structure qui conjugue excellence, humanité et engagement.

… pour partager des valeurs et mettre à profit mon expérience au service d'une recherche centrée sur la personne malade.

… pour participer au projet extrêmement ambitieux de développement de cette structure aux côtés d'une équipe engagée et donner ainsi un sens à mon activité professionnelle.

ÉCHANGE

… pour contribuer à soutenir la recherche sur les maladies rares, un univers riche de valeurs, d'échanges et d'idées nouvelles au bénéfice des malades et de chacun de nous.

… avec la conviction que le modèle collaboratif unique de cette nouvelle fondation ainsi que l'expérience et l'engagement de son équipe conduiront à des avancées concrètes pour les malades et leur famille.

… pour être utile aux malades en utilisant mes compétences pour accompagner les chercheurs et créer une dynamique de liens étroits entre science et société.

FAITS MARQUANTS 2012

4	1	370
RÉUNIONS DU CONSEIL D'ADMINISTRATION	RÉUNION DU CONSEIL SCIENTIFIQUE	RENCONTRES AVEC LES ACTEURS DE LA RECHERCHE ET DU SOIN

FÉVRIER
- Le 7 février **création de la Fondation maladies rares**
- Le 29 février **lancement officiel à l'Académie des sciences** à l'occasion de la journée internationale des maladies rares

AVRIL
- 1er **appel à projets de séquençage à haut débit** pour l'identification de gènes associés aux maladies rares

JUILLET
- 1ère **réunion du Conseil scientifique** sous la présidence du Pr Catherine Boileau

SEPTEMBRE
- **Organisation du colloque "Protéomique et maladies rares"** en collaboration avec Aviesan - 130 participants
- **Recrutement des 7 responsables régionaux**

OCTOBRE
- **Organisation du colloque "Maladies rares et organismes modèles"** en collaboration avec Aviesan - 190 participants

DÉCEMBRE
- 1er **appel à projets de recherche en sciences humaines et sociales et maladies rares**
- **Création du "Groupe d'impulsion des industriels du médicament"**

FAITS MARQUANTS 2013

3	2	1 630
RÉUNIONS DU CONSEIL D'ADMINISTRATION	RÉUNIONS DU CONSEIL SCIENTIFIQUE	RENCONTRES AVEC LES ACTEURS DE LA RECHERCHE ET DU SOIN

JANVIER
1er **appel à projets pour la création de modèles expérimentaux** en collaboration avec Phenomin

FÉVRIER
Mise en ligne du portail des financements en partenariat avec l'Agence nationale de la recherche et la Direction générale de l'offre de soins

MARS
1ère **participation au Comité de suivi et de prospective du 2ème Plan National Maladies Rares**

AVRIL
Coordination du programme européen E-Rare sur délégation de l'Inserm

JUILLET
Organisation du colloque "Criblage de molécules" en collaboration avec Aviesan - 130 participants

OCTOBRE
Lancement de l'appel à projets pour les pays émergents méditerranéens avec l'Académie des sciences pour le monde en développement (TWAS)
1er **appel à projets "Criblage à haut débit de molécules à potentiel thérapeutique & maladies rares"**
Création du "Groupe des entrepreneurs"

DÉCEMBRE
Appel à projets 2014 du programme E-Rare dédié aux nouvelles approches thérapeutiques sur les maladies rares

PERSPECTIVES 2014

- Lancement de nouveaux appels à projets **pour mieux comprendre les maladies rares** et **favoriser le développement de nouvelles molécules** à potentiel thérapeutique
- Lancement d'un nouvel appel à projets pour **l'amélioration du parcours de vie** des personnes atteintes de maladies rares
- Augmentation du nombre **de projets de candidats médicaments** activement accompagnés
- Maintien de la **proximité avec les acteurs de la recherche et du soin** au niveau national
- Développement d'actions et de programmes de **formation sur les maladies rares**
- Renforcement et extension de **la place de la Fondation en Europe et à l'international**

02

NOS MISSIONS

24 Mettre en lien les acteurs de la recherche et du soin
28 Comprendre les maladies rares
32 Développer de nouveaux traitements
36 Améliorer le parcours de vie des personnes malades

Mettre en lien les acteurs de la recherche et du soin

LA FONDATION IDENTIFIE LES BESOINS DES ÉQUIPES DE RECHERCHE ET DE SOIN ET FACILITE LEUR COLLABORATION

7

RESPONSABLES RÉGIONAUX PRÉSENTS DANS TOUTES LES RÉGIONS DE FRANCE EN PROXIMITÉ AVEC LES MÉDECINS ET CHERCHEURS DU DOMAINE

© Inserm/Latron, Patrice

Depuis le milieu des années 1980, la France a développé une véritable dynamique médicale, scientifique et sociale autour des maladies rares, en devenant un pays pionnier du domaine à l'échelle européenne. La France a en particulier été le premier pays en Europe à se doter d'un plan national de santé publique sur les maladies rares (2005-2008) grâce auquel des avancées significatives ont été réalisées aussi bien dans le domaine de la prise en charge des malades que de la recherche.

Malgré ces avancées, des besoins importants n'ont pas été couverts, freinant l'apport de réponses adaptées aux attentes des malades et de leur famille. Ces difficultés tiennent à la multiplicité des maladies rares et au faible nombre de malades pour chaque pathologie concernée, pouvant générer une dispersion des efforts de recherche.

Le 2ème Plan National Maladies Rares 2011-2014 a inscrit dans ses mesures phare la création d'une structure d'impulsion et de fédération de la recherche.

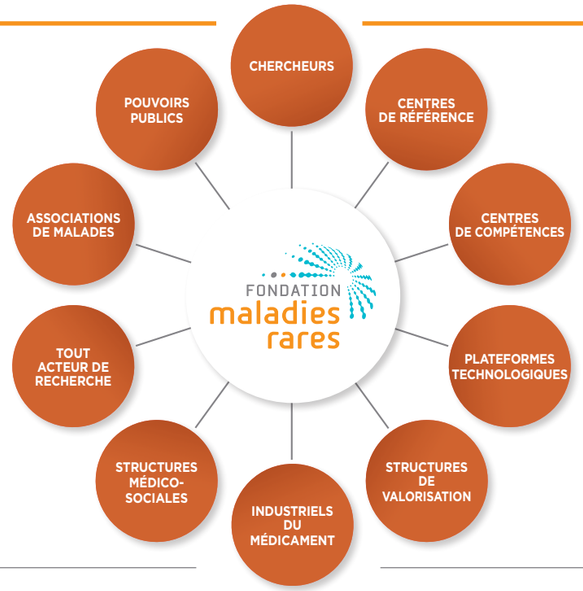
La mise en lien des acteurs de la recherche et du soin est ainsi le dénominateur commun de toutes les activités de la Fondation maladies rares pour contribuer à :

- **COMPRENDRE LES MALADIES RARES ;**
- **DÉVELOPPER DE NOUVEAUX TRAITEMENTS ;**
- **AMÉLIORER LE PARCOURS DE VIE DES PERSONNES MALADES ;**

afin de rompre l'isolement thérapeutique et social.

Telle est notre ambition.

La Fondation maladies rares, véritable trait d'union entre les acteurs impliqués dans le domaine des maladies rares



METTRE EN LIEN : EN QUOI CELA CONSISTE-T-IL ?

- Identifier les besoins des équipes académiques en termes d'expertises, de financements et de technologies
- Faciliter les collaborations dans le cadre de projets de recherche
- Favoriser l'échange d'informations sur l'environnement maladies rares
- Faire connaître les appels à projets de la Fondation et les autres sources de financement, françaises et internationales, sur les maladies rares

2 000

RENCONTRES AVEC LES ACTEURS DE LA RECHERCHE ET DU SOIN DANS TOUTE LA FRANCE

450

PROFESSIONNELS DES MALADIES RARES RÉUNIS À L'OCCASION DE 3 COLLOQUES NATIONAUX

RENCONTRE

Le Pr Frédéric Gottrand
est professeur des universités à l'université Lille 2 et praticien hospitalier, responsable du service de gastroentérologie pédiatrique et coordonnateur du centre de référence des affections congénitales et malformatives de l'œsophage (CRACMO), au CHRU de Lille, hôpital Jeanne de Flandre

J'ai senti en particulier dans la "mise en lien" un vrai souci d'aider, une vraie activité et une vraie volonté de s'impliquer concrètement.

Mon premier contact avec la Fondation a été assez formel, quand sa directrice est venue la présenter au directeur général du CHRU de Lille, en septembre 2012. Très vite après, le responsable régional de l'inter-région Nord-Ouest s'est présenté à mon équipe. Il y a eu une application très rapide entre l'annonce de son arrivée et la mise en place opérationnelle très concrète qui m'a impressionné par son efficacité et sa rapidité ; et aussi, ce à quoi j'ai été très sensible, le fait qu'il se soit intéressé à toutes les parties de notre activité. J'ai une idée très positive de la Fondation maladies rares, un nouvel acteur proche de la réalité du terrain. Son action de mise en lien, sa très forte réactivité, ainsi que les informations sur l'environnement maladies rares qu'elle nous apporte facilitent fortement nos activités.

RENCONTRE

Le Dr Guy Lenaers
est directeur de recherche CNRS à l'institut des neurosciences de Montpellier et représentant élu des enseignants, chercheurs et enseignants-chercheurs au Conseil d'administration de la Fondation maladies rares

Dès le premier contact j'ai découvert une dimension ambitieuse, plurielle, ubiquitaire, située au-dessus des "querelles de clochers".

