FONDATION maladies rares

RAPPORT D'ACTIVITÉ 2014

Relever le défi des maladies rares

UN ENGAGEMENT FORT POUR RELE VER LE DÉFI DES MALADIES RARES

COMPRENDRE LES MALADIES RARES

LE DÉFI
› Mettre un nom sur chaque maladie

LA CONTRIBUTION DE LA FONDATION
› Identifier les gènes et élucider les mécanismes
› Maintenir la recherche française à la pointe de l'innovation

› page 18

PARTAGER À L'ÉCHELLE INTERNATIONALE

LE DÉFI
› Dépasser les frontières pour apprendre de chaque malade

LA CONTRIBUTION DE LA FONDATION
› Faciliter les collaborations européennes
› Soutenir la recherche à l'échelle internationale

› page 24

DÉVELOPPER DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

LE DÉFI
› Explorer toutes les pistes de médicaments de demain

LA CONTRIBUTION DE LA FONDATION
› Faire émerger et accélérer des candidats médicaments en collaboration avec les industriels
› Préparer les développements cliniques

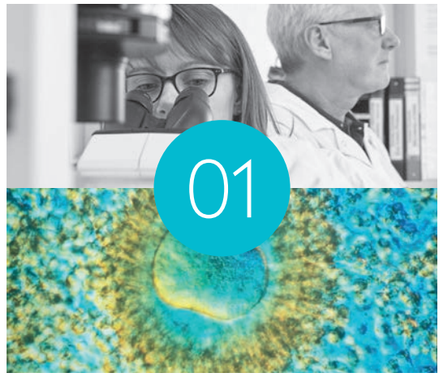
› page 20

AMÉLIORER LE PARCOURS DE VIE DES MALADES

LE DÉFI
› Innover pour faciliter leur quotidien

LA CONTRIBUTION DE LA FONDATION
› Mettre la personne malade au centre des programmes de recherche
› Créer le lien indispensable entre malades, médecins et chercheurs

› page 22



LA FONDATION ET **SA MISSION**

08 Les chiffres clés 2014
09 Les perspectives 2015
10 La genèse
11 Les 5 membres fondateurs
12 La gouvernance
13 L'équipe

LA FONDATION ET **SES ACTIONS**

18 Comprendre les maladies rares
20 Développer de nouveaux traitements
22 Améliorer le parcours de vie des personnes malades
24 Partager à l'échelle internationale

LA FONDATION ET **SES PARTENAIRES**

28 Pourquoi et comment nous soutenir ?
30 Leur soutien nous est précieux
31 Ils témoignent
32 Des partenaires qui se mobilisent

LE RAPPORT **FINANCIER**

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

• **CAHIER SUPPLÉMENTAIRE :**
LES PROJETS **SOUTENUS**

ENGAGEMENT

"Convaincus et volontaires, nous sommes déterminés à agir pour l'atteinte de nos objectifs, surtout les plus ambitieux."

À travers son 2ème rapport d'activité, la Fondation maladies rares se montre à la fois humble et ambitieuse. Humble, car elle est bien consciente de contribuer à la recherche en coopérant avec d'autres partenaires. Ambitieuse, car elle assume sa tâche d'accélérateur de la recherche sur les maladies rares. C'est pourquoi la Fondation maladies rares présente avec fierté son bilan : depuis 2012, 17 appels à projets, 547 projets reçus, 169 projets soutenus, 100 projets de candidats médicaments détectés et accompagnés. Pierre après pierre, tel "un modeste ouvrier des cathédrales", la Fondation construit l'édifice.

Notre engagement est de relever le défi des maladies rares. La réponse à ce défi s'appuie sur des actions autour desquelles nous avons structuré ce rapport : comprendre les maladies rares, développer de nouveaux traitements, améliorer le parcours de vie des personnes malades et partager les connaissances à l'échelle internationale. Apprendre des personnes malades pour leur faire bénéficier des nouvelles connaissances et avancées.

Ce rapport pointe les premiers succès de la Fondation. Malgré un recul d'à peine 3 ans, les avancées sont significatives et il est possible d'en évaluer l'impact. Ces progrès montrent combien la mise en lien des acteurs de la recherche et du soin, la collaboration entre cliniciens et chercheurs, les interactions entre des disciplines différentes, le rôle majeur des associations de malades et leur diversité d'action, comme l'engagement des institutions publiques aux côtés de la Fondation maladies rares, ont été essentiels depuis 2012. De même, ils démontrent combien la structuration de l'équipe de la Fondation au siège parisien comme sur tout le territoire national a joué un rôle de premier plan pour le succès de chacun de nos programmes. Animer et soutenir la recherche : dans le champ traditionnel du soin et des sciences du vivant, mais aussi dans celui des sciences humaines et sociales, telle est la force de la Fondation et son ambition maintenue jour après jour.

Enfin, il n'est pas possible de parler de maladies rares sans parler de coopération européenne et internationale où la Fondation prend sa place ; nous y revenons dans ce rapport, notamment dans la formation et la recherche partagées avec les pays européens et de la Méditerranée.

Nos actions seraient impossibles sans l'accompagnement ni le soutien de notre Conseil d'administration, nos partenaires privés ou publics et les donateurs, tous indispensables, qui contribuent à faire de la Fondation maladies rares un accélérateur de recherche. Nous tenons à leur rendre un hommage mérité, de même qu'à tous les membres du Conseil scientifique qui permettent d'élargir notre champ d'action et celui du possible.

Notre vœu, à travers ce rapport, est de perpétuer nos actions en combinant expérience et excellence, tout en maintenant notre engagement et notre énergie, au sein d'une Fondation ouverte sur la vie et sur la cité.

Jean-Pierre Grünfeld
Président

Nicolas Lévy
Directeur

Céline Hubert
Directrice adjointe

01

LA FONDATION ET **SA MISSION**

08 Les chiffres clés 2014
09 Les perspectives 2015
10 La genèse
11 Les 5 membres fondateurs
12 La gouvernance
13 L'équipe

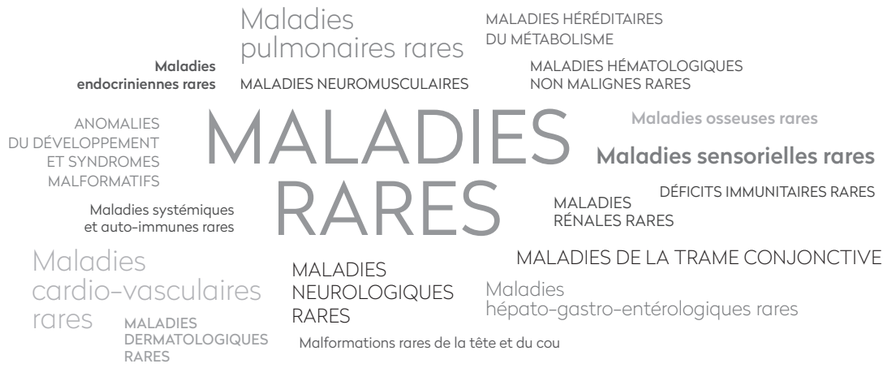
ÉQUITÉ

"Nous plaçons l'humain au coeur de nos actions et nous contribuons au développement de nouveaux traitements au bénéfice de toute personne atteinte d'une maladie rare."

