

### RAPPORT D'ACTIVITÉ



#### / LE SOMMAIRE



**S**1

LA PRÉSENTATION
DE LA FONDATION
p.5





LES MISSIONS DE LA FONDATION n 13



*S*3

LES PARTENAIRES
DE LA FONDATION
p.23





LE RAPPORT FINANCIER

DE LA FONDATION

p.29



**3**5

ANNEXE
LES PROJETS FINANCÉS
PAR LA FONDATION

### /L'ÉDITO

Engagement, détermination... s'il nous fallait retenir 2 mots pour résumer ces 5 premières années de la Fondation maladies rares, nous n'aurions pas à réfléchir longtemps. Car pour faire face aux nombreux défis qu'elle a choisis de relever depuis sa création en février 2012, la Fondation a dû et a su faire preuve d'engagement et de détermination. Avec l'aide précieuse de ses 5 membres fondateurs, acteurs majeurs de l'excellence du soin (Conférence des Directeurs Généraux de CHU) et de la recherche médicale française (Conférence des Présidents d'Université, Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale), tous mobilisés à ses côtés autour des associations de malades représentées par l'Association Française contre les Myopathies (AFM-Téléthon) et l'Alliance Maladies Rares (collectif de plus de 210 associations de malades).

Des défis tous aussi importants les uns que les autres et qui suffisaient largement pour motiver toute l'équipe de la Fondation à poursuivre sans relâche sa mission d'intérêt général : accélérer la recherche pour les 3 millions de personnes concernées par l'une des 7 000 maladies rares.

Plus qu'une mission, une raison d'être! En 5 ans, ce sont déjà près de 270 projets financés par la Fondation, pour un peu plus de 7 millions d'euros alloués.

Des projets de recherche en Sciences biomédicales qui visent à identifier les causes des maladies rares, à en comprendre les mécanismes physiopathologiques, à faciliter le développement de nouveaux traitements mais aussi des projets de recherche en Sciences humaines et sociales pour améliorer la vie de tous les jours des enfants et des adultes concernés.

L'action de la Fondation n'est pas que financière. Elle est aussi fortement ancrée sur le terrain par son équipe de responsables régionaux qui accompagnent au plus près les médecins et les équipes de recherche académiques. Transversalité, partage d'expertises, complémentarité des connaissances, accès aux technologies de pointe (séquençage génétique, criblage moléculaire, modèles expérimentaux...), partenariats public-privé, autant de leviers d'accélération de la recherche auxquels l'équipe de la Fondation a recours au quotidien. Une politique active de soutien à la recherche qui doit beaucoup aux généreux et de plus en plus nombreux donateurs, particuliers et entreprises, qui partagent avec la Fondation cette volonté d'AGIR!

#### Faire mieux, plus vite et avec plus de moyens...

Tirant profit du regard porté sur son activité en 2016 par le Haut Conseil de l'Evaluation de la Recherche et de l'Enseignement Supérieur (HCERES), la Fondation a veillé à optimiser ses domaines d'intervention en matière de recherche avec des actions spécifiques accélérant notamment auprès des industries pharmaceutiques la valorisation et le développement des candidats médicaments par les laboratoires académiques. Une action majeure de l'année 2016! D'autres actions importantes ont été menées pour valoriser l'intérêt de soutenir la recherche en Sciences humaines et sociales, avec comme point d'orgue un 1er colloque organisé avec succès en octobre 2016 au Collège de France, réunissant psychologues, sociologues, médecins des centres de référence et des filières de santé maladies rares, sans oublier les associations de malades.

Enfin, la Fondation a aussi consacré un temps important de l'année 2016 à structurer sa recherche de fonds, car pour faire mieux et plus vite, il lui faudra aussi trouver plus de moyens.

#### Avec engagement et détermination!



**Pr Jean-Louis MANDEL**Directeur par interim



**Dr Ludovic DUPONT**Directeur adjoint





# PRÉSENTATION DE LA FONDATION

#### SOMMAIRE

- **p 6 /** Quelques mots sur les maladies rares
- **p7/**La genèse de la Fondation
- **p8/**Sa gouvernance
- **p 10 /** Son équipe

## / QUELQUES MOTS SUR LES MALADIES RARES

Une maladie est dite rare lorsqu'elle atteint moins d' 1 personne sur 2 000. Plus de 7 000 maladies rares ont été référencées à ce jour et elles touchent plus de 3 millions de personnes en France.