J'ai découvert une fondation avec une volonté de rassembler et de colliger les informations clé sur les maladies rares : les acteurs médicaux et de la recherche, les partenaires publics, privés et associatifs, les appels à projets, les sources de financements, les expertises et technologies nationales et les cohortes de patients. Mais aussi une volonté de les communiquer localement, par ses responsables régionaux, à toute la communauté impliquée dans la recherche sur les maladies rares. Séduit par le concept ubiquitaire et dynamique de cette entreprise, j'ai souhaité me joindre à cet élan, en me faisant écho de la voix du monde de la recherche sur les maladies rares, dans lequel je suis plongé depuis 15 ans. Je suis ravi d'avoir été élu par mes pairs au Conseil d'administration et souhaite, pour les années à venir, apporter ma contribution active aux objectifs de la Fondation.

RENCONTRE

Le Dr Nathalie Coulon
est maître de conférences des universités en psychologie du développement à l'université Lille 3

Ce qui a été vraiment facilitateur, c'est le positionnement de la Fondation maladies rares entre les deux équipes, avec des cultures, des façons de parler différentes.

J'ai connu la Fondation lors de la publication de son premier appel à projets en sciences humaines et sociales fin 2012. J'avais été sollicitée par le Pr Frédéric Gottrand qui cherchait à identifier un chercheur susceptible de porter avec lui un travail collaboratif. Le fait que le responsable régional de la Fondation maladies rares ait proposé de me mettre en lien avec l'équipe du Pr Gottrand m'a paru extrêmement facilitateur. Je n'avais qu'une connaissance très limitée de l'activité de soin à l'hôpital, voire une connaissance inexistante dans le domaine des maladies rares. Je n'avais donc jamais travaillé directement avec ces équipes et je sais que nous n'avons pas forcément les mêmes cultures au niveau de la recherche. La Fondation avait une vision très claire de l'articulation envisageable entre nos deux disciplines. Sans son intervention, nous ne serions pas allés plus loin.

Le Pr Daniel Aberdam
est directeur de recherche Inserm au sein de l'UMR_S Inserm 976 à l'hôpital Saint-Louis à Paris

L'équipe de la Fondation maladies rares a montré un grand dynamisme et m'a aidé à ouvrir des portes.

Retrouvez l'intégralité du témoignage du Pr Aberdam sur **fondation-maladiesrares.org**

Comprendre les maladies rares

LA FONDATION MALADIES RARES ACCOMPAGNE AU QUOTIDIEN LES CHERCHEURS EN LEUR FACILITANT L'ACCÈS À DES RESSOURCES, DES TECHNOLOGIES ET DES COMPÉTENCES COMPLÉMENTAIRES

PRÈS DE 100 PROJETS SOUTENUS POUR COMPRENDRE LES MALADIES RARES

La Fondation maladies rares a vocation à soutenir les activités de recherche pour **mieux comprendre les maladies rares.**

• FACILITER L'ACCÈS AUX TECHNOLOGIES ET AUX RESSOURCES INDISPENSABLES

La Fondation maladies rares **soutient des projets de recherche sur toutes les maladies rares** sur la base d'appels à projets lancés auprès de la communauté médicale et scientifique. Partant des besoins exprimés par cette communauté et par celle des malades, le Conseil d'administration et le Conseil scientifique de la Fondation ont défini une politique active d'appels à projets.

Ce sont près de **100 projets soutenus pour :**

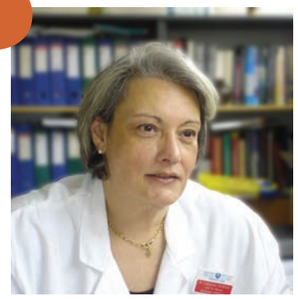
- **identifier les gènes** impliqués dans les maladies grâce au séquençage à haut débit ;
- **élucider les mécanismes** des maladies grâce à la création et l'exploration de modèles, en vue d'identifier des candidats médicaments.

Dans le cadre de ses appels à projets, la Fondation établit des accords avec des **plateformes technologiques d'excellence,** publiques et privées, afin de permettre aux équipes qu'elle soutient d'avoir accès à des technologies de pointe et aux compétences associées, dans les meilleures conditions.

Afin de **clarifier le paysage des financements** disponibles pour la recherche sur les maladies rares, la Fondation a mis en ligne **un portail unique,** développé en collaboration avec l'Agence nationale de la recherche et la Direction générale de l'offre de soins du ministère de la Santé. C'est la première fois qu'une seule source centralise et consolide régulièrement les principaux programmes publics nationaux et les financements proposés par la Fondation maladies rares. Le portail bénéficie d'un enrichissement régulier d'informations sur d'autres types de programmes, qu'ils soient institutionnels, associatifs ou privés, dans un cadre national, européen et international.

@ Retrouvez le portail sur **fondation-maladiesrares.org**

ENTRETIEN



Le Pr Catherine Boileau est professeur des universités à l'université Paris Diderot et praticien hospitalier, responsable du département de génétique à l'hôpital Bichat, responsable d'une équipe de recherche Inserm et **présidente du Conseil scientifique de la Fondation maladies rares**

Quel est votre regard sur la recherche dans le domaine des maladies rares en France ?
Je pense que nous avons en France une culture médicale et scientifique qui permet l'originalité et la qualité, notamment dans la formation des acteurs médicaux et scientifiques. Nous avons une authentique richesse d'acteurs, d'observations médicales, de collaborations, malgré bien sûr des rivalités. Dans le domaine des maladies rares, nous avons une force : l'habitude de travailler ensemble. Cette culture est vraiment une très grande richesse, comme le montrent les très beaux résultats obtenus. A côté de cette excellence en termes qualitatifs, il y a certainement un problème de fond qui est un défaut de ressources et une perte de vitesse au niveau de la sensibilisation des décideurs. L'énorme travail réalisé par la Fondation a besoin d'être relayé par des financements. Nous voyons bien à travers les différents appels d'offres que nous ne répondons pas complètement aux besoins : non pas en terme d'axes de recherche proposés, mais en terme de volume de ce qui peut être financé.

Comment la politique scientifique de la Fondation est-elle articulée et à quelle ambition répond-elle ?
À la Fondation il y a un dialogue établi entre le Conseil scientifique, le Conseil d'administration et l'équipe de direction, un dialogue très ouvert, très libre, d'échange d'idées, respectueux des uns et des autres, qui nourrit la réflexion. Les axes scientifiques qui sont déjà en place sont nés de cette réflexion, tant sur le fond que sur la forme, et finalement nous continuons à avancer dans le cheminement de la politique scientifique. Le rôle du Conseil scientifique dans le positionnement de cette politique et dans la définition des domaines d'intervention s'inscrit à travers deux dimensions : la dimension "feuille de route" qui existe déjà, et qui est le quotidien du Conseil scientifique et une dimension de veille scientifique et technologique, de prédiction à moyen-long terme, d'alerte par rapport à des domaines qui auraient besoin d'être couverts. C'est la diversité des horizons auxquels appartiennent les membres du Conseil qui donne la richesse de la réflexion scientifique.

Comment les résultats des projets soutenus pourront-ils avoir un impact sur le diagnostic, le traitement, la prise en charge des patients ?
Par définition même, ce que fait la Fondation c'est véritablement soutenir une recherche, à tous ses niveaux et sous toutes ses formes, qui est centrée sur le malade et dont la finalité est le malade. Je ne vois pas une action de la Fondation qui n'ait pas pour but le retour au malade. Ce retour peut être quasiment immédiat dans le cas des sciences humaines et sociales, où l'on peut apporter une modification des pratiques des professionnels ; la retombée de l'identification d'un nouveau gène de maladie est très rapide car cela permet de passer au diagnostic dans de brefs délais. D'autres types de recherches n'ont pas une retombée immédiate mais leur finalité est bien de trouver des molécules prometteuses pour obtenir de nouveaux médicaments.

NOTRE SOUTIEN AUX PROJETS DE RECHERCHE POUR COMPRENDRE LES MALADIES RARES

• IDENTIFIER LES GÈNES IMPLIQUÉS DANS LES MALADIES

4 APPELS À PROJETS LANCÉS	**153** PROJETS REÇUS	**77** PROJETS SOUTENUS	**1,1** MILLION D'€ ATTRIBUÉ

+

• ÉLUCIDER LES MÉCANISMES DES MALADIES

1 APPEL À PROJETS LANCÉ	**60** PROJETS REÇUS	**18** PROJETS SOUTENUS	**0,65** MILLION D'€ ATTRIBUÉ

=

• COMPRENDRE LES MALADIES RARES

5 APPELS À PROJETS LANCÉS	**213** PROJETS REÇUS	**95** PROJETS SOUTENUS	**1,75** MILLION D'€ ATTRIBUÉ *

* dont contribution de 0,56 million d'€ des partenaires Centre National de Génotypage et Phenomin

Le Dr Jean-Baptiste Rivière est maître de conférences des universités à l'université de Bourgogne et praticien hospitalier au laboratoire de génétique moléculaire de l'hôpital de Dijon

Nous nous sommes rapprochés de la Fondation maladies rares pour financer un projet de séquençage de nouvelle génération.