© Inserm / Testart, Jacques

Les chiffres clés 2014

› LA SEULE FONDATION DÉDIÉE À LA RECHERCHE SUR L'ENSEMBLE DES MALADIES RARES



› DES PROJETS SOUTENUS DANS TOUTE LA FRANCE POUR MIEUX COMPRENDRE, DÉVELOPPER, AMÉLIORER ET PARTAGER

17 APPELS À PROJETS DE RECHERCHE LANCÉS DONT	169 PROJETS DE RECHERCHE SOUTENUS DONT	100 CANDIDATS MÉDICAMENTS DÉTECTÉS DONT	4,2 M€ ATTRIBUÉS DONT
7	**64**	**34**	**1,8 M€**
NOUVEAUX EN 2014	NOUVEAUX EN 2014	NOUVEAUX EN 2014	EN 2014

26
nouveaux partenaires

73%
des ressources de la Fondation allouées à la recherche

Les perspectives 2015

COMPRENDRE, DÉVELOPPER, AMÉLIORER, PARTAGER : UN ENGAGEMENT RENOUVELÉ EN 2015

→ 6 appels à projets pour soutenir la recherche, avec un budget de 2 millions d'euros

→ un accompagnement personnalisé de chaque projet de recherche par une équipe mobilisée dans toutes les régions

PRÉPARER DEMAIN : LA FORMATION

→ un nouveau diplôme interuniversitaire "Maladies rares : de la recherche au traitement" à la rentrée universitaire 2015

→ une journée nationale "Maladies rares : rencontres de l'innovation"

Le **Pr Catherine Boileau** est présidente du Conseil scientifique de la Fondation maladies rares

› *UNE POLITIQUE DE RECHERCHE AMBITIEUSE, CENTRÉE SUR LA PERSONNE MALADE*

Les appels à projets 2014 de la Fondation ont remporté beaucoup de succès, montrant que les besoins de la communauté des chercheurs avaient été bien ciblés. Ils seront tous renouvelés en 2015, y compris les deux nouveaux, dédiés au développement de modèles expérimentaux.

Nous recevons beaucoup de demandes, de grande qualité scientifique. Les projets sélectionnés s'inscrivent dans la perspective de répondre aux besoins des malades.

La présence d'experts des technologies innovantes, aux côtés des membres du Conseil scientifique, dans les comités ad hoc de sélection, constitue une spécificité du processus d'évaluation de la Fondation, qui en fait sa richesse.

Les appels à projets de la Fondation sont maintenant bien inscrits dans le paysage scientifique français. Les premiers résultats montrent clairement que les financements, notamment dans le domaine du séquençage à haut débit, ont permis à de nombreuses équipes de publier leurs travaux dans des journaux de très bon niveau.

Le **Pr Eric Hachulla** est membre du Conseil scientifique de la Fondation maladies rares et coordonnateur du DIU "Maladies rares : de la recherche au traitement"

› *UNE FORMATION SUR LES ÉTAPES INDISPENSABLES À LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES*

Ce nouveau diplôme interuniversitaire, qui rassemble les universités de Lille, Strasbourg, Lyon, Aix-Marseille et Paris Pierre et Marie Curie débutera à la rentrée 2015. Il vise à transmettre les connaissances indispensables des étapes de la recherche, allant de la preuve de concept préclinique à la mise sur le marché de médicaments orphelins.

Ce diplôme est destiné à tous les acteurs impliqués dans la recherche, qu'ils soient académiques ou industriels, jusqu'aux agences de régulation ou aux équipes soignantes. Il s'agit d'une formation annuelle qui est validée par la présentation d'un mémoire et qui se déroulera en partie en présentiel et en partie à distance.

Les thèmes abordés seront les biotechnologies, la bioinformatique, les bases de données, la recherche translationnelle, les bases réglementaires, les transferts et valorisations de la recherche, les stratégies médico-économiques et l'éthique et la recherche en sciences sociales.

La Fondation maladies rares a été à l'initiative de ce projet et a su fédérer les équipes et les universités impliquées.

LA GENÈSE

Un acteur reconnu de coordination et d'accélération de la recherche sur l'ensemble des maladies rares

› LE DYNAMISME D'UNE STRUCTURE JEUNE

La Fondation maladies rares a constitué la mesure phare de l'axe "Recherche" du 2ème Plan National Maladies Rares 2011-2014.

Elle a été créée grâce au soutien moral et financier de ses 5 membres fondateurs par décret du ministère de l'Enseignement supérieur et de la Recherche le 7 février 2012.

La Fondation est une structure privée à but non lucratif qui porte une mission d'intérêt général : **coordonner et accélérer la recherche sur l'ensemble des maladies rares.**

La Fondation maladies rares vient de fêter son 3ème anniversaire. Elle a, depuis sa création, contribué à :

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

Son équipe de professionnels engagés et les membres de sa gouvernance agissent de concert pour accélérer tout programme de recherche sur les maladies rares, qui pourrait déboucher sur la mise à disposition d'un traitement au bénéfice des malades.

Ses actions, au plan national comme international, n'auraient pu être conduites sans le soutien renouvelé de ses membres fondateurs, de ses partenaires institutionnels et privés ainsi que de ses donateurs particuliers.

QU'ILS EN SOIENT ICI REMERCIÉS.

LES 5 MEMBRES FONDATEURS

Une Fondation qui réunit les acteurs de la recherche et du soin

› LA FONDATION MALADIES RARES A ÉTÉ CRÉÉE SOUS L'IMPULSION DE 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.

› **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.

LA GOUVERNANCE

Un Conseil d'administration qui définit la stratégie et veille à sa bonne mise en œuvre et un Conseil scientifique pluridisciplinaire qui élabore une politique scientifique ambitieuse centrée sur la personne malade

› COMPOSITION DU CONSEIL D'ADMINISTRATION

› 5 membres fondateurs :

Mme L. Tiennot -Herment
AFM-Téléthon

M. A. Donnart
Alliance Maladies Rares

Pr T. Frebourg
Inserm

M. P. Vigouroux
Conférence des Directeurs Généraux de CHU

Pr A. Beretz
Conférence des présidents d'université

› 8 personnalités qualifiées :

M. J-M. Belorgey

Dr A. Cambon-Thomsen

Pr J-J. Cassiman

Pr F-N. Gilly

Pr J-P. Grünfeld
Président

Pr J. Kristeva

Dr M-G. Mattei
Trésorière

Pr G. Tchernia

› Représentant élu des enseignants, des chercheurs et des enseignants-chercheurs :

Dr G. Lenaers
Titulaire

Pr S. Bézieau
Suppléant

› COMPOSITION DU CONSEIL SCIENTIFIQUE

- **Pr J. Beckmann**, institut Suisse de bioinformatique, Lausanne, Suisse
- **Pr C. Boileau (présidente)**, hôpital Bichat, université Denis Diderot, Paris
- **Pr A. Brice**, hôpital de la Pitié-Salpêtrière, université Pierre et Marie Curie, Paris
- **Dr N. Cartier-Lacave (vice-présidente)**, hôpital Saint-Vincent-de-Paul, université Paris Descartes
- **Pr J. Chelly,** institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire, université de Strasbourg
- **Pr P. Clavelou**, CHU Gabriel Montpied, université d'Auvergne, Clermont-Ferrand
- **Pr P. de Lonlay**, hôpital Necker, université Paris Descartes
- **Pr P. Edery**, hôpital Femme-Mère-Enfant, université de Lyon
- **Pr A. Fischer**, institut Imagine, université Paris Descartes
- **Pr T. Frebourg**, CHU de Rouen, université de Rouen
- **Pr E. Hachulla**, CHRU de Lille, université de Lille 2
- **Pr A. Hagège**, hôpital Européen Georges Pompidou, université Paris Descartes
- **Pr K. High**, université de Pennsylvanie, USA
- **Pr D. Lacombe**, hôpital Pellegrin, université de Bordeaux Segalen
- **Pr P. Le Coz**, vice-président du Comité consultatif d'éthique, université Aix-Marseille
- **Pr O. Malard**, CHU de Nantes, université de Nantes
- **Pr J-L. Mandel**, hôpitaux universitaires de Strasbourg, université de Strasbourg
- **Pr J-P. Moatti**, université Aix-Marseille
- **Pr F. Palau**, CHU de Valence, Espagne
- **Pr Y. Péréon**, CHU de Nantes, université de Nantes
- **Pr Y. Pirson**, Cliniques Universitaires Saint-Luc, Louvain, Belgique
- **Pr M. G. Roncarolo**, institut de thérapie génique, hôpital San Raffaele, Milan, Italie
- **Pr P. Ronco**, hôpital Tenon, université Pierre et Marie Curie, Paris
- **Pr J-A. Sahel**, hôpital des Quinze-Vingts, université Pierre et Marie Curie, Paris
- **Pr J-Y. Scoazec**, Gustave Roussy, Villejuif
- **Pr A. Sefiani**, université de Rabat, Maroc
- **Pr A. Taïeb**, hôpitaux Saint-André et Pellegrin-enfants, université de Bordeaux
- **Pr M. Tauber**, CHU de Toulouse, université de Toulouse

L'ÉQUIPE

Proximité et expertise pour relever le défi des maladies rares

› UN MODÈLE D'ORGANISATION UNIQUE ET ORIGINAL

La Fondation maladies rares a choisi de mettre en place une équipe de professionnels dédiés à l'accompagnement et au financement de la recherche. Véritable trait d'union entre acteurs de la recherche et du soin, cette équipe agit au quotidien pour faire en sorte que chaque projet de qualité puisse disposer des ressources nécessaires.