Être atteint d'une maladie rare, cela signifie, dans la plupart des cas :

- ne pas avoir de diagnostic,
- ne pas avoir de traitement,
- souffrir d'un isolement progressif.





Retrouvez en ligne le regard sur la Fondation et les maladies rares de <u>M DELEVOYE</u>, Ancien Ministre, Ancien Président du CESE sur notre <u>site internet</u>: fondation-maladiesrares.org ou sur notre chaine <u>YouTube</u>.

#### / LA GENÈSE DE LA FONDATION

#### **SES 5 MEMBRES FONDATEURS**

La Fondation maladies rares est une fondation de coopération scientifique, créée dans le cadre du 2<sup>ème</sup> plan national maladies rares 2011-2016, par décret du Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche, le 7 février 2012.

Elle est née de la volonté conjointe de 5 acteurs impliqués dans la recherche et la prise en charge des maladies rares :

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

  représentant les malades.
- / Inserm (Institut national de la santé et de la recherche médicale)
- / La Conférence des Présidents d'Université représentant les chercheurs.
- / La Conférence des Directeurs Généraux de Centres Hospitaliers Universitaires représentant les médecins.











#### UNE MISSION D'INTÉRÊT GÉNÉRAL

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

La Fondation maladies rares agit auprès des chercheurs pour décrypter les maladies rares avec 2 objectifs : aider au diagnostic de ces maladies et accélérer le développement de nouveaux traitements. Elle intervient aussi pour améliorer le parcours de vie des personnes malades et de leurs proches. Elle est la seule structure nationale de soutien à la recherche, tournée vers toutes les maladies rares. Elle réunit les meilleures expertises et donne les moyens aux équipes de recherche académiques, aux médecins et aux industriels concernés de travailler ensemble.

# EMOIGNAGE



#### Dr Nathalie CARTIER-LACAVE

Vice-Présidente du Conseil scientifique de la Fondation maladies rares (depuis 2012). Médecin et biologiste, directrice d'une équipe de recherche au sein de l'UMR1169 INSERM/CEA "Thérapie génique, génétique, épigénétique en neurologie, endocrinologie et développement de l'enfant".

"Les chercheurs ne savent pas toujours vers qui se tourner pour développer leur projet de recherche le plus rapidement et efficacement possible. La Fondation joue un rôle clé avec une équipe répartie sur le territoire français, au plus près des chercheurs pour les aider directement à trouver les bons partenaires et aller jusqu'au traitement des patients.

La Fondation, en 5 années d'existence, a fait la preuve de son efficacité en terme de soutien de la recherche, des équipes de chercheurs, de développement de projets et de liens entre les différents acteurs. Elle a acquis grâce à cela, une bonne visibilité en particulier vis à vis de ses partenaires institutionnels et industriels. Aujourd'hui, ses perspectives d'évolution sont importantes."

#### /SA GOUVERNANCE

#### SON CONSEIL D'ADMINISTRATION

Le **Conseil d'administration** de la Fondation maladies rares est composé de 5 membres fondateurs, de 8 personnalités qualifiées et d'un représentant des enseignants, chercheurs et enseignants-chercheurs.

Il se réunit au moins 2 fois par an pour définir la stratégie et les actions de la Fondation, voter le budget annuel et approuver les comptes de l'exercice clos.

Le Conseil d'administration est formé de 14 administrateurs représentant l'ensemble des acteurs de la recherche et du soin.

#### **5 MEMBRES FONDATEURS**



Mme Laurence TIENNOT-HERMENT AFM-Téléthon



Mme Nathalie TRICLIN-CONSEIL (M Alain DONNART jusqu'en oct. 2016) Alliance Maladies Rares



Pr Yves LEVY (Pr Thierry FREBOURG jusqu'en juil. 2016) Inserm



M Philippe
VIGOUROUX
Conférence
des Directeurs
Généraux de CHU



Pr Manuel TUNON
DE LARA
(Pr Alain BERETZ
jusqu'en sept. 2016)
Conférence des
Présidents d'Université