Le Dr Sabine Bailly est directeur de recherche Inserm au sein d'une unité mixte CEA / Inserm / université de Grenoble

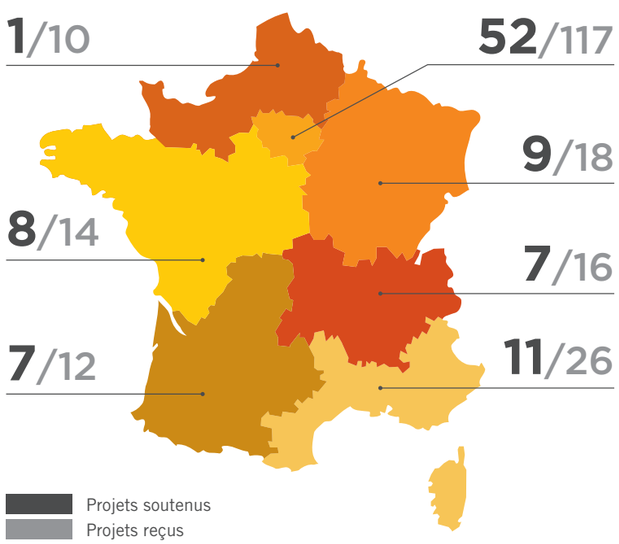
La Fondation a lancé des appels à projets en ciblant différentes approches qui peuvent nous aider à la compréhension des mécanismes moléculaires de ces pathologies rares.

Le Dr Jean-François Deleuze est directeur général du Centre National de Génotypage (institut de génomique / CEA) à Evry

L'institut vient d'accomplir le séquençage d'environ 400 exomes dans le cadre d'un partenariat avec la Fondation maladies rares.

Retrouvez l'intégralité des témoignages du Dr Rivière, du Dr Bailly et du Dr Deleuze sur **fondation-maladiesrares.org**

Des projets dans toutes les inter-régions



150
EXPERTS BÉNÉVOLES POUR L'ÉVALUATION DES PROJETS

7
PLATEFORMES TECHNOLOGIQUES PARTENAIRES

Retrouvez l'annuaire des plateformes partenaires sur **fondation-maladiesrares.org**

• RECUEILLIR ET PARTAGER DES DONNÉES CLINIQUES ET BIOLOGIQUES POUR APPRENDRE DE CHAQUE MALADE

Des bases de données nationales et internationales permettent de **rassembler et de partager des informations sur les maladies rares, de suivre l'évolution des malades, d'améliorer l'offre de soin et de promouvoir la mise au point de nouveaux traitements.** Outils précieux pour comprendre ces maladies alors que les malades sont dispersés dans toute la France et dans le monde, ces bases de données doivent être développées dans le respect de la loi "Informatique et libertés" et de celles de bioéthique.

• FAVORISER LES BONNES PRATIQUES

La Fondation maladies rares est à l'initiative d'un guide de bonnes pratiques pour **le recueil des données personnelles** par les professionnels de santé. Rédigé par un groupe d'experts en collaboration avec des juristes, ce guide a été conçu dans le but d'aider les médecins qui créent des bases de données à le faire **en cohérence avec la législation en vigueur.**

• PARTAGER LES CONNAISSANCES

La Fondation apporte son soutien au **partage de connaissances** en développant et en mettant à disposition **une base de données répertoriant les variants génétiques rares** dans le but de faciliter le rapprochement entre variations génétiques et symptômes. La base sera enrichie par les données génomiques obtenues à partir des projets financés par la Fondation et par toute autre équipe de recherche qui souhaiterait partager ses données. Au plan national, la Fondation maladies rares participe au **comité de pilotage du projet de Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR),** projet lancé par le ministère de la Santé dans le but de disposer de données épidémiologiques robustes sur les maladies rares.

• INFORMER AU MIEUX LES MALADES

La Fondation est à l'origine de la création et du pilotage d'un groupe de travail chargé de rédiger un document commun au plan national visant à **informer les malades et recueillir leur consentement éclairé** lors d'examens génétiques.

RENCONTRE

Le Pr Damien Sanlaville
est professeur des universités à l'université Claude Bernard Lyon 1 et praticien hospitalier au sein du service de génétique des Hospices Civils de Lyon

Damien Sanlaville fait partie du groupe de travail national animé par la Fondation sur le consentement pour l'examen des caractéristiques génétiques

L'examen des caractéristiques génétiques fait partie de notre pratique quotidienne et les outils à notre disposition se développent de plus en plus. Il me semble extrêmement important qu'il y ait une information très claire des patients sur les techniques que nous utilisons et qu'il y ait une réflexion nationale avec une proposition de consentement qui tienne compte de ces évolutions.

La Fondation a été déterminante dans l'animation et la coordination du groupe de travail national sur le consentement.

Nous sommes arrivés à un document qui permet d'expliquer, de façon claire, les enjeux des examens génétiques qui sont proposés à l'heure actuelle et qui laisse la possibilité au patient de faire des choix. Ces choix concernent notamment l'interprétation des anomalies génétiques qu'on ne cherchait pas initialement ainsi que la conservation du prélèvement et son utilisation ultérieure, pour aider la recherche éventuellement.

Le Dr Laurent Pasquier est praticien hospitalier au sein du service de génétique clinique et du centre de référence maladies rares des anomalies du développement et syndromes malformatifs au CHU de Rennes

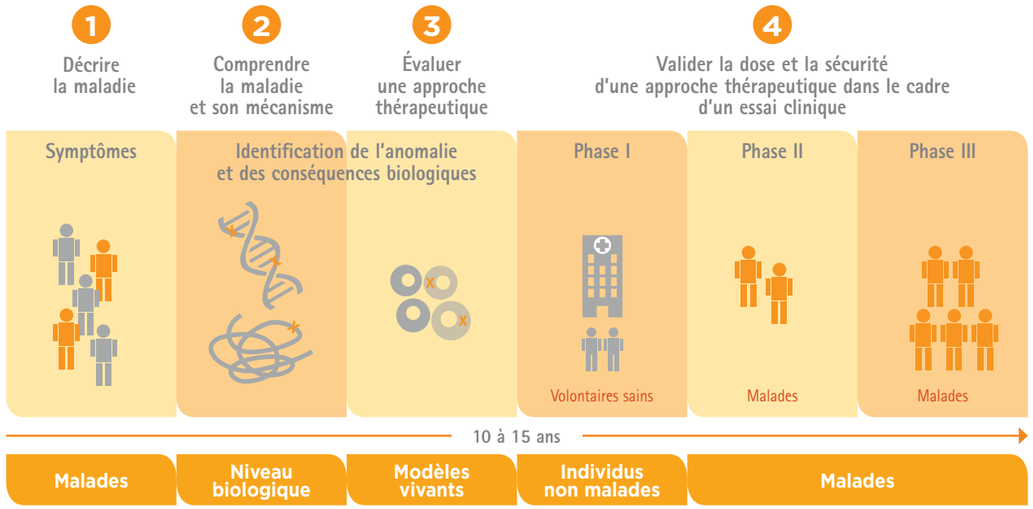
Laurent Pasquier fait partie du groupe de travail national animé par la Fondation sur le consentement pour l'examen des caractéristiques génétiques

Pour la communauté médicale, l'un des fondements de ce projet est de proposer aux généticiens un consentement unifié. Pour les patients, on espère bien sûr favoriser l'égalité de prise en charge.

Retrouvez l'intégralité du témoignage du Dr Pasquier sur **fondation-maladiesrares.org**

Développer de nouveaux traitements

LA FONDATION ACCOMPAGNE TOUTE ÉQUIPE DE RECHERCHE DANS SON PROJET DE DÉVELOPPEMENT THÉRAPEUTIQUE



NOTRE SOUTIEN AUX PROJETS DE RECHERCHE POUR DÉCOUVRIR DE NOUVELLES MOLÉCULES

1 PREMIER APPEL À PROJETS LANCÉ

15 LETTRES D'INTENTION PRÉSÉLECTIONNÉES

5 PLATEFORMES TECHNOLOGIQUES PARTENAIRES

La Fondation maladies rares contribue à **l'accélération du développement de nouveaux médicaments et dispositifs médicaux.** Il existe en effet une disproportion très marquée entre le nombre de maladies rares et le nombre de traitements disponibles : moins de 200 contre quelque 7 000 maladies rares connues.

• DÉTECTER DES MOLÉCULES QUI POURRAIENT DEVENIR DES MÉDICAMENTS

Dans le cadre de ses appels à projets, la Fondation maladies rares soutient des projets d'excellence dont le but est d'identifier, grâce au criblage moléculaire, de nouvelles molécules ayant **des possibilités de devenir de nouveaux médicaments.** Cette technologie "à haut débit" consiste à tester des bibliothèques de molécules pour identifier la ou les molécules qui pourraient être efficaces.

@ Retrouvez l'annuaire des plateformes partenaires sur **fondation-maladiesrares.org**

• ACCOMPAGNER TOUTE ÉQUIPE DANS SON PROJET DE DÉVELOPPEMENT THÉRAPEUTIQUE

Les responsables régionaux de la Fondation accompagnent les équipes de recherche dans la mise en oeuvre des étapes indispensables pour passer d'une hypothèse scientifique à un protocole de recherche visant à étudier l'efficacité et la sécurité d'une molécule chez des malades.

En fonction de la nature et du stade de maturité de son projet, **l'équipe de recherche est guidée vers des compétences indispensables** en matière de recherche, de propriété intellectuelle, de financement, d'aide à la mise en place d'essais cliniques à petits effectifs, de création d'entreprise, etc.
Dans un grand nombre de cas, **la Fondation accompagne activement le porteur de projet** sur toute la durée du projet, en faisant appel aux compétences internes ou à son réseau d'experts et de partenaires.