Nicolas Lévy
Directeur

Céline Hubert
Directrice adjointe

Ingrid Zwaenepoel
Responsable de la politique scientifique

Ludovic Dupont
Responsable des opérations

Pierre-Joachim Zindy
Conseiller recherche auprès des associations de malades

1 / Audrey Bernard
Responsable régionale Nord-Ouest

Diana Désir-Parseille
Cadre administratif et financier

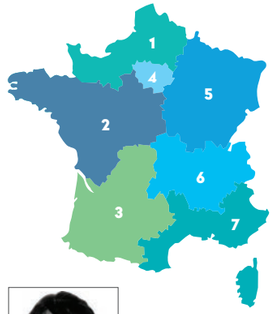
2 / Nicolas Jan
Responsable régional Ouest

Luigi Ravagnan
Responsable relations extérieures et partenariats

3 / Nicolas Pineau
Responsable régional Sud-Ouest

Clotilde Audollent
Responsable communication et mécénat

4 / Audrey Tranchand
Responsable régionale Île-de-France

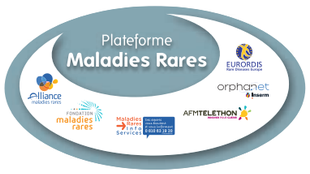


5 / Laura Benkemoun
Responsable régionale Est

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

7 / Roseline Favresse
Responsable régionale Sud-Méditerranée

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.



02

LA FONDATION ET **SES ACTIONS**

18 Comprendre les maladies rares
20 Développer de nouveaux traitements
22 Améliorer le parcours de vie des personnes malades
24 Partager à l'échelle internationale

ENTHOUSIASME

"Nous impulsons une dynamique constante dans toutes nos actions grâce à notre réactivité et à notre enthousiasme au quotidien."

DES AVANCÉES À CHAQUE ÉTAPE DE LA RECHERCHE

COMPRENDRE
LES MALADIES RARES

› RENCONTRE

Dr Jocelyn Laporte
IGBMC, Illkirch

"Le soutien de la Fondation nous a permis d'identifier plusieurs nouveaux gènes, puis de confirmer leur implication dans les mécanismes des maladies que nous étudions."

› page 19

- **33** gènes identifiés pour expliquer **22 maladies**
- **20** modèles expérimentaux créés
- **21** publications qui décrivent **18** maladies

DÉVELOPPER
DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

› RENCONTRE

Pr Maithé Tauber
Université et CHU de Toulouse

"L'accompagnement de la Fondation nous a permis de franchir plusieurs étapes clés pour le traitement du syndrome de Prader-Willi."

› page 21

- Des milliers de molécules testées pour **6** maladies
- **100** projets de candidats médicaments détectés

dont

- **58** accompagnés vers le développement clinique

PARTAGER
À L'ÉCHELLE INTERNATIONALE

› RENCONTRE

Dr Sonia Abdelhak
Institut Pasteur de Tunis

"Le soutien de la Fondation a favorisé une prise de conscience, qui n'est pas aussi développée au Sud de la Méditerranée qu'au Nord, quant à l'importance de la recherche sur les maladies rares."

› page 25

- **10** projets accompagnés pour le programme européen "Horizon 2020"

dont

- **6** projets soumis en tant que partenaire
- **1** premier appel à projets international soutenu

AMÉLIORER
LE PARCOURS DE VIE DES MALADES

› RENCONTRE

Dr Anne-Chantal Hardy
CNRS, UMR 6297 "Droit et changement social", Nantes

"Les appels à projets de la Fondation ouvrent la possibilité à des spécialistes de disciplines complémentaires de travailler ensemble."

› page 23

- **17** projets soutenus réunissant médecins, chercheurs et associations de malades
- **21** maladies ou groupes de maladies étudiés

COMPRENDRE
LES MALADIES RARES

Connaître le nom et la cause de sa maladie est une étape décisive dans la vie de toute personne

LE DÉFI : METTRE UN NOM SUR CHAQUE MALADIE

1 › IDENTIFIER LES GÈNES ET ÉLUCIDER LES MÉCANISMES

La Fondation maladies rares sélectionne et finance des projets d'excellence afin de soutenir les équipes de recherche dans les étapes indispensables à la mise au point d'un diagnostic :

- **déjà 33 gènes identifiés pour 22 maladies**
- **20 modèles expérimentaux déjà créés**

IDENTIFIER LES GÈNES

6 APPELS À PROJETS DE SÉQUENÇAGE À HAUT DÉBIT DONT **2** EN 2014

● **106** PROJETS SOUTENUS

2012-2013	2014
77	29

● **1,7 M€** ATTRIBUÉS

2012-2013	2014
1,1*	0,6*

* comprend la contribution en nature de notre partenaire, le Centre National de Génotypage

ÉLUCIDER LES MÉCANISMES

3 APPELS À PROJETS DE MODÈLES EXPÉRIMENTAUX DONT **2** EN 2014

● **35** PROJETS SOUTENUS

2012-2013	2014
18	17

● **0,8 M€** ATTRIBUÉS

2012-2013	2014
0,6*	0,2

* comprend la contribution en nature de notre partenaire Phenomin

7 000 maladies rares dénombrées

qui concernent **3 millions** de personnes en France

Les causes de **50%** de ces maladies demeurent **inconnues**

Le **Dr Jocelyn Laporte** est directeur de recherche Inserm au sein de l'institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire (IGBMC) à Illkirch.

L'équipe que je coordonne étudie les myopathies congénitales. Il s'agit de maladies très sévères du muscle, d'origine génétique, dont la plupart touchent les enfants et pour lesquelles il n'existe pas de solutions thérapeutiques.

Le soutien de la Fondation maladies rares a été déterminant pour chacune des étapes de notre recherche.

Celui-ci nous a en effet permis d'identifier plusieurs nouveaux gènes impliqués, puis de confirmer leur rôle dans les mécanismes de la maladie. Ces étapes indispensables nous permettent désormais de tester des approches thérapeutiques potentielles.

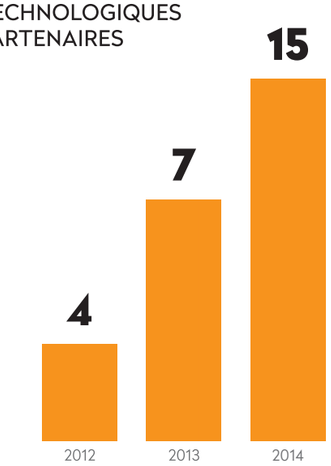
Retrouvez l'intégralité de ce témoignage sur fondation-maladiesrares.org

2 › MAINTENIR LA RECHERCHE À LA POINTE DE L'INNOVATION

Grâce à des accords établis avec des plateformes technologiques de pointe, réparties sur l'ensemble du territoire national, la Fondation maladies rares met tout en œuvre pour que les chercheurs aient accès aux dernières avancées technologiques et aux compétences indispensables.

Le soutien aux équipes de recherche françaises apporté par la Fondation, qui s'inscrit dans la continuité du Groupement d'Intérêt Scientifique (GIS) - Institut des maladies rares, a notamment contribué à la découverte de 33 gènes, impliqués dans 22 maladies ou groupes de maladies. Ces résultats ont été décrits dans 21 articles publiés dans des revues internationales.