#### 8 PERSONNALITÉS QUALIFIÉES



M Jean-Michel BELORGEY



Dr Anne CAMBON-THOMSEN



Pr Jean-Jacques CASSIMAN



Pr François-Noël GILLY



Pr Jean-Pierre GRUNFELD Président (jusqu'en juil. 2016)



Pr Michel GOOSSENS (à partir de déc. 2016)



Pr Emmanuel JACQUEMIN (à partir de déc. 2016)



Dr Marie-Geneviève MATTEI Trésorière

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



Dr Guy LENAERS Titulaire



Pr Stéphane BEZIEAU Suppléant

#### SON CONSEIL SCIENTIFIQUE

La Fondation est guidée par un **Conseil scientifique** composé de médecins et de scientifiques français et internationaux de renom.

Il est désigné par le Conseil d'administration pour une durée de 4 années, renouvelable par moitié dans des conditions précisées par le règlement intérieur.

Il se réunit 2 fois par an pour définir les grandes orientations scientifiques de la Fondation.

Le **Professeur Catherine BOILEAU**, Hôpital Bichat, Université Paris-Diderot, en a été la Présidente de 2012 à mars 2016 remplacée ensuite par le **Professeur Jean-Louis MANDEL**, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, Université de Strasbourg.

Il est composé comme suit (par ordre alphabétique) :

- Pr Jacques BECKMANN, Institut Suisse de Bioinformatique, Université de Lausanne (Suisse)
- Pr Alexis BRICE, Hôpital de la Pitié-Salpétrière, Université Pierre et Marie Curie, Paris
- Dr Nathalie CARTIER-LACAVE, Vice-Présidente du Conseil scientifique de la Fondation, Hôpital Saint Vincent de Paul. Université Paris Descartes
- Pr Pascale DE LONLAY, Hôpital Necker, Université Paris Descartes
- Pr Patrick EDERY, Hôpital Femme Mère Enfant, Université de Lyon
- Pr Alain FISCHER, Hôpital Necker, Université Paris Descartes
- Pr Éric HACHULLA, CHRU de Lille, Université de Lille 2
- Pr Albert HAGÈGE, Hôpital Européen Georges Pompidou, Université Paris Descartes
- Pr Katherine HIGH, Université de Pennsylvanie (USA)
- Pr Didier LACOMBE, Hôpital Pellegrin, Université de Bordeaux
- **Dr Jocelyn LAPORTE**, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire, Université de Strasbourg
- Pr Pierre LEVY, Université Paris Dauphine
- Pr Olivier MALARD, CHU de Nantes, Université de Nantes
- Pr Gert MATTHIJS, Hôpital Universitaire de Louvain (Belgique)
- Pr Francesc PALAU, Institut pédiatrique des maladies rares, Hôpital des enfants de Barcelone (Espagne)
- Pr Yann PEREON, CHU de Nantes, Université de Nantes
- Pr Yves PIRSON, Cliniques Universitaires Saint Luc, Louvain (Belgique)
- Pr Pierre RONCO, Hôpital Tenon, Université Pierre et Marie Curie, Paris
- Pr Damien SANLAVILLE, Hôpital Femme Mère Enfant, Université de Lyon
- Pr Abdelaziz SEFIANI, Université de Rabat (Maroc)
- Pr Alain TAIEB, Hôpitaux Saint André et Pellegrin-enfants, Université de Bordeaux
- Pr Maïté TAUBER. CHU de Toulouse. Université de Toulouse
- Dr Laurent VILLARD, CHU de la Timone, Aix Marseille Université, Marseille



Retrouvez en ligne les témoignages du <u>Pr MANDEL</u>, du <u>Dr CARTIER-LACAVE</u> et du <u>Pr HACHULLA</u> sur notre <u>site internet</u> : fondation-maladiesrares.org ou sur notre chaine <u>YouTube</u>.

#### /SON ÉQUIPE

La Fondation maladies rares est composée d'une équipe de professionnels dédiés à l'accélération de la recherche sur tout le territoire national.

Sa présence sur le terrain, au coeur des grandes régions hospitalo-universitaires, permet de travailler chaque jour en proximité avec les équipes de recherche, de les conseiller en leur offrant des solutions personnalisées et de rapprocher les expertises.