L'ACCOMPAGNEMENT DES ÉQUIPES DANS LEUR PROJET DE DÉVELOPPEMENT CLINIQUE

66 CANDIDATS MÉDICAMENTS

ET **4** DISPOSITIFS MÉDICAUX DÉTECTÉS

DONT **48** PROJETS ACTIVEMENT ACCOMPAGNÉS

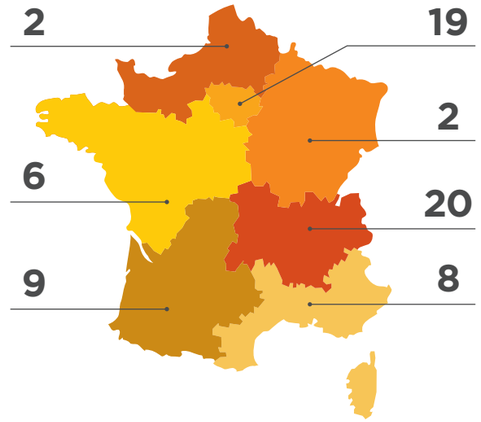
DONT **5** AUPRÈS D'INDUSTRIELS ET INVESTISSEURS

DONT **31** NOUVELLES MOLÉCULES

ET **35** MOLÉCULES EN REPOSITIONNEMENT

Note : une molécule déjà mise sur le marché ou en cours de développement avancé est dite en "repositionnement" lorsque l'on explore une utilisation thérapeutique nouvelle.

Des candidats médicaments détectés dans toutes les inter-régions



RENCONTRE

Le Dr Pascal Villa
Plateforme de Chimie Biologique Intégrative de Strasbourg (unité mixte de service CNRS-université de Strasbourg)

Nous sommes une plateforme de service ouverte à l'ensemble de la communauté scientifique. Nous prenons en charge des projets de criblage à différents stades de maturité, en particulier dans le domaine des maladies rares. Le criblage de molécules consiste à tester des collections de molécules synthétisées par les chimistes, des substances naturelles ou des extraits (de plantes, algues ou micro-organismes), sur des modèles biologiques qui sont des modèles expérimentaux des maladies. Lorsqu'ils sont actifs, ces composés sont les points de départ qui pourront devenir les futurs médicaments.

De nombreux modèles sont développés en collaboration avec les chercheurs grâce au soutien de la Fondation maladies rares.

Le Dr Fabrice Lejeune est chargé de recherche Inserm au sein de l'unité mixte de recherche 8161 CNRS à l'institut de biologie de Lille

Le soutien de la Fondation maladies rares va nous permettre d'aller beaucoup plus vite dans le test de molécules à potentiel thérapeutique.

@ Retrouvez l'intégralité du témoignage du Dr Lejeune sur **fondation-maladiesrares.org**

RENCONTRE

Le Dr Sylvain Briault est praticien hospitalier, responsable du service de génétique du CHR d'Orléans

Sylvain Briault s'intéresse au développement de molécules potentiellement thérapeutiques dans le syndrome de l'X-fragile, une maladie très handicapante dès l'enfance

L'apport majeur de la Fondation dans ce projet a été de nous aider dans le cheminement qui devrait, je l'espère, aboutir à un essai clinique. À la fois en terme d'aide quant aux spécificités de la règlementation du médicament orphelin avec l'Agence européenne du médicament et de structuration d'un éventuel essai clinique, avec les particularités d'une maladie rare. Cet apport est tout à fait complémentaire à celui fourni par les autres interlocuteurs que nous avons sur ce projet. Je crois que c'est cette complémentarité qui sera gage de notre succès.

La Fondation maladies rares a été en capacité de nous apporter de l'aide dans tout le processus qui comprend le développement, les essais cliniques et la désignation de médicament orphelin.

RENCONTRE

Le Dr Joëlle Micallef est maître de conférences des universités à Aix Marseille Université et praticien hospitalier en pharmacologie clinique au CHU de Marseille, hôpital de la Timone

Les services proposés par l'équipe d'Orphandev visent à aider les cliniciens et les chercheurs issus de la recherche fondamentale dans le domaine des maladies rares à mettre en place des essais cliniques : protocole de l'étude, choix des critères d'inclusion, choix des critères de jugement, choix de la dose, identification des partenaires, etc. Orphandev aide également à la mise en place très en amont d'une stratégie précise et optimale du recrutement. Orphandev apporte aussi des connaissances sur le processus de développement des médicaments et sur la constitution d'un dossier recevable par les agences règlementaires.

Orphandev bénéficie du rayonnement de la Fondation et du travail de proximité qu'elle mène en région, qui est très original et qui en fait sa force.

La plupart des chercheurs sont isolés et leurs besoins nombreux ; très peu ont connaissance des aspects pratiques du processus de développement d'un médicament. La Fondation et Orphandev sont capables de répondre ensemble à ces besoins. Notre collaboration est fructueuse et concerne principalement l'accompagnement à la désignation "médicament orphelin" et le montage des essais cliniques.

Le Pr Alain Taïeb est professeur des universités à l'université de Bordeaux et praticien hospitalier, responsable du service de dermatologie adulte et pédiatrique et coordonnateur du centre de référence des maladies rares de la peau, au CHU de Bordeaux

Nous bénéficions de l'aide de la Fondation pour accélérer le développement d'une molécule utilisable en clinique.

Le Pr Jamel Chelly est professeur des universités à l'université Paris Descartes et praticien hospitalier, directeur de l'équipe de recherche 'Génétique et physiopathologie des maladies neuro-développementales et neuromusculaires' à l'institut Cochin à Paris

Grâce à son expérience, la Fondation maladies rares peut apporter une contribution importante dans le contexte international.

Retrouvez l'intégralité des témoignages du Pr Taïeb et du Pr Chelly sur **fondation-maladiesrares.org**

• DÉVELOPPER DES COLLABORATIONS À L'ÉCHELLE INTERNATIONALE

La Fondation maladies rares est la seule structure nationale dédiée à l'accompagnement et au financement de la recherche sur l'ensemble des maladies rares. Elle est activement engagée dans le développement d'une politique européenne et internationale de recherche et d'amélioration de la prise en charge des maladies rares. Elle encourage les collaborations de recherche entre des équipes françaises et ses partenaires européens et internationaux :

- en informant sur les opportunités de soutien et de financements européens et internationaux ;
- en mettant en lien avec des partenaires académiques ou industriels d'autres pays qui apportent des ressources et des compétences complémentaires ;
- en valorisant le travail des équipes sur la scène internationale ;
- en sensibilisant sur les opportunités de participation aux réflexions collectives qui définissent les programmes de recherche européens et internationaux.

La recherche dans le domaine des maladies rares ne peut s'envisager uniquement à l'échelle nationale, du fait de la dispersion de l'expertise scientifique et du faible nombre de patients, ainsi que de la nécessité d'appréhender de nouvelles formes de recherches pluridisciplinaires.

Être représenté au sein d'initiatives internationales est fondamental. Grâce à sa participation à des réseaux et consortiums internationaux, la Fondation a accès à un nombre important de contacts dans le domaine des maladies rares. Ces contacts sont présents sur tous les continents et regroupent des organisations de recherche, des universités, des centres cliniques, des industries, des PME, des institutionnels, des agences gouvernementales ainsi que des associations de malades.

Sur délégation de l'Inserm, en 2013, la Fondation a pris en charge la coordination du consortium ERA-NET "E-Rare 2", qui fédère 15 ministères et agences de financement nationales de 15 pays, afin de soutenir des projets de recherche sur les maladies rares à l'échelle européenne. Depuis 2007, le consortium lance des appels à projets transnationaux dont le dernier, en cours, dédié aux approches thérapeutiques innovantes pour les maladies rares, est doté d'un budget de 13 millions d'€ dont 2 millions pour la France, apportés par l'Agence nationale de la recherche. Ce projet a reçu un financement du 7ème programme-cadre de l'Union européenne pour la recherche et le développement technologique (projet n° 266608).

La Fondation est membre de RD-CONNECT, un projet d'infrastructure mondiale unique qui relie bases de données, registres et biobanques utilisés dans la recherche sur les maladies rares en un seul centre de ressources pour les chercheurs du monde entier. Le projet réunit 27 organisations et 17 partenaires associés de 18 pays d'Europe, Asie, Amérique du Nord et Océanie. La Fondation est chargée d'étudier l'impact des outils développés et de s'assurer qu'ils répondent aux attentes de la communauté maladies rares. Ce projet a reçu un financement du 7ème programme-cadre de l'Union européenne pour la recherche et le développement technologique (projet n° 305444).

La Fondation participe aux travaux du Consortium international de recherche sur les maladies rares (IRDiRC), dont les 38 membres sont des organisations ou agences de financement investissant un minimum de 10 millions de $ sur 5 ans dans des projets et programmes de recherche contribuant aux objectifs d'IRDiRC, ainsi que trois associations de patients.

Les 2 objectifs principaux du consortium d'ici 2020 sont de développer :

- 200 nouvelles thérapies ;
- les moyens de diagnostiquer la plupart de maladies rares.

En 2013, la Fondation a développé un mode original de collaboration avec l'Académie des sciences pour le monde en développement (TWAS), en lançant un appel à projets pilote international pour rapprocher des équipes basées dans les pays émergents et des équipes françaises. 90 équipes, dont 29 françaises, 39 d'Afrique du Nord, 18 du Moyen Orient et 4 d'autres pays, s'intéressant à un très large éventail de groupes de maladies rares, se sont positionnées autour de 19 projets collaboratifs. Un comité composé de 17 experts a sélectionné le projet lauréat au premier trimestre 2014.