● NOMBRE DE PLATEFORMES TECHNOLOGIQUES PARTENAIRES



Publications

Ashraf *et al, J Clin Invest,* 2013, 123(12), 5179–5189
Boileau *et al, Nat Genet,* 2012, 44(8), 916–921
Carmignac *et al, Am J Hum Genet,* 2012, 91(5), 950-957
Cong *et al, J Am Soc Nephrol,* 2014, 25, 2435–2443
Darmency-Stamboul *et al, Eur J Med Genet,* 2013, 56(6), 301-308
Di Gregorio *et al, Am J Hum Genet,* 2014, 95(2), 209–217
Hubert *et al, Am J Hum Genet,* 2013, 92(1), 144–149
Hubert *et al, Am J Hum Genet,* 2013, 93(5), 926–931
Jeremiah *et al, J Clin Invest,* 2014, 124(12), 5516–5520
Klebe *et al, Eur J Hum Genet,* 2012, 20(6), 645–649
Langouët *et al, Hum Mutat,* 2013, 34(11), 1472–1476
Le Goff *et al, Am J Hum Genet,* 2011, 89(1), 7–14
Lopez *et al, Am J Med Genet A,* 2012, 158A(2), 333–339
Martin *et al, Nature,* 2014, 510 (7504), 288–292
Milh *et al, Hum Mutat, 2013,* 34(6), 869–872
Nava *et al, Transl Psychiatry,* 2012, 2, e179
Poirier *et al, Nat Genet,* 2013, 45(6), 639–647
Schluth-Bolard *et al, J Med Genet,* 2013, 50(3),144–150
Tesson *et al, Am J Hum Genet,* 2012, 91(6), 1051–1064
Vedrenne *et al, Am J Hum Genet,* 2012, 91(5), 912–918
Vuillaumier-Barrot *et al, Am J Hum Genet,* 2012, 91(6), 1135–1143

DÉVELOPPER DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

La dispersion géographique et le faible nombre de patients pour chaque maladie rare rendent la découverte de nouveaux médicaments particulièrement complexe

LE DÉFI : EXPLORER TOUTES LES PISTES DE MÉDICAMENTS DE DEMAIN

1 › FAIRE ÉMERGER ET ACCÉLÉRER DES CANDIDATS MÉDICAMENTS EN COLLABORATION AVEC LES INDUSTRIELS

La Fondation maladies rares travaille aux côtés des équipes de recherche afin de détecter, le plus tôt possible, des projets qui présentent un potentiel thérapeutique :

- **déjà 6 maladies pour lesquelles des milliers de molécules sont actuellement testées**
- **déjà 100 projets de candidats médicaments détectés, dont 58 activement accompagnés sur le plan méthodologique, de la propriété intellectuelle et de la recherche de partenaires**

TESTER DES MILLIERS DE MOLÉCULES

- **2** APPELS À PROJETS* DE CRIBLAGE À HAUT DÉBIT DE MOLÉCULES

6 PROJETS FINANCÉS
2014

133 K€ ATTRIBUÉS
2014

ACCÉLERER DES CANDIDATS MÉDICAMENTS

- **100** PROJETS IDENTIFIÉS

66	34
2012-2013	2014

- **58** PROJETS ACCOMPAGNÉS

48	10
2012-2013	2014

* dont 1 en cours d'évaluation

Moins de 200 traitements spécifiques disponibles

97%
des maladies sont orphelines de traitement

Le **Pr Maithé Tauber** est professeur de pédiatrie à l'université de Toulouse et praticien hospitalier au CHU de Toulouse.

Depuis une dizaine d'années, j'ai centré mes recherches sur l'obésité et en particulier sur le syndrome de Prader-Willi, une maladie endocrinienne rare d'origine génétique. Depuis cinq ans, mon laboratoire s'est investi dans la recherche thérapeutique et notamment sur l'étude de l'utilisation d'une hormone, l'ocytocine, pour traiter ce syndrome.

L'accompagnement de la Fondation nous a permis de franchir plusieurs étapes clés : l'obtention de deux désignations de "médicament orphelin" en Europe et aux États-Unis, la présentation d'une demande de financement pour le programme européen "Horizon 2020" et le rapprochement avec un laboratoire pharmaceutique qui est intéressé à nous soutenir si nos résultats très prometteurs se confirment. La rencontre avec la Fondation est arrivée au bon moment et nous a permis d'aller jusqu'au bout.

Retrouvez l'intégralité de ce témoignage sur fondation-maladiesrares.org

2 › PRÉPARER LES DÉVELOPPEMENTS CLINIQUES

En 2014, la Fondation maladies rares a renforcé son action pour contribuer à soutenir les étapes indispensables qui existent entre la découverte de candidats médicaments et leur étude chez l'Homme.

Les nouveaux projets financés ont pour objectif de développer et de valider des modèles expérimentaux de maladies qui permettent de recueillir les indications essentielles, notamment en termes de sécurité et d'efficacité d'un candidat médicament, en vue de futurs essais cliniques :

- **déjà 4 projets de développement et de validation de modèles expérimentaux**

- **1 NOUVEL APPEL À PROJETS** SUR LES ÉTAPES QUI PRÉPARENT AU DÉVELOPPEMENT CLINIQUE

4 PROJETS SOUTENUS
2014

362 K€ ATTRIBUÉS
2014

AMÉLIORER
LE PARCOURS DE VIE DES PERSONNES MALADES

L'étude des conséquences d'une maladie rare sur le plan individuel et social permet de proposer des améliorations du parcours de vie

LE DÉFI : INNOVER POUR FACILITER LEUR QUOTIDIEN

1 › METTRE LA PERSONNE MALADE AU CENTRE DES PROGRAMMES DE RECHERCHE

Pour la première fois dans le domaine des maladies rares en France, la Fondation a soutenu des recherches pluridisciplinaires centrées sur l'étude du vécu des malades et de leurs proches. Ces projets ont pour objectif d'évaluer les répercussions de la maladie tout au long du parcours de soin et de vie et de mettre au point de nouvelles approches pour une meilleure prise en charge.

- **Déjà 17 projets collaboratifs soutenus qui réunissent des médecins, des chercheurs en sciences humaines et sociales et des associations de malades**
- **21 maladies ou groupes de maladies étudiés**

3 APPELS À PROJETS

2012-2013	2014
2	1*

17 PROJETS SOUTENUS

2012-2013	2014
10	7

1 190 K€ ATTRIBUÉS

2012-2013	2014
643	547

* en cours d'évaluation

L'isolement social des malades et de leurs proches

2 malades sur 3 sont atteints de pathologies **graves et invalidantes**

Le Dr **Anne-Chantal Hardy** est directrice de recherche CNRS, UMR 6297 "Droit et changement social", au sein de la Maison des Sciences de l'Homme Ange-Guépin, Nantes.

Je suis sociologue de la santé et du travail. L'objectif du projet, soutenu par la Fondation et réalisé en collaboration avec le Centre de référence des maladies neuromusculaires rares Nantes-Angers, est d'étudier les mécanismes d'adaptation et d'habitudes de vie des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire, la maladie de Steinert, afin d'améliorer leurs conditions de prise en charge et la qualité de leurs échanges avec les soignants. L'AFM-Téléthon, en tant qu'association de malades, participe activement au projet.

Il est essentiel qu'un acteur comme la Fondation ait intégré, dès sa création, la recherche en Sciences humaines et sociales. Ses appels à projets ouvrent la possibilité à des spécialistes de disciplines complémentaires de travailler ensemble afin de mieux accompagner les personnes atteintes d'une maladie rare, souvent génétique, chronique et évolutive, donc extrêmement complexe.

Retrouvez l'intégralité de ce témoignage sur fondation-maladiesrares.org

2 › CRÉER LE LIEN ENTRE MALADES, MÉDECINS ET CHERCHEURS

Le regard croisé d'une équipe pluridisciplinaire constitue l'élément clé pour apporter les améliorations de prise en charge et de retour dans la vie quotidienne attendues par les personnes malades.

Dans le cadre de ces projets, les différentes parties prenantes - médecins, chercheurs, membres d'associations de malades - travaillent souvent pour la première fois côte à côte dans le cadre d'un programme de recherche. La Fondation, grâce notamment à son réseau de responsables régionaux, se mobilise pour créer ce lien entre les différents acteurs et favoriser ainsi l'émergence de projets.