#### **SA DIRECTION**



DIRECTEUR PAR INTERIM
Pr Jean-Louis MANDEL
(Pr Marc TARDIEU jusqu'en juin 2016)



DIRECTEUR ADJOINT
Dr Ludovic DUPONT

#### SON PÔLE SCIENTIFIQUE



RESPONSABLE DE LA
POLITIQUE SCIENTIFIQUE
Dr Ingrid ZWAENEPOEL



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

#### SON PÔLE AFFAIRES ÉCONOMIQUES ET INSTITUTIONNELLES



RESPONSABLE DES AFFAIRES ÉCONOMIQUES
ET INSTITUTIONNELLES
Dr Audrey TRANCHAND



ASSISTANTE ADMINISTRATIVE ET COMMUNICATION Mme Nouara BENAÏ



RESPONSABLE DES RELATIONS EXTÉRIEURES ET DE LA PHILANTHROPIE Mme Nadège BÉGLÉ (Depuis novembre 2016)

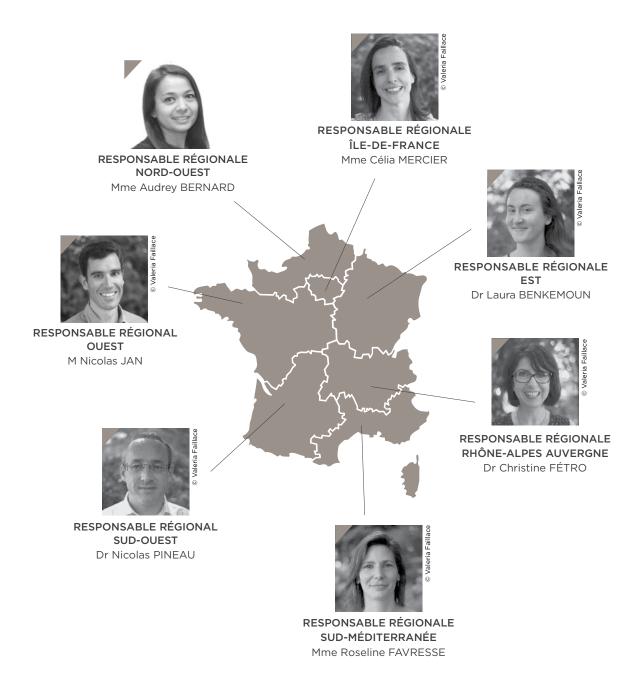


RESPONSABLE COMMUNICATION ET MÉCÉNAT Mme Anne-Sophie MIOSSEC

#### SON PÔLE OPÉRATION



RESPONSABLE DES OPÉRATIONS Mme Nadège PENHALEUX







# LES MISSIONS DE LA FONDATION

#### SOMMAIRE

**p 14 /** Ses avancées depuis 2012

**p 16** / Ses missions : Décrypter les maladies rares

**p 20** / Ses missions : Améliorer le quotidien des personnes malades

#### / SES AVANCÉES DEPUIS 2012

DÉCRYPTER LES MALADIES RARES pour aider au diagnostic

167 projets financés pour identifier les causes des maladies

+ de 60 nouveaux gènes déjà identifiés

DÉCRYPTER LES MALADIES RARES pour aider au développement des traitements

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

143 candidats médicaments identifiés dont 71 accompagnés par la Fondatio pour aller plus vite au traitement

/ 1 accord de licence signé
/ 21 mises en relation des équipes de recherche

AMÉLIORER LE QUOTIDIEN DES MALADES ET DE LEURS PROCHES

27 projets financés
autour de l'impact spécifique de la maladie rare dans la vie de tous les jours



#### La Fondation maladies rares a 2 missions majeures :

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

### Concrètement, la Fondation maladies rares soutient et finance des projets de recherche ...

Elle mène une politique scientifique active pour soutenir la recherche sur toutes les maladies rares. Avec 5 à 7 appels à projets lancés et financés par an, elle facilite aussi l'accès des chercheurs à des technologies de pointe pour leurs projets sélectionnés (en 2016, 15 plateformes ont été partenaires de la Fondation : plateformes de séquençage à haut débit, de criblage moléculaire, de développement de modèles animaux).

Sur les 806 projets reçus depuis 2012, **267** ont obtenu un financement de la Fondation sur la base de leur excellence scientifique et sont portés par des acteurs de la recherche et du soin sur tout le territoire français.