Améliorer le parcours de vie des personnes malades

LA FONDATION SOUTIENT L'ÉTUDE DES RÉPERCUSSIONS PSYCHOLOGIQUES ET SOCIALES DES MALADIES RARES ET CONTRIBUE AUX POLITIQUES NATIONALES DE RECHERCHE ET DE SOIN

2
APPELS À PROJETS LANCÉS AVEC LE SOUTIEN DE

CNSA
Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie

Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE
MINISTÈRE DES AFFAIRES SOCIALES ET DE LA SANTÉ

• SOUTENIR LA RECHERCHE EN SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES DANS LES MALADIES RARES

L'étude des sciences humaines et sociales dans le champ des maladies rares est indispensable **pour mieux évaluer les répercussions de la maladie sur le plan individuel, familial et sociétal afin d'adapter la prise en charge des malades au décours du parcours de soin et de leur vie quotidienne.**

La recherche en sciences humaines et sociales dans les maladies rares a, dans ce contexte, été définie comme l'une des priorités du 2ème Plan National Maladies Rares 2011-2014 et la Fondation s'est engagée et investie afin de porter cette mission et développer ce champ de recherche.
Les connaissances actuelles sur le parcours de vie des personnes atteintes d'une maladie rare et de leur entourage sont limitées.
Très peu de travaux de recherche s'intéressent aux conditions d'accès au diagnostic et aux modalités de prise en charge et d'accompagnement d'une personne atteinte de maladie rare.

La Fondation incite les collaborations entre chercheurs en sciences humaines et sociales, professionnels de santé au sein des centres de référence maladies rares, professionnels de l'accompagnement social et médico-social et associations de malades.
Ainsi, elle amène ces acteurs à s'interroger sur les conséquences des restrictions d'activité dans la vie de la personne atteinte de maladie rare et à analyser les pratiques de prise en charge existantes dans une perspective d'amélioration du parcours de vie de la personne malade.

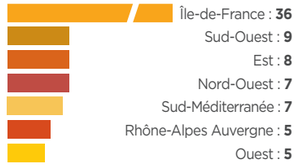
La Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie et la Direction générale de la santé ont soutenu financièrement deux appels à projets de recherche en sciences humaines et sociales appliquée au domaine des maladies rares, mis en place par la Fondation, pour favoriser des études observationnelles et interventionnelles s'intéressant aux trois axes thématiques suivants :

- le parcours de soin et de vie : la recherche du diagnostic, l'annonce de la maladie, le handicap, le traitement médical et l'accompagnement de la personne malade et de son entourage ;
- l'émergence des nouvelles technologies en génétique : conséquences sur l'information, la protection juridique, les nouvelles pratiques et les coûts de prise en charge des personnes malades ;
- le parcours éducatif, social et professionnel des personnes atteintes de maladie rare.

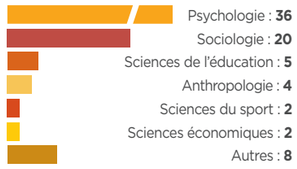
APPEL À PROJETS 2012

77
LETTRES D'INTENTION REÇUES

DES PROJETS DANS TOUTES LES INTER-RÉGIONS...



... DANS DIVERSES DISCIPLINES DES SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES



37
DOSSIERS PRÉSÉLECTIONNÉS

188
ÉQUIPES MOBILISÉES DANS TOUTE LA FRANCE

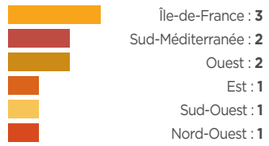
38
ASSOCIATIONS DE MALADES PARTENAIRES

88
EXPERTS BÉNÉVOLES POUR L'ÉVALUATION DES PROJETS

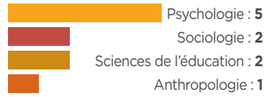
10
PROJETS LAURÉATS

643
K€ ATTRIBUÉS

PROJETS PAR INTER-RÉGIONS



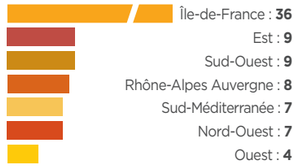
PROJETS PAR DISCIPLINE



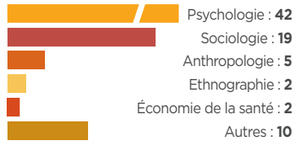
APPEL À PROJETS 2013

80
LETTRES D'INTENTION REÇUES

DES PROJETS DANS TOUTES LES INTER-RÉGIONS...



... DANS DIVERSES DISCIPLINES DES SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES



20
DOSSIERS PRÉSÉLECTIONNÉS

257
ÉQUIPES MOBILISÉES DANS TOUTE LA FRANCE

61
ASSOCIATIONS DE MALADES PARTENAIRES

53
EXPERTS BÉNÉVOLES POUR L'ÉVALUATION DES PROJETS

mai 2014
PUBLICATION DES RÉSULTATS

APPEL À PROJETS 2014

LANCEMENT PRÉVU EN SEPTEMBRE
2014

ENTRETIEN

Le Dr Annick Martin
est directrice scientifique adjointe de la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (CNSA)

Quels sont les besoins spécifiques en matière de recherche en sciences humaines et sociales qui ont conduit au lancement d'un appel à projets conjoint de la Fondation maladies rares avec la CNSA ?

Trop peu de travaux scientifiques abordent la problématique des handicaps liés spécifiquement aux maladies rares.
Des approches scientifiques sur les conséquences individuelles et sociales sont très utiles. Ce partenariat avec la Fondation maladies rares pour lancer un appel à projets conjoint a pour objectif d'apporter un éclairage sur ces champs de recherche.
Les études proposées doivent mettre en avant la spécificité des maladies rares.

Quel bénéfice est attendu dans le domaine des maladies rares par la recherche soutenue en sciences humaines et sociales ?

Les travaux doivent être au plus près des questionnements et problématiques des patients et leur famille.
Ces connaissances sont importantes en termes de santé publique pour aider à apporter une réponse adaptée aux attentes des malades.

RENCONTRE

Le Dr Séverine Colinet
est maître de conférences des universités en sciences de l'éducation à l'université de Cergy-Pontoise

Le Dr Federico Di Rocco
est praticien hospitalier au sein du service de neurochirurgie et co-coordonnateur du centre de référence des dysostoses craniofaciales à l'hôpital Necker

En 2013, leur projet collaboratif a reçu un financement de la Fondation maladies rares dans le cadre de l'appel à projets "Sciences humaines et sociales & maladies rares".

Dr Federico Di Rocco : la thématique de notre recherche porte sur l'annonce du diagnostic d'une maladie rare, plus spécifiquement l'annonce de craniosténose. Il s'agit d'une malformation craniofaciale diagnostiquée souvent à la naissance ou dans la petite enfance qui va retentir sur le couple parental, sur la fratrie et sur l'enfant évidemment.

Dr Séverine Colinet : ce projet porte l'ambition de travailler sur les conséquences de l'annonce diagnostique et son appropriation aux différentes phases du parcours des patients : pendant l'enfance, l'adolescence et à l'âge adulte. Cette recherche va également permettre de mieux comprendre le vécu de cette annonce pour l'entourage.

Les retombées de ce projet seront très importantes et immédiates sur la qualité de la prise en charge des malades et de leur famille.

Le Pr Amaria Baghdadli
est professeur des universités à l'université de Montpellier et praticien hospitalier au sein du département de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent au CHRU de Montpellier

Amaria Baghdadli est membre du groupe de travail « Sciences humaines et sociales & maladies rares » de la Fondation maladies rares

C'est de la recherche transdisciplinaire que viendront les plus gros progrès thérapeutiques.

Le Dr Virginie Postal - Le Dorse
est maître de conférences des universités à l'université de Bordeaux et directrice du département de psychologie

En 2013, son projet collaboratif a reçu un financement de la Fondation maladies rares dans le cadre de l'appel à projet "Sciences humaines et sociales & maladies rares"

Les résultats du projet auront un impact dans l'amélioration de la prise en charge des patients.

@ Retrouvez l'intégralité des témoignages du Pr Baghdadli et du Dr Postal - Le Dorse sur **fondation-maladiesrares.org**

• CONTRIBUER À LA POLITIQUE NATIONALE SUR LES MALADIES RARES

Le 1er Plan National Maladies Rares 2005-2008 a permis des avancées significatives notamment pour l'accès au diagnostic et à la prise en charge des personnes malades, avec la mise en place de centres de référence et de centres de compétences.
Le 2ème Plan National Maladies Rares 2011-2014, dans la continuité du premier plan, a pour objectif de soutenir trois axes stratégiques :

- améliorer la qualité de la prise en charge du patient ;
- développer la recherche sur les maladies rares ;
- amplifier les coopérations européennes et internationales.

La création de la Fondation maladies rares est intervenue dans le cadre du 2ème axe dédié à la recherche. En deux années d'existence, la Fondation a su stimuler la recherche sur les maladies rares, gagner la confiance des chercheurs et médecins et être reconnue comme un nouvel acteur du pilotage du Plan National Maladies Rares.

Riche de son expérience de terrain, elle contribue aux réflexions au sein de nombreux comités amenés à définir les lignes directrices nationales en matière de recherche, de collecte de données de santé, de politique nationale de santé publique et de politique européenne.

RENCONTRE

Le Pr Sabine Sarnacki
est vice-présidente "Santé" du 2ème Plan National Maladies Rares

Depuis sa création, il y a deux ans, la Fondation est devenue un acteur majeur pour accompagner les centres de référence dans leurs projets de recherche.