157 PROJETS SOUMIS

2012-2013	2014
80	77

450 ÉQUIPES DE RECHERCHE MOBILISÉES

2012-2013	2014
194	256

112 ASSOCIATIONS DE MALADES MOBILISÉES

2012-2013	2014
43	69

Les appels à projets en Sciences humaines et sociales & maladies rares ont été réalisés grâce au soutien de la CNSA Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie

PARTAGER
À L'ÉCHELLE INTERNATIONALE

Parce que pour chaque maladie le nombre de malades est significatif au niveau mondial mais limité par pays, le partage des connaissances et des expériences est crucial

LE DÉFI : DÉPASSER LES FRONTIÈRES POUR APPRENDRE DE CHAQUE MALADE

1 › FACILITER LES COLLABORATIONS EUROPÉENNES

L'équipe de la Fondation maladies rares analyse les opportunités de financements au niveau européen pour mieux les proposer aux chercheurs et cliniciens français et favorise ainsi la mise en lien avec des partenaires en Europe et dans le monde.

- **10 projets accompagnés dans leur candidature à l'appel à projets "Nouvelles thérapies pour les maladies rares" du programme "Horizon 2020"**
- **dont 6 projets soumis qui associent la Fondation comme partenaire**

RD-Connect

La Fondation est membre de RD-CONNECT, un projet d'infrastructure mondiale unique qui met en lien 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.
La Fondation est chargée d'étudier l'impact des outils développés et de s'assurer qu'ils répondent aux attentes de la communauté de recherche des maladies rares.
RD-CONNECT est soutenu par la Commission européenne (contrat n. 305444).
http://rd-connect.eu

FRENCH FOUNDATION FOR rare diseases

300 millions de personnes dans le monde

et 30 millions de personnes en Europe
sont concernées par une maladie rare

Le **Dr Sonia Abdelhak** est chef du laboratoire de génomique biomédicale et oncogénétique à l'Institut Pasteur de Tunis, Tunisie, coordinatrice du projet lauréat de l'appel à projets conjoint Fondation maladies rares - The World Academy of Sciences (TWAS).

Nous travaillons sur plusieurs maladies génétiques rares. Dans notre région, les moyens pour étudier et prendre en charge les patients sont limités, alors que ceux-ci sont nombreux en particulier du fait de la consanguinité.

Le soutien de la Fondation maladies rares et de TWAS a favorisé une prise de conscience, qui n'est pas aussi développée au Sud de la Méditerranée qu'au Nord, quant à l'importance de la recherche sur les maladies rares.

Ce soutien a également permis d'augmenter la visibilité à l'échelle régionale des partenaires du projet, ce qui facilite la mise en place de nouvelles collaborations.

Retrouvez l'intégralité de ce témoignage sur fondation-maladiesrares.org

2 › SOUTENIR LA RECHERCHE AU NIVEAU INTERNATIONAL

La Fondation maladies rares est membre du Comité exécutif du Consortium international de recherche sur les maladies rares (IRDiRC), composé d'organismes financeurs, d'associations de malades et d'entreprises des pays les plus avancés dans le domaine, investissant un minimum de 10 millions de dollars sur 5 ans dans des projets et programmes de recherche sur les maladies rares.

La Fondation est également tournée vers les pays émergents. Pour la première fois en 2014, dans le cadre d'un appel international conjoint avec l'Académie des sciences pour le monde en développement (TWAS), la Fondation a attribué un financement à un consortium composé majoritairement d'équipes basées dans les pays de la rive sud de la Méditerranée, en collaboration avec des équipes françaises.

IRDiRC
INTERNATIONAL RARE DISEASES RESEARCH CONSORTIUM

Créé en 2011 et composé de 38 organisations ou agences de financement et de 3 associations de malades, IRDiRC s'est fixé 2 objectifs principaux d'ici 2020 :

- **développer 200 nouvelles thérapies ;**
- **disposer des moyens de diagnostiquer la plupart des maladies rares.**

http://www.irdirc.org

twas

Le soutien accordé par la Fondation maladies rares et par TWAS au consortium de partenaires coordonné par le Dr Sonia Abdelhak a permis d'organiser un symposium international sur les maladies rares.
Cette rencontre, qui a eu lieu du 22 au 27 septembre 2014 à l'Institut Pasteur de Tunis, a rassemblé plus de 100 participants en provenance de 8 pays méditerranéens.
http://www.twas.org

03

LA FONDATION ET **SES PARTENAIRES**

28 Pourquoi et comment nous soutenir ?
30 Leur soutien nous est précieux
31 Ils témoignent
32 Des partenaires qui se mobilisent

ÉCHANGE

"Notre priorité est la mise en lien et le partage des connaissances. La coopération est source de nouvelles synergies et nous aide à aller plus loin."

POURQUOI ET COMMENT NOUS SOUTENIR ?

› SOUTENIR DES RECHERCHES D'EXCELLENCE, UN ESPOIR POUR LES MALADES ET POUR LEURS FAMILLES

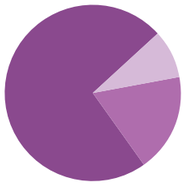
Les maladies rares posent des défis multiples auxquels il est urgent de répondre :

- **défi du diagnostic :**
  temps d'accès au diagnostic qui peut prendre plusieurs mois voire plusieurs années ;
  1 maladie sur 2 reste encore sans diagnostic.
- **défi du traitement :**
  absence de traitement spécifique disponible pour 97% des maladies.
- **défi de la qualité de vie :**
  impact lourd sur le parcours de vie des personnes malades et de leurs familles - au domicile, à l'école, au travail et dans la vie en général - accentué par l'isolement face à des maladies méconnues.

REJOIGNEZ-NOUS !

› UNE GESTION TRANSPARENTE AU BÉNÉFICE DE LA RECHERCHE

POUR 1 000 € REÇUS EN 2014 :



Accompagnement et financement de la recherche :
730 € *

Fonctionnement :
180 €

Recherche de fonds :
90 €

* Valeur qui comprend les dons en nature, entièrement affectés à la recherche.

› DES POSSIBILITÉS DE SOUTIEN ADAPTÉES À CHAQUE MÉCÈNE ET CHAQUE PARTENAIRE

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

Les mécènes et les partenaires peuvent décider de soutenir de manière générale les actions menées par la Fondation ou de s'investir dans un programme spécifique.

› DES RÉDUCTIONS D'IMPÔTS POUR NOS MÉCÈNES

• POUR LES ENTREPRISES :

Une réduction d'impôts de 60% du montant du don, dans la limite de 0,5% du chiffre d'affaires.
L'excédent est reportable sur 5 ans.

→ Pour un don de 10 000 €, votre dépense réelle est de 4 000 €.

• POUR LES PARTICULIERS :

Une réduction d'impôts de 66% du montant du don, dans la limite de 20% du revenu imposable.
L'excédent est reportable sur 5 ans.

→ Pour un don de 100 €, votre dépense réelle est de 34 €.

Une réduction d'impôts de 75% du montant du don, dans la limite de 50 000 € dans le cadre de l'ISF.

→ Pour un don de 1 000 €, votre dépense réelle est de 250 €.

• La Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (CNSA) a renouvelé son partenariat avec la Fondation maladies rares en 2014 afin de soutenir un nouvel appel à projets "Sciences humaines et sociales & maladies rares".

Annick Martin
Directrice scientifique adjointe de la CNSA

Ce programme permet à des équipes de recherche de mener de nouvelles études sur la problématique du handicap lié aux maladies rares. Ce champ reste encore trop peu investi.

Les recherches répondront à des questions provenant des patients et des familles. La CNSA y porte une attention toute particulière en participant au groupe de travail qui définit les axes de recherche de l'appel à projets.

• La Fondation d'entreprise IRCEM a choisi de contribuer financièrement au programme de recherche "Sciences humaines et sociales & maladies rares" pour améliorer le parcours de vie des enfants malades.

Jean-Charles Grollemund
Directeur général du Groupe IRCEM

IRCEM, le groupe de protection sociale des emplois de la famille, a créé sa fondation d'entreprise en 2014 avec pour objet le soutien à toute action qui permette de mieux vivre au sein de la Famille à tous les âges de la vie.

Consciente que les parents de jeunes enfants malades vivent des situations de dépendance similaires à celles des aidants de personnes âgées, notre Fondation a donc recherché un partenaire reconnu au cœur de ces problématiques.