#### L'investissement consacré à ces 267 projets est de 7,15 millions d'euros.

Depuis 5 ans, sur les 267 projets soutenus, 240 ciblent soit une meilleure compréhension des causes et des mécanismes physiopathologiques, soit le développement de nouveaux traitements.

Les 27 autres projets ont pour objet, au travers de la recherche en Sciences humaines et sociales, d'améliorer le quotidien des personnes malades et de leurs proches.

#### ... et la Fondation maladies rares conseille et accompagne aussi les équipes de recherche.

Elle a déployé une équipe de 7 responsables régionaux basée au coeur des inter-régions hospitalo-universitaires. Présente sur tout le territoire français, la Fondation offre ainsi une proximité unique et sans équivalent aux équipes de médecins et de chercheurs.

Ses 7 responsables régionaux détectent et accompagnent également le développement des preuves de principe thérapeutiques\* avec pour ambition unique d'accélérer le développement des traitements au bénéfice des malades.

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

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

#### LE PROCESSUS DE SÉLECTION DES PROJETS FINANCÉS

Les travaux de recherche les plus prometteurs sont sélectionnés sur la base de critères d'excellence scientifique.

En fonction des thématiques, la sélection des projets s'effectue en une étape (évaluation sur dossier complet) ou deux étapes (présélection sur lettre d'intention puis évaluation sur dossier complet), selon le calendrier des appels à projets établi avec le Conseil scientifique. Chaque dossier est évalué par au moins deux experts indépendants.

Sur la base des avis rendus, des comités composés de membres du Conseil scientifique et d'experts, se réunissent pour évaluer et sélectionner les dossiers soumis aux appels à projets de la Fondation.

# SES MISSIONS DÉCRYPTER LES MALADIES RARES

#### ACCÉLÉRER LA RECHERCHE POUR

#### AIDER AU DIAGNOSTIC

• Identifier les causes de chaque maladie.

#### AIDER AU DÉVELOPPEMENT DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

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

#### Ses résultats en 2016

#### SOUTENIR ET FINANCER DES PROJETS DE RECHERCHE

- / 6 appels à projets lancés : 4 appels à projets dont les résultats sont connus en 2016 et 2 appels à projets dont les résultats seront annoncés en 2017.
- / 108 projets soumis (incluant les 14 projets soumis dans le cadre de l'appel à projets de recherche préclinique lancé en 2016 et clos en 2017).
- / 5 comités réunis et 152 experts mobilisés pour participer au processus d'évaluation et de sélection des 108 projets soumis.
- / 15 plateformes technologiques impliquées, réparties sur l'ensemble du territoire national.

#### AIDER AU DIAGNOSTIC

/ 2 appels à projets de séquençage à haut débit. 29 projets financés sur 69 soumis.

#### AIDER AU DÉVELOPPEMENT DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

- / 1 appel à projets de création de modèles animaux.
  - 9 projets financés sur 14 soumis.
- / 1 appel à projets de criblage à haut débit de molécules à potentiel thérapeutique. 4 projets financés sur 11 soumis.

En 2016, 42 projets financés pour un montant total de 882 K€ (liste des projets financés p.37).



#### APPEL À PROJETS CONJOINT

La Fondation maladies rares et le Groupement de Coopération Sanitaire des Hôpitaux Universitaires du Grand Ouest (GCS HUGO) ont lancé en 2016 un appel à projets conjoint pour soutenir la recherche translationnelle & clinique dans les maladies rares. L'objectif de cet appel à projets dont l'issue sera connue en 2017, est d'apporter un soutien à des projets de recherche collaboratifs qui permettront de transférer en clinique des approches innovantes.

Retrouvez en ligne le <u>témoignage de M BUBIEN</u>, Directeur général du CHU d'Angers et Administrateur du GCS HUGO, lors de l'annonce de l'appel à projets conjoint.

#### **PRIX EGP**

La Fondation maladies rares et la Fondation Eliane et Gérard PAUTHIER (Fondation EGP sous égide de la Fondation de France) ont lancé en 2016, un premier Prix de recherche sur les maladies rares. Ce Prix a été attribué au Pr Marc HUMBERT (Hôpital Bicêtre) pour ses travaux passés et pour son projet relatif à la maladie veino-occlusive pulmonaire héritable (maladie respiratoire rare).