La création en particulier d'appels à projets dans le champ des sciences humaines et sociales et pour le développement de réseaux de soins avec les pays en voie de développement a comblé un manque important afin que les centres de référence puissent remplir leurs missions dans ces domaines peu soutenus jusque lors. Grâce aux liens naturels et privilégiés qu'elle a su nouer avec ses partenaires publics et privés, institutionnels et industriels, elle a permis de faire avancer de nombreux programmes de recherche à visée thérapeutique.
Très impliquée dans le comité de suivi du 2ème Plan National Maladies Rares comme dans les principaux groupes spécifiques de travail nationaux dédiés à la recherche, au soin et à la coopération européenne et internationale, la Fondation est devenue un interlocuteur de choix sur lequel les équipes de terrain peuvent s'appuyer.

RENCONTRE

Le Pr Hélène Dollfus
est vice-présidente "Recherche" du 2ème Plan National Maladies Rares

La Fondation maladies rares est l'action phare de l'axe recherche du 2ème Plan National Maladies Rares.

Très rapidement impulsée, la Fondation est devenue un catalyseur incontournable pour tous les acteurs de la recherche sur les maladies rares.
L'implication de la Fondation dans de nombreux domaines, tels que les sciences humaines et sociales, la détection de preuves de concept ou encore la coordination de projets de séquençage nouvelle génération, est majeure. La Fondation est ainsi devenue un interlocuteur de premier plan pour de très nombreuses équipes sur tout le territoire.

PARTENAIRES ET DONATEURS

S'engager à nos côtés

LA PÉRENNITÉ DES ACTIONS DE LA FONDATION MALADIES RARES REPOSE SUR LE SOUTIEN DE MÉCÈNES ET DE PARTENAIRES PUBLICS ET PRIVÉS

POURQUOI SOUTENIR LA FONDATION MALADIES RARES ?

Les maladies rares constituent **un enjeu majeur de santé publique.** Elles sont aussi **un défi pour la recherche,** pour laquelle la France est un pays pionnier. Les maladies rares représentent aussi un important "vivier" de découvertes scientifiques, dont les retombées profitent également à la lutte contre les maladies plus fréquentes.

La Fondation soutient la recherche pour contribuer à **comprendre** les maladies rares, à **développer** de nouveaux traitements et à **améliorer** le parcours de vie des personnes malades.

Structure unique qui rassemble des médecins, des chercheurs et des associations de malades, la Fondation intervient **en réponse aux besoins** de ces acteurs, au niveau régional et national, avec des collaborations consolidées en Europe et à l'international.

COMMENT SOUTENIR LA FONDATION MALADIES RARES ?

La Fondation maladies rares est une fondation de coopération scientifique. A ce titre elle est habilitée à recevoir **les dons des entreprises et des particuliers** dans le cadre du régime fiscal favorable du mécénat, qui prévoit des **réductions d'impôts.**

- *Pour les entreprises :*
  60% du don, dans la limite de 0,5% du chiffre d'affaires.

- *Pour les particuliers :*
  66% du don, dans la limite de 20% du revenu imposable ;
  75% du don, dans la limite de 50 000 € dans le cadre de l'ISF.

La Fondation est également habilitée à recevoir **les legs, donations et assurances-vie** exempts de droits de succession.

En faisant un don, vous pouvez concourir au développement de **l'ensemble des actions de la Fondation.**

Vous pouvez aussi choisir de **soutenir une action ou un programme de recherche spécifique,** d'apporter un bien ou un service ("mécénat en nature") ou de mettre à disposition des moyens humains ("mécénat de compétences").

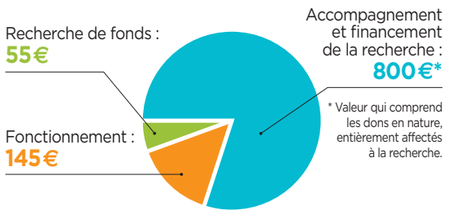
UN ENJEU MAJEUR DE SANTÉ PUBLIQUE

- **1** personne sur **20** concernée ;
- **3** millions de Français ;
- **7 000** maladies rares recensées ;
- **2%** seulement des maladies rares bénéficient d'un traitement spécifique ;
- **80%** des maladies ont une origine génétique ; le gène en cause est inconnu dans **1** cas sur **2**.

QUELS BÉNÉFICES POUR UNE ENTREPRISE PARTENAIRE ?

- Un **engagement citoyen** pour la défense de l'équité d'accès à un diagnostic, à un traitement ou à un accompagnement spécifique de la maladie
- Un **soutien à l'innovation** et aux partenariats publics-privés, facteur clé de succès
- Une cause commune de **motivation** des collaborateurs de l'entreprise
- La facilitation de l'**exercice professionnel** des personnes malades et de leurs aidants

POUR 1 000 € REÇUS EN 2013 :



Ils nous soutiennent et nous les en remercions

- **Les acteurs institutionnels et les entreprises du médicament qui nous ont fait confiance** et qui contribuent à faire face aux défis de la recherche sur les maladies rares grâce à leur soutien moral et financier.

Acteurs institutionnels

Entreprises du médicament

- **Les membres des 2 groupes de travail que nous avons constitués avec les acteurs du monde de l'entreprise.**

Le "Groupe d'impulsion des industriels du médicament" : créé en décembre 2012, ce groupe est un lieu de confrontation et de proposition autour de trois thèmes d'intérêt majeur pour les maladies rares : politiques nationales ; données économiques ; bases de données et registres.

Le "Groupe des entrepreneurs", composé de :
M. Patrick Atzel - Arthur Andersen Alumni ; Senior Advisor, Capital Partner ;
M. Eric Bompard - Fondateur et PDG de Eric Bompard ;
Dr Marc Broucqsault - Président du groupe Altao ;
M. Lionel Farcy - Responsable du département Associations & Fondations, Banque Neuflize OBC ;
M. Cyril Maury - Président du fonds de dotation Après Demain ;
M. Olivier Tréhu - Directeur commercial, Roxel.

Lancé en octobre 2013, ce groupe apporte le regard expérimenté d'entrepreneurs et de dirigeants d'entreprise, issus principalement de secteurs hors santé, sur la Fondation et ses activités.

- **Les 268 donateurs individuels touchés** par la cause des maladies rares, qui nous ont adressé leur soutien.

"

Mme Samantha Parker
est la directrice des affaires externes et des partenariats maladies rares du laboratoire Orphan Europe

Il n'existe aucune autre structure comparable à la Fondation maladies rares, à savoir avec une approche globale et un lien entre la recherche, les médicaments, les familles.

Le Dr Antoine Ferry
est le président du laboratoire CTRS et membre du «Groupe d'impulsion des industriels du médicament»

Il existe au sein de la Fondation maladies rares une dynamique persistante et permanente qui m'impressionne. La mixité des acteurs qui la compose facilite le discours et les échanges. Elle fédère une véritable communauté d'esprit.

Le "Groupe des entrepreneurs"

Nous accompagnons avec enthousiasme la Fondation maladies rares et apprécions, au fil des rencontres, la réactivité dans la prise en compte de nos recommandations.
La Fondation est une structure jeune et dynamique, qui porte un grand projet original, auquel bon nombre d'entreprises pourront être sensibles.

"

Sans eux rien ne serait possible.
Nous les en remercions sincèrement.
Rejoignez-les, rejoignez-nous !

03

LE RAPPORT FINANCIER

II Le mot de la trésorière
II Les comptes annuels
V Le compte d'emploi des ressources
VII Le rapport du commissaire aux comptes

Le mot de la trésorière

LA FONDATION MALADIES RARES A ÉTÉ CRÉÉE EN FÉVRIER 2012 POUR COORDONNER ET ACCOMPAGNER LA RECHERCHE INSUFFISAMMENT FINANCÉE DANS LE DOMAINE DES MALADIES RARES. IL S'AGIT D'UNE JEUNE FONDATION DONT LE DYNAMISME A DÉJÀ PERMIS UN GRAND NOMBRE DE RÉALISATIONS.

Les comptes qui vous sont présentés retracent l'activité de la Fondation dans les grandes missions qui lui ont été confiées. Conformément à la règlementation en vigueur pour les fondations, ces comptes ont été contrôlés par un commissaire aux comptes.

Les fonds qui sont confiés à la Fondation sont gérés en toute transparence et dans un souci d'efficacité au profit de toutes les maladies rares et de tous les malades.

Nous avons besoin du soutien de tous pour relever les défis ambitieux que nous nous sommes fixés et permettre à la Fondation de rester aussi énergique que performante.