Elle l'a trouvé au travers de la Fondation maladies rares qui est le trait d'union entre les acteurs de la recherche, de la prise en charge des malades et du parcours de vie des malades, notamment dans les familles.

• La plateforme technologique Phenomin soutient la création de nouveaux modèles expérimentaux pour mieux comprendre les mécanismes des maladies.

Yann Hérault
Coordinateur de PHENOMIN, infrastructure nationale en phénogénomique murine

C'est un énorme défi qui se dresse pour la recherche dans les années futures et je souhaite que PHENOMIN puisse continuer son partenariat avec la Fondation afin d'accompagner de nombreuses équipes de la communauté maladies rares.

Le soutien que la Fondation apporte aux équipes dans l'obtention de modèles d'études génétiquement définis est un passage obligatoire pour valider les observations chez les patients et comprendre la fonction des gènes dans un organisme intégré.

PHENOMIN apporte son expertise en ingénierie génétique et en analyse fonctionnelle pour l'étude de ces modèles expérimentaux qui devrait permettre aux chercheurs de mieux comprendre les mécanismes des maladies rares, de proposer, voire de tester, des approches thérapeutiques.

LEUR SOUTIEN NOUS EST PRÉCIEUX

› INSTITUTIONNELS

CNSA Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie
CNG CENTRE NATIONAL DE GENOTYPAGE
cea DE LA RECHERCHE À L'INDUSTRIE
phenomin EXCELLENCE IN MOUSE PHENOGENOMICS
tefor infrastructure

› ENTREPRISES

ALEXION
MSD Vivre mieux
SANOFI
genzyme A SANOFI COMPANY
Shire
NOVARTIS PHARMACEUTICALS
gsk
ACTELION
IPSEN Innovation for patient care
raptor pharmaceuticals
AstraZeneca
Pfizer
sobi Pioneer in Rare Diseases
Aegerion Pharmaceuticals
ORPHAN EUROPE RECORDATI GROUP
PTC THERAPEUTICS
H.A.C. Pharma
FONDATION D'ENTREPRISE IRCEM
L'ORÉAL Cosmétique Active
Grant Thornton L'instinct de la croissance™
DATALOGIC THE VISION IS YOURS
KIWANIS INTERNATIONAL
PUBLICAVERTI marketing et communications
Quintessia
NAPOLEON CHAMPS-ÉLYSÉES PARIS

ILS TÉMOIGNENT

Heidi L. Wagner, J.D.
Senior Vice President, Global Government Affairs, Alexion Pharmaceuticals Inc.

La Fondation maladies rares a accompli un immense travail pour contribuer à développer de nouveaux traitements et améliorer le parcours de vie des personnes atteintes de maladies rares. Elle s'est imposée comme un acteur majeur à côté des institutions médicales et scientifiques ainsi que des associations de patients. Elle joue un rôle indispensable en étant proche des réalités du terrain. De nombreux projets restent encore à accomplir et nous nous réjouissons de pouvoir continuer à soutenir la Fondation.

Nawel Yakoubi
Responsable des Partenariats Scientifiques, MSD France

Soutenir la Fondation maladies rares nous a semblé une évidence, compte tenu de l'enjeu pour la recherche et la promesse d'espoir pour les patients et leur entourage.
Contribuer à mieux comprendre les mécanismes physiopathologiques des maladies rares permet d'augmenter les chances d'aboutir à des thérapeutiques pour ces pathologies, mais également d'améliorer les connaissances scientifiques sur des maladies plus fréquentes.
Cette approche nous apparait très prometteuse et met en perspective l'importance de la recherche sur les maladies rares.

Anne Olivier
Responsable de groupe biologie *in silico*, Unité de sciences translationnelles, Sanofi

Grâce à son rôle de facilitateur, la Fondation nous permet de mieux appréhender l'écosystème maladies rares en France. Ce partenariat se concrétise par des rencontres avec des universitaires, des hôpitaux, des associations de patients mais également d'autres partenaires industriels avec qui nous pouvons dialoguer régulièrement. Cette synergie est également une source de partenariats potentiels pour identifier de nouvelles solutions thérapeutiques pour les patients.

Christian Deleuze
Président, Genzyme SAS & Polyclonals

Acteur historique de la recherche et du développement de traitements dans les maladies rares, l'engagement de Genzyme aux côtés de la Fondation était à la fois naturel et indispensable.
Partenaires de la Fondation depuis sa création, nous nous félicitons de la mise en place d'une organisation rassemblant des compétences pluridisciplinaires, favorisant les synergies et les partenariats entre acteurs de recherche publics et privés.
Le chantier reste immense et les défis nombreux. Le rôle de la Fondation demeure ainsi primordial afin de stimuler et pérenniser le rôle moteur et historique de la France dans ce domaine.

Benoit Quittre
Directeur Général, Shire France & Benelux

Lorsque l'on souhaite devenir un acteur majeur dans l'univers des maladies rares, comme c'est le cas pour Shire, soutenir la Fondation maladies rares est une évidence.
Il n'y a pas d'équivalent, en France et même en Europe, d'une structure telle que la Fondation maladies rares, fédérateur enthousiaste des énergies dans le domaine de la recherche sur les maladies rares afin de contribuer à mieux comprendre et mieux prendre en charge les maladies rares.

DES PARTENAIRES QUI SE MOBILISENT

› ILS MOBILISENT LEURS EXPERTISES

Le **Groupe TUILLET**, membre du groupe Grant Thornton, accompagne la Fondation maladies rares via un mécénat de compétences qui implique ses équipes d'experts dans la tenue de la comptabilité et l'établissement des comptes annuels de la Fondation.

Depuis 2013, un **groupe d'entrepreneurs et de dirigeants** apporte un regard éclairé sur la Fondation et ses activités.

Il est composé de :

M. Patrick Atzel
Arthur Andersen Alumni ; Senior Advisor, Capitalmind ;

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.

QU'ILS EN SOIENT REMERCIÉS !

› ILS MOBILISENT LA SOCIÉTÉ CIVILE

Le **Club Kiwanis de Montpellier** a organisé une soirée théâtrale le 24 novembre 2014 à Montferrier au cours de laquelle Michel Galabru et sa troupe ont joué la pièce "Jofroi", de Jean Giono.

Une partie des profits de la soirée a été reversée à la Fondation maladies rares.

› ILS MOBILISENT LEURS COLLABORATEURS

L'Oréal Cosmétique Active a associé la Fondation à sa communication institutionnelle via sa carte de vœux électronique. Chaque envoi a permis de donner 1 euro à la Fondation.

MOVE! CHALLENGE FOR RARE DISEASES

Près de 1 500 collaborateurs du laboratoire **AstraZeneca** dans 10 pays, dont 735 en France, ont participé au challenge "MOVE!" pour la deuxième année consécutive.

En France, à pied, à vélo, sur une planche de surf ou à bord d'un aviron, en crampons sur un terrain de football ou à cheval, chaque défi sportif a permis de reverser un don au profit de la Fondation maladies rares.

© Ultra-Trail du Mont-Blanc® - Pascal Tournaire

ULTRA-TRAIL® DU MONT-BLANC

› SUIVEZ-NOUS SUR :
Défi UTMB Fondationmaladiesrares
utmbfondationmaladiesrares
www.fondation-maladiesrares.org/defi-utmb-2015

› L'ULTRA-TRAIL DU MONT-BLANC® : UN DÉFI SPORTIF À LA HAUTEUR DU DÉFI DES MALADIES RARES

Fin 2014, la Fondation maladies rares a été retenue comme 10ème cause solidaire par l'organisation de l'Ultra-Trail du Mont-Blanc® (UTMB).

Vingt-neuf coureurs dont trois salariés de la Fondation maladies rares (Ludovic Dupont, Nicolas Jan et Nicolas Lévy) ont décidé de relever le défi et porteront un dossard solidaire du 24 au 30 août 2015.

En participant à l'Ultra-Trail du Mont-Blanc®, la Fondation maladies rares et ses trailers solidaires veulent illustrer le parcours du combattant que vivent les malades au quotidien.

ENCOURAGEONS-LES !