Dr Marie-Geneviève Mattei

Trésorière de la Fondation maladies rares

Les comptes annuels

BILAN

Actif (en €)	31/12/2013	31/12/2012
Investissements nets	55 955	20 854
Investissements bruts	*68 495*	*23 947*
Amortissements	*(12 540)*	*(3 093)*
Créances à recevoir	2 685 180	1 840 716
Compte de placement	2 049 167	2 000 000
Liquidités	2 344 327	1 010 735
Charges constatées d'avance	3 555	1 829
TOTAL ACTIF	**7 138 183**	**4 874 134**

Passif (en €)	31/12/2013	31/12/2012
Dotation Initiale (non consomptible)	1 000 000	1 000 000
Réserves	1 889 754	-
Fonds dédiés sur collecte	-	-
Dettes fournisseurs	1 596 338	27 515
Dettes sociales	167 202	124 050
Dettes fiscales	20 144	17 815
Produits constatés d'avance	465 000	-
Résultat de l'exercice	1 999 745	3 704 754
TOTAL PASSIF	**7 138 183**	**4 874 134**

COMPTE DE RÉSULTAT

En €	31/12/2013	31/12/2012
Reprises sur provisions et amortissements, transferts de charges	1 815 000	-
Autres produits	3 608 933	4 421 708
Produits d'exploitation	**5 423 933**	**4 421 708**
Autres achats et charges externes	2 321 674	361 964
Impôts, taxes et versements assimilés	80 537	25 063
Salaires et traitements	750 864	266 257
Charges sociales	338 031	114 426
Dotations d'exploitation sur immobilisations : dotations aux amortissements	9 447	3 093
Charges d'exploitation	**3 500 553**	**770 802**
Résultat d'exploitation	**1 923 380**	**3 650 906**
Autres intérêts et produits assimilés	84 045	58 528
Produits financiers	**84 045**	**58 528**
Charges financières	**-**	**-**
Résultat financier	**84 045**	**58 528**
Résultat courant avant impôts	**2 007 425**	**3 709 434**
Produits exceptionnels	**-**	**-**
Charges exceptionnelles	**-**	**-**
Résultat exceptionnel	**-**	**-**
Impôts sur les bénéfices	7 680	4 680
TOTAL DES PRODUITS	**5 507 978**	**4 480 236**
TOTAL DES CHARGES	**3 508 234**	**775 482**
RÉSULTAT DE L'EXERCICE	**1 999 745**	**3 704 754**

Évaluation des contributions volontaires en nature (en €)		
Dons en nature	566 900	-
Produits des contributions volontaires en nature	**566 900**	**-**
Missions sociales	566 900	-
Charges des contributions volontaires en nature	**566 900**	**-**
RÉSULTAT DES CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES EN NATURE	**-**	**-**

ANNEXES AUX COMPTES 2012 ET 2013

• RÈGLES ET MÉTHODES COMPTABLES

Les conventions générales comptables ont été appliquées 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, 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. Les principales méthodes utilisées sont les suivantes.

Immobilisations corporelles

Les immobilisations corporelles sont évaluées à leur coût d'acquisition (prix d'achat et frais accessoires, hors frais d'acquisition des immobilisations) ou à leur coût de production. Les amortissements pour dépréciation sont calculés selon la durée de vie prévue. Les taux plus couramment pratiqués sont les suivants :

Site internet	20% linéaire
Matériel de bureau et informatique	33,33 % linéaire

Valeurs de placements

La valeur brute est constituée par le coût d'achat hors frais accessoires. Lorsque la valeur d'inventaire est inférieure à la valeur brute, une provision pour dépréciation est constituée du montant de la différence.

• VARIATION DES IMMOBILISATIONS

En €	Valeur brute au début de l'exercice 2012	Acquisitions, apports	Cessions	Valeur brute à la fin de l'exercice 2012
Autres postes d'immobilisations incorporelles	-	9 921	-	9 921
Total immobilisations incorporelles	**-**	**9 921**	**-**	**9 921**
Matériel de bureau, informatique, mobilier	-	14 026	-	14 026
Total immobilisations corporelles	**-**	**14 026**	**-**	**14 026**
TOTAL GÉNÉRAL	**-**	**23 947**	**-**	**23 947**

En €	Valeur brute au début de l'exercice 2013	Acquisitions, apports	Cessions	Valeur brute à la fin de l'exercice 2013
Autres postes d'immobilisations incorporelles	9 921	37 919	(1 723)	46 117
Total immobilisations incorporelles	**9 921**	**37 919**	**(1 723)**	**46 117**
Matériel de bureau, informatique, mobilier	14 026	8 352	-	22 378
Total immobilisations corporelles	**14 026**	**8 352**	**-**	**22 378**
TOTAL GÉNÉRAL	**23 947**	**46 271**	**(1 723)**	**68 495**

• VARIATION DES AMORTISSEMENTS

En €	Cumul au début de l'exercice 2012	Dotations	Reprises	Cumul à la fin de l'exercice 2013
Autres postes d'immobilisations incorporelles	-	1 501	-	1 501
Total immobilisations incorporelles	**-**	**1 501**	**-**	**1 501**
Matériel de bureau, informatique, mobilier	-	1 592	-	1 592
Total immobilisations corporelles	**-**	**1 592**	**-**	**1 592**
TOTAL GÉNÉRAL	**-**	**3 093**	**-**	**3 093**

En €	Cumul au début de l'exercice 2013	Dotations	Reprises	Cumul à la fin de l'exercice 2013
Autres postes d'immobilisations incorporelles	1 501	3 556	-	5 057
Total immobilisations incorporelles	**1 501**	**3 556**	**-**	**5 057**
Matériel de bureau, informatique, mobilier	1 592	5 891	-	7 483
Total immobilisations corporelles	**1 592**	**5 891**	**-**	**7 483**
TOTAL GÉNÉRAL	**3 093**	**9 447**	**-**	**12 540**

• CHARGES À PAYER

En €	31/12/2013	31/12/2012
Dettes fournisseurs comptes rattachés	**1 318 657**	**14 527**
Fournisseurs FNP	1 318 657	14 527
Dettes fiscales et sociales	**116 670**	**41 164**
Provision pour congés payés	62 691	15 196
Charges sur provisions pour congés payés	36 865	8 153
Provision pour IS	-	4 680
Formation continue	4 842	1 755
Taxes sur les salaires	12 272	11 380
TOTAL GÉNÉRAL	**1 435 328**	**55 691**

Le compte d'emploi des ressources

COMPTE D'EMPLOI DES RESSOURCES 2012

EMPLOIS (en €)	Emplois de 2012 Compte de résultat	Affectation par emplois des ressource collectées auprès du public utilisées sur 2012	**RESSOURCES (en €)**	Ressources collectées sur 2012 Compte de résultat	Suivi des ressources collectées auprès du public et utilisées sur 2012
			REPORT DES RESSOURCES COLLECTÉES AUPRÈS DU PUBLIC NON AFFECTÉES ET NON UTILISÉES EN DÉBUT D'EXERCICE		
1 - MISSIONS SOCIALES	**402 144**	**10 658**	**1 - RESSOURCES COLLECTÉES AUPRÈS DU PUBLIC**	**10 658**	**10 658**
1.1. Réalisées en France *- Actions réalisées directement* *- Versements à d'autres organismes agissant en France* 1.2. Réalisées à l'Etranger *- Actions réalisées directement* *- Versements à un organisme central ou d'autres organismes*	402 144 *402 144*	10 658 *10 658*	1.1. Dons et legs collectés *- Dons manuels non affectés* *- Dons manuels affectés* *- Legs et autres libéralités non affectés* *- Legs et autres libéralités affectés* 1.2. Autres produits liés à l'appel à la générosité du public	10 658 *10 658*	10 658 *10 658*
2 - FRAIS DE RECHERCHE DE FONDS 2.1. Frais d'appel à la générosité du public 2.2. Frais de recherche des autres fonds privés 2.3. Charges liées à la recherche de subventions et autres concours publics	**77 399** 77 399	- -	**2 - AUTRES FONDS PRIVÉS** **3 - SUBVENTIONS & AUTRES CONCOURS PUBLICS** **4 - AUTRES PRODUITS**	**279 014** **57 037** **4 133 528**	
3 - FRAIS DE FONCTIONNEMENT	**295 939**	-			
I - TOTAL DES EMPLOIS DE L'EXERCICE INSCRIT AU COMPTE DE RÉSULTAT	775 482		I - TOTAL DES RESSOURCES DE L'EXERCICE INSCRIT AU COMPTE DE RÉSULTAT	4 480 236	
II - DOTATIONS AUX PROVISIONS			II - REPRISES DES PROVISIONS		
III - ENGAGEMENTS A RÉALISER SUR RESSOURCES AFFECTÉES			III - REPORT DES RESSOURCES AFFECTÉES NON UTILISÉES DES EXERCICES ANTÉRIEURS		
			IV - VARIATION DES FONDS DÉDIÉS COLLECTÉS AUPRÈS DU PUBLIC		
IV - EXCÉDENT DE RESSOURCES DE L'EXERCICE	3 704 754		V - INSUFFISANCE DE RESSOURCES DE L'EXERCICE		
TOTAL GÉNÉRAL	**4 480 236**		**TOTAL GÉNÉRAL**	**4 480 236**	**10 658**
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		10 658	VI - Total des emplois financés par les ressources collectées auprès du public		
			SOLDE DES RESSOURCES COLLECTÉES AUPRÈS DU PUBLIC NON AFFECTÉES ET NON UTILISÉES EN FIN D'EXERCICE		

ÉVALUATION DES CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES EN NATURE (en €)

Nature du projet et caractéristiques	Montant initial	Fonds engagés au début de l'exercice	Utilisation au cours de l'exercice	Engagements à réaliser sur nouvelles ressources affectées	Fonds restant à engager en fin d'exercice
	-	-	-	1 815 000	1 815 000

COMPTE D'EMPLOI DES RESSOURCES 2013

EMPLOIS (en €)	Emplois de 2013 Compte de résultat	Affectation par emplois des ressources collectées auprès du public utilisées sur 2013	RESSOURCES (en €)	Ressources collectées sur 2013 Compte de résultat	Suivi des ressources collectées auprès du public et utilisées sur 2013
			REPORT DES RESSOURCES COLLECTÉES AUPRÈS DU PUBLIC NON AFFECTÉES ET NON UTILISÉES EN DÉBUT D'EXERCICE		
1 - MISSIONS SOCIALES	**2 673 045**	**30 639**	**1 - RESSOURCES COLLECTÉES AUPRÈS DU PUBLIC**	**30 639**	**30 639**
1.1. Réalisées en France *- Actions réalisées directement* *- Versements à d'autres organismes agissant en France* 1.2. Réalisées à l'Étranger *- Actions réalisées directement* *- Versements à un organisme central ou d'autres organismes*	2 673 045 *2 673 045*	30 369 *30 369*	1.1. Dons et legs collectés *- Dons manuels non affectés* *- Dons manuels affectés* *- Legs et autres libéralités non affectés* *- Legs et autres libéralités affectés* 1.2. Autres produits liés à l'appel à la générosité du public	30 639 *30 639*	30 639 *30 639*
2 - FRAIS DE RECHERCHE DE FONDS 2.1. Frais d'appel à la générosité du public 2.2. Frais de recherche des autres fonds privés 2.3. Charges liées à la recherche de subventions et autres concours publics	**217 507** 217 507	**-** -	**2 - AUTRES FONDS PRIVÉS** **3 - SUBVENTIONS & AUTRES CONCOURS PUBLICS** **4 - AUTRES PRODUITS**	**561 594** **42 037** **3 058 708**	
3 - FRAIS DE FONCTIONNEMENT	**617 682**	**-**			
I - TOTAL DES EMPLOIS DE L'EXERCICE INSCRIT AU COMPTE DE RÉSULTAT	3 508 234		I - TOTAL DES RESSOURCES DE L'EXERCICE INSCRIT AU COMPTE DE RÉSULTAT	3 692 978	
II - DOTATIONS AUX PROVISIONS			II - REPRISES DES PROVISIONS	1 815 000	
III - ENGAGEMENTS A RÉALISER SUR RESSOURCES AFFECTÉES			III - REPORT DES RESSOURCES AFFECTÉES NON UTILISÉES DES EXERCICES ANTÉRIEURS		
			IV - VARIATION DES FONDS DÉDIÉS COLLECTÉS AUPRÈS DU PUBLIC		
IV - EXCÉDENT DE RESSOURCES DE L'EXERCICE	1 999 745		V - INSUFFISANCE DE RESSOURCES DE L'EXERCICE		
TOTAL GÉNÉRAL	**5 507 978**		**TOTAL GÉNÉRAL**	**5 507 978**	**30 639**
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		30 639	VI - Total des emplois financés par les ressources collectées auprès du public		30 639
			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	566 900		Dons en nature	566 900	

TABLEAU DE SUIVI DES FONDS DÉDIÉS SUR RESSOURCES AFFECTÉES (en €)

Nature du projet et caractéristiques	Montant initial	Fonds engagés au début de l'exercice	Utilisation au cours de l'exercice	Engagements à réaliser sur nouvelles ressources affectées	Fonds restant à engager en fin d'exercice
	1 815 000	1 815 000	1 815 000	-	-

COMMENTAIRES SUR LE COMPTE D'EMPLOI DES RESSOURCES (CER)

• PRINCIPES GÉNÉRAUX D'ÉLABORATION DU CER

Le CER a été établi sur la base du règlement du comité de la règlementation comptable n° 2008-12 applicable à partir de l'exercice 2009. Le CER et ses annexes sont des documents indispensables à la transparence de l'information financière. Le total des emplois du CER correspond au total des charges du compte de résultat ; le total des ressources correspond au total des produits du compte de résultat.

• DÉFINITION DES MISSIONS SOCIALES

La mission de la Fondation maladies rares conformément à l'article 1 de ses statuts est de promouvoir et d'accélérer la recherche sur les maladies rares.

La mise en oeuvre de cette 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 : expertise, technologies, financements ;
- facilitation de 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.

L'ensemble des actions de la Fondation s'attache à contribuer à atteindre 3 objectifs majeurs :

- comprendre les maladies rares ;
- développer de nouveaux traitements ;
- améliorer le parcours de vie des personnes atteintes de maladies rares.

• PRINCIPES D'AFFECTATION DES EMPLOIS

1 - 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 pour la recherche sur un groupe spécifique de maladies, il est informé par courrier de la prise en compte de sa demande et sera également informé de l'action dédiée réalisée.

2 - Dépenses de personnels

Les activités de la responsable de l'accès aux ressources et compétences technologiques et du personnel recruté dans le cadre du programme RaDiCo sont affectées à 100% aux missions sociales.

Les 7 responsables régionaux de la Fondation ont pour missions principales d'effectuer toutes les actions nécessaires à la facilitation des activités de recherche sur les maladies rares dans chaque inter-région, de renforcer la synergie entre les acteurs du domaine des maladies rares et de faciliter la mise en œuvre de projets de recherche. Leur activité est dédiée à 65% aux missions sociales.

La cadre administratif et financier s'est investie à hauteur de 10% de son temps de travail pour le déploiement et le suivi du programme de promotion de la recherche en sciences humaines et sociales et maladies rares.

Les responsables régionaux et le responsable des partenariats et relations extérieures ont dédié 25% de leur temps à l'action levée de fonds. La cadre administratif et financier y a dédié 15% de son temps.

3 - Déplacements et frais de mission

Les frais de déplacements des personnels sont pris 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. Seuls les frais liés à leurs déplacements sont remboursés sur la base des frais réels et sont affectés aux missions sociales.

4 - Autres frais

Les dépenses de personnels non affectées aux missions sociales et aux actions de levées de fonds s'ajoutent aux autres frais généraux et sont affectées en totalité aux frais de structure.

• COMMENTAIRES SUR LES EMPLOIS

Le poste "missions sociales" comprend :

- les subventions accordées aux équipes de recherche, principalement via les appels à projets lancés par la Fondation ;
- les dépenses de personnels ainsi que les frais de déplacement et de missions, répartis selon les principes d'affectation énoncés précédemment.

• COMMENTAIRES SUR LES RESSOURCES

La dotation initiale de 4,1 millions d'€ a été apportée en 2012 par les 5 fondateurs. L'AFM-Téléthon et l'Inserm ont renouvelé leur soutien en 2012 et en 2013 sous la forme d'apport de ressources. La Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie et la Direction générale de la santé ont contribué aux ressources affectées à la mise en œuvre et à la réalisation d'appels à projets de recherche. La Fondation a également reçu le soutien d'entreprises du médicament. Le Centre National de Génotypage et l'infrastructure nationale Phenomin ont contribué en nature à des appels à projets de recherche.

Le rapport du commissaire aux comptes

Pour les exercices clos au 31/12/2012 et au 31/12/2013, les comptes de la Fondation maladies rares ont été certifiés par M. Bernard Petit, commissaire aux comptes, membre de la Compagnie de Paris.

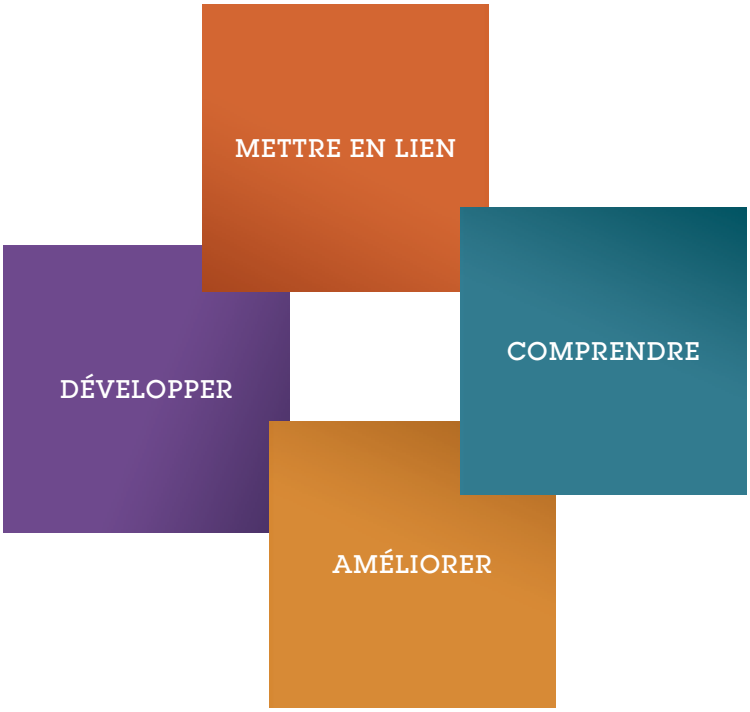
EXTRAIT DU RAPPORT GÉNÉRAL DU COMMISSAIRE AUX COMPTES

« 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 ».

Retrouvez le rapport général du commissaire aux comptes dans son intégralité sur **fondation-maladiesrares.org**

POUR FAIRE AVANCER LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES

NOUS AVONS BESOIN DE VOUS !



FONDATION maladies rares

- Pour faire un don par courrier postal
  Fondation maladies rares
  Plateforme maladies rares
  96, rue Didot - 75014 Paris
- Pour faire un don en ligne en toute sécurité
  http://fondation-maladiesrares.org/faire-un-don

- Pour tout don et action de mécénat
  Votre contact : Diana Désir-Parseille
  diana.desir-parseille@fondation-maladiesrares.com
- Pour tout partenariat
  Votre contact : Luigi Ravagnan
  luigi.ravagnan@fondation-maladiesrares.com

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
courriel : contact@fondation-maladiesrares.com

www.fondation-maladiesrares.org

PUBLICAVERTI © photos : fotolia, istock, getty images, Cedric Helsly - AFM, Jean-Baptiste MARIOU, Inserm et Fondation maladies rares.