"Si tu veux courir, cours un kilomètre. Si tu veux changer ta vie, cours un UTMB. Je veux changer leur vie, je cours pour la Fondation maladies rares."

"Je cours pour la Fondation maladies rares pour que tous les malades puissent avoir la même chance que mon frère : guérir !"

› 29 COUREURS SOLIDAIRES POUR LA FONDATION MALADIES RARES

ORSIÈRES - CHAMPEX - CHAMONIX - OCC® - 53 kms (en moins de 14h)			
1	CALLOT	Cécile	France
2	CATOIRE	Jean-Marc	France
3	COLLETTE-KAHN	Aurélie	Canada
4	JAN	Antoine	France
5	JAN	Nicolas	France
6	LAUWERS	Ludovic	France
7	LAUWERS	Virginie	France
8	LERMINET	Denis	France
9	LEVY	Nicolas	France
10	MÉRIOT	Christiane	France
11	VIANE	Hervé	France
COURMAYEUR - CHAMPEX - CHAMONIX - CCC® - 101 kms (en moins de 26h30)			
12	CALLOT	Marc	France
13	CATOIRE	Bastien	France
14	CHENG	Kai Hung	Singapour
15	DERAED	Judith	France
16	SERVEAUX	Freddy	France
17	VELLANDI	Emilio	Italie
SUR LES TRACES DES DUCS DE SAVOIE - TDS® - 119 kms (en moins de 33h)			
18	CLERAN	Franck	France
19	DEBACKER	Fabrice	France
20	STOPIN	Pierre-Yves	France
ULTRA-TRAIL DU MONT BLANC - UTMB® - 168 kms (en moins de 46h)			
21	DEGUEURSE	Thomas	France
22	DENOUAL	Ronan	France
23	DUPONT	Ludovic	France
24	DURIEUX	Sébastien	France
25	GOURREAU	Adolphe	France
26	GRAVE	Philippe	France
27	GUEPIN	Blandine	Espagne
28	WATTS	Andy	Grande-Bretagne
29	WULLENS	Régis	France

04

LE RAPPORT **FINANCIER**

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

EXCELLENCE

"Exigence et expertise guident l'action de nos professionnels poussés par la culture du résultat."

“ Le mot de la trésorière

Les comptes 2014 traduisent la volonté renouvelée de la Fondation de soutenir, par ses actions, la recherche dans le domaine des maladies rares.

Ces comptes confirment une affectation des dépenses en adéquation avec les objectifs fixés, ainsi que des frais de fonctionnement et de collecte de fonds contenus.

Nous avions anticipé le fait qu'il serait difficile d'opérer dans un contexte économique défavorable et sans aucune participation financière de l'État. La Fondation a néanmoins conservé un investissement annuel direct dans la recherche de 1,8 millions d'euros, qui bénéficie à 64 nouveaux projets d'excellence.

Elle a par ailleurs poursuivi ses activités d'accompagnement des équipes de recherche, afin de favoriser l'émergence et le développement de nouveaux candidats médicaments.

Ces réalisations sont le fruit de la confiance renouvelée de nos membres fondateurs, de nos partenaires, institutionnels et entreprises, de nos donateurs particuliers, ainsi que du soutien des 16 nouvelles entreprises qui nous ont rejoint cette année.

En 2014, nous avons mis en perspective deux constats : d'une part la limitation des crédits de recherche affectés spécifiquement aux maladies rares et le caractère inenvisageable de leur diminution et, d'autre part, l'assise financière de la Fondation permettant d'absorber un déséquilibre modéré.

Dans ce contexte, le Conseil d'administration a pris la décision de maintenir la dynamique de la Fondation maladies rares et notamment son rôle d'accélérateur de la recherche. Il nous est en effet apparu indispensable de maintenir l'ambition initiale d'investissement et de stimulation de programmes de recherche, tout en mobilisant très prudemment nos ressources propres.

Pour relever le défi des maladies rares en 2015, le soutien des membres fondateurs, des partenaires et des donateurs de la Fondation demeure plus que jamais nécessaire.

Sans vous rien ne serait possible et nous vous en sommes reconnaissants.

Dr Marie-Geneviève Mattei
Trésorière de la Fondation maladies rares

Les comptes annuels

BILAN

Actif (en €)	31/12/2014	31/12/2013
Investissements nets	42 661	55 955
Investissements bruts	*72 332*	*68 495*
Amortissements	*(29 672)*	*(12 540)*
Créances à recevoir	1 488 273	2 688 122
Compte de placement	2 079 594	2 049 167
Liquidités	3 661 083	2 344 327
Charges constatées d'avance	1 244	3 555
TOTAL ACTIF	**7 272 855**	**7 141 125**

Passif (en €)	31/12/2014	31/12/2013
Dotation initiale (non consomptible)	1 000 000	1 000 000
Réserves	3 889 498	1 889 754
Fonds dédiés sur collecte	-	-
Dettes fournisseurs	2 041 907	1 599 280
Dettes sociales	140 392	167 202
Dettes fiscales	59 159	20 144
Produits constatés d'avance	325 000	465 000
Résultat de l'exercice	(183 101)	1 999 745
TOTAL PASSIF	**7 272 855**	**7 141 125**

COMPTE DE RÉSULTAT

En €	31/12/2014	31/12/2013
Reprises sur provisions et amortissements, transferts de charges	-	1 815 000
Autres produits	3 198 003	3 608 933
Produits d'exploitation	**3 198 003**	**5 423 933**
Autres achats et charges externes	2 167 781	2 321 674
Impôts, taxes et versements assimilés	86 195	80 537
Salaires et traitements	823 135	750 864
Charges sociales	357 352	338 031
Dotations d'exploitation sur immobilisations : dotations aux amortissements	17 132	9 447
Autres charges	630	-
Charges d'exploitation	**3 452 224**	**3 500 553**
Résultat d'exploitation	**(254 220)**	**1 923 380**
Autres intérêts et produits assimilés	101 882	84 045
Produits financiers	**101 882**	**84 045**
Charges financières	**-**	**-**
Résultat financier	**101 882**	**84 045**
Résultat courant avant impôts	**(152 338)**	**2 007 425**
Produits exceptionnels	**-**	**-**
Charges exceptionnelles	**-**	**-**
Résultat exceptionnel	**-**	**-**
Impôts sur les bénéfices	30 763	7 680
TOTAL DES PRODUITS	**3 299 886**	**5 507 978**
TOTAL DES CHARGES	**3 482 987**	**3 508 234**
RÉSULTAT DE L'EXERCICE	**(183 101)**	**1 999 745**

• 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,

et conformément aux règles générales d'établissement et de présentation des comptes annuels.

La méthode de base retenue pour l'évaluation des éléments inscrits en comptabilité est la méthode des coûts historiques.

Les comptes annuels au 31/12/2014 ont été établis dans le respect des dispositions du plan comptable général approuvé par arrêté ministériel du 08/09/2014, la loi N° 83-353 du 30/04/1983 et le décret 83-1020 du 29/11/1983 et conformément aux dispositions des règlements comptables 2000-06 et 2003-07 sur les passifs, 2002-10 sur l'amortissement et la dépréciation des actifs et 2004-06 sur la définition, la comptabilisation et évaluation des actifs.

Pour l'application de ces règlements, l'entité a choisi la méthode prospective.

IMMOBILISATIONS INCORPORELLES

Les immobilisations incorporelles sont évaluées à leur coût d'acquisition, constitué de leur prix d'achat (y compris droits de douane et taxes non récupérables, après déduction des remises, rabais commerciaux, escomptes de règlement), des coûts directement attribuables à ces immobilisations en vue de leurs utilisations envisagées.

IMMOBILISATIONS CORPORELLES

Les immobilisations corporelles sont évaluées à leur coût d'acquisition, constitué de :

- leur prix d'achat (y compris droits de douane et taxes non récupérables, après déduction des remises, rabais commerciaux, escomptes de règlement),
- des coûts directement attribuables et engagés pour mettre ces actifs en état de fonctionner selon leurs utilisations envisagées.

Les amortissements pour dépréciation sont calculés suivant le mode linéaire ou dégressif en fonction de la durée d'utilité ou de la durée d'usage prévue :

- **Site internet** 5 ans
- **Matériel de bureau** 3 ans
- **Mobilier** entre 5 et 6 ans

CRÉANCES

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

CHANGEMENTS DE MÉTHODE

Il n'y a pas eu de changement de méthode par rapport à l'exercice précédent.

DONS EN NATURE

La Fondation a bénéficié durant l'exercice de dons en nature pouvant être évalués à 175 K€.

Ces dons se décomposent de la façon suivante :

- Experts pour la Fondation : 127,5 K€ ; contributions en nature pour l'expertise des projets scientifiques et participation aux comités de sélection
- Centre National de Génotypage : 37 K€ ; contribution en nature (6 projets collaboratifs de l'appel à projets NGS 2014-01)
- Groupe TUILLET : 7 K€ ; mécénat de compétence (tenue de comptabilité)
- Agence PublicAverti : 2 K€ ; mécénat de compétence (création du rapport d'activité)
- Quintessia Resorts : 1 K€ ; don en nature (mise à disposition de salles de réunion)
- Salons de l'Etoile : 0,5 K€ ; don en nature (mise à disposition de salles de réunion)

• VARIATION DES IMMOBILISATIONS

En €	Valeur brute au début de l'exercice 2014	Acquisitions, apports	Cessions	Valeur brute à la fin de l'exercice 2014
Frais d'établissement, de recherche et de développement	46 118	-	-	46 118
Total immobilisations incorporelles	**46 118**	**-**	**-**	**46 118**
Matériel de bureau, informatique, mobilier	22 378	3 837	-	26 215
Total immobilisations corporelles	**22 378**	**3 837**	**-**	**26 215**
TOTAL GÉNÉRAL	**68 495**	**3 837**	**-**	**72 332**

• VARIATION DES AMORTISSEMENTS

En €	Cumul au début de l'exercice 2014	Dotations	Reprises	Cumul à la fin de l'exercice 2014
Frais d'établissement, de recherche et de développement	5 057	9 224	-	14 281
Total immobilisations incorporelles	**5 057**	**9 224**	**-**	**14 281**
Matériel de bureau, informatique, mobilier	7 483	7 908	-	15 391
Total immobilisations corporelles	**7 483**	**7 908**	**-**	**15 391**
TOTAL GÉNÉRAL	**12 540**	**17 132**	**-**	**29 672**

• PRODUITS À RECEVOIR

En €	31/12/2014	31/12/2013
Clients, factures à établir	1 399 777	2 685 180
Créances clients et comptes rattachés	**1 399 777**	**2 685 180**
Intérêts courus à recevoir	29 250	25 500
Disponibilités	**29 250**	**25 500**
TOTAL GÉNÉRAL	**1 429 027**	**2 710 680**

• CHARGES À PAYER

En €	31/12/2014	31/12/2013
Fournisseurs, factures non parvenues	1 842 643	1 318 657
Dettes fournisseurs et comptes rattachés	**1 842 643**	**1 318 657**
Provision pour congés payés	44 121	62 691
Charges sur provision pour congés payés	25 591	36 865
Formation continue	10 385	4 842
Taxes sur les salaires	5 421	12 272
Dettes fiscales et sociales	**85 518**	**116 670**
TOTAL GÉNÉRAL	**1 928 162**	**1 435 328**

Le compte d'emploi des ressources

COMPTE D'EMPLOI DES RESSOURCES 2014					
EMPLOIS (en €)	Emplois de 2014 Compte de résultat	Affectation par emplois des ressources collectées auprès du public utilisées sur 2014	**RESSOURCES (en €)**	Ressources collectées sur 2014 Compte de résultat	Suivi des ressources collectées auprès du public et utilisées sur 2014
			REPORT DES RESSOURCES COLLECTEES AUPRÈS DU PUBLIC NON AFFECTÉES ET NON UTILISÉES EN DÉBUT D'EXERCICE		
1 - MISSIONS SOCIALES	**2 489 513**	**23 322**	**1 - RESSOURCES COLLECTÉES AUPRÈS DU PUBLIC**	**23 322**	**23 322**
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*	2 489 513 *2 489 513*	23 322 *23 322*	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	23 322 *23 322*	23 322 *23 322*
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	**341 287** 341 287	- -	**2 - AUTRES FONDS PRIVÉS** **3 - SUBVENTIONS & AUTRES CONCOURS PUBLICS** **4 - AUTRES PRODUITS**	**3 060 916** **214 832**	
3 - FRAIS DE FONCTIONNEMENT	**651 370**	-			
I - TOTAL DES EMPLOIS DE L'EXERCICE INSCRIT AU COMPTE DE RESULTAT	3 482 170		I - TOTAL DES RESSOURCES DE L'EXERCICE INSCRIT AU COMPTE DE RÉSULTAT	3 299 069	
II - DOTATIONS AUX PROVISIONS			II - REPRISES DES PROVISIONS		
III - ENGAGEMENTS À REALISER SUR RESSOURCES AFFECTÉES			III - REPORT DES RESSOURCES AFFECTÉES NON UTILISÉES DES EXERCICES ANTÉRIEURS		
			IV - VARIATION DES FONDS DÉDIÉS COLLECTÉS AUPRÈS DU PUBLIC		
IV - EXCÉDENT DE RESSOURCES DE L'EXERCICE			V - INSUFFISANCE DE RESSOURCES DE L'EXERCICE	183 101	
TOTAL GÉNÉRAL	**3 482 170**	**23 322**	**TOTAL GÉNÉRAL**	**3 482 170**	**23 322**
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		23 322	VI - Total des emplois financés par les ressources collectées auprès du public		23 322
			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	164 540		Dons en nature	164 540	

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

• 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 œuvre de cette mission est déclinée selon 4 grandes actions :
- comprendre les maladies rares ;
- développer de nouveaux traitements ;
- améliorer le parcours de vie des personnes malades ;
- partager les connaissances à l'échelle internationale.

• 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 de maladies spécifique, 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

La responsable de l'accès aux ressources et compétences technologiques a en charge la gestion des appels à projets relatifs à l'accès aux ressources et compétences technologiques initiés par la Fondation. Son activité est à 100% dédiée à la réalisation des missions sociales de la Fondation.

Les 7 responsables régionaux de la Fondation sont déployés sur les inter-régions hospitalo-universitaires françaises et ont pour missions principales de :
- mettre en œuvre la stratégie de la Fondation et effectuer toutes les actions nécessaires à la facilitation des activités de recherche sur les maladies rares dans l'inter-région ;
- renforcer la synergie entre les acteurs du domaine (centres de référence maladies rares, équipes de recherche, associations de malades, agences régionales de santé, acteurs privés, mécènes etc.) et faciliter la mise en œuvre de projets de recherche sur les maladies rares via les services de la Fondation.

Leur activité est dédiée à 64% à la réalisation des missions sociales de la Fondation.

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 en Sciences humaines et sociales & maladies rares lancé par la Fondation.

3 – Déplacements et frais de mission

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

4 - Clés de répartition

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

L'AFM-Téléthon et l'Inserm ont renouvelé leur soutien en 2014 sous la forme d'apport de ressources.

La Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (CNSA) a 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 privées, dont les entreprises du médicament, et de donateurs particuliers. Le Centre National de Génotypage a contribué en nature à des appels à projets de recherche.

Le rapport du commissaire aux comptes

Pour l'exercice clos au 31/12/2014, les comptes de la Fondation maladies rares ont été certifiés par la SARL GIFEC, représentée par M. Serge Anouchian, commissaire aux comptes, membre de la compagnie régionale des commissaires aux comptes de Paris.

EXTRAIT DU RAPPORT DU COMMISSAIRE AUX COMPTES

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

Fait à Paris, le 24/03/2015 ».

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

FONDATION
maladies
rares

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

www.fondation-maladiesrares.org

PUBLICAVERTI © photos : fotolia, istock, getty images, Vincent Begon, Cedric Helsly - AFM, Steve Murez, Inserm et Fondation maladies rares.
Goubault Imprimeur certifié ISO 14001 • imprimé avec des encres végétales
PEFC 10-32-3010 / Certifié PEFC / Ce produit est issu de forêts gérées durablement et de sources contrôlées. / pefc-france.org