#### AMI "VALORISER DANS LES MALADIES RARES"

La Fondation maladies rares, la SATT Sud-Est et d'autres acteurs (investisseurs, scientifiques, experts de l'entreprenariat dans le domaine) ont lancé en novembre 2016, un Appel à Manifestation d'Intérêt (AMI) "Valoriser dans les maladies rares" pour promouvoir l'émergence et la maturation de projets innovants dans le domaine des maladies rares. Cet AMI était ouvert aux chercheurs et praticiens hospitaliers des régions PACA et Corse, du 15 novembre 2016 au 15 février 2017. Un comité de présélection se réunira mi-mars 2017 pour désigner les projets éligibles au processus de sélection finale.

#### LISTE DES PLATEFORMES PARTENAIRES DE LA FONDATION MALADIES RARES EN 2016

La Fondation maladies rares a établi de nombreux accords avec des plateformes pour que les chercheurs aient accès aux dernières avancées technologiques et aux compétences indispensables à la réalisation de leur projet.

#### SÉQUENÇAGE À HAUT DÉBIT

- Institut de Génomique / Centre National de Génotypage, CEA, Evry.
- Génomique Imagine / Institut des maladies génétiques, Paris.
- Biopuces et Séquençage, IGBMC, Strasbourg.
- Integragen, Evry.
- Biogenouest Génomique, Nantes.
- Eurofins Genomics, Århus, Danemark.

#### CRÉATION DE MODÈLES ANIMAUX

- Infrastructure Phenomin : Institut Clinique de la Souris, Strasbourg.
- Infrastructure Phenomin : CIPHE (Centre d'ImmunoPHEnogenomics), Marseille.
- Infrastructure nationale TEFOR (Transgenèse Rat et Immunophénomique TRIP) : AMAGEN (Animaux Modèles Aquatiques et GENétique), Gif-sur-Yvette.
- Infrastructure nationale TEFOR : TRANSGENESIS, Nantes.
- Centre de Ressources Biologiques (CRB) Xénopes, Rennes.

#### CRIBLAGE À HAUT DÉBIT DE MOLÉCULES À POTENTIEL THÉRAPEUTIQUE

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

#### / DÉCRYPTER LES MALADIES RARES

#### Ses résultats en 2016

#### CONSEILLER ET ACCOMPAGNER LES ÉQUIPES DE RECHERCHE

L'équipe des 7 responsables regionaux de la Fondation maladies rares, répartie sur tout le territoire français, travaille au plus près des chercheurs pour les conseiller dans le développement de leur projet. Cette équipe terrain accompagne aujourd'hui 71 preuves de principe thérapeutiques à tous les stades de leur développement. Leur domaine d'intervention couvre le champ de la recherche translationnelle et vise à rassembler les expertises nécessaires à la continuité entre recherche fondamentale et recherche clinique.

En 2016, la Fondation maladies rares a mené une réflexion approfondie pour mieux structurer sa démarche d'accompagnement sur le terrain du développement des preuves de principe thérapeutiques et pour mieux valoriser ces découvertes scientifiques auprès du monde industriel. Cette réflexion a abouti à la création d'un Club de valorisation des preuves de principe thérapeutiques réunissant équipes de recherche académiques et acteurs industriels. Action concrète de la Fondation pour favoriser les partenariats public-privé, ce Club verra le jour en 2017.

#### En 2016,

/ 18 nouvelles preuves de principe thérapeutiques identifiées.

/ 6 mises en relation des équipes de recherche académiques avec des industriels.





#### LES MATINALES

Pour donner plus de visibilité à ses partenaires industriels sur les actions qu'elle mène auprès des chercheurs académiques et des cliniciens experts des maladies rares, la Fondation a mis en place en 2016 un nouveau lieu d'échanges et de partage de ses réalisations, sous un format de réunions appelées "Les Matinales".

La 1<sup>ère</sup> session de ces Matinales de la Fondation a eu lieu le 13 octobre 2016 et a réuni 23 personnalités de l'industrie pharmaceutique, de start-up et de sociétés de biotechnologie ainsi qu'un chercheur académique, Pr Laurent GOUYA (généticien, Hôpital Bichat-Claude Bernard) venu témoigner de la qualité de notre accompagnement sur le terrain auprès des chercheurs académiques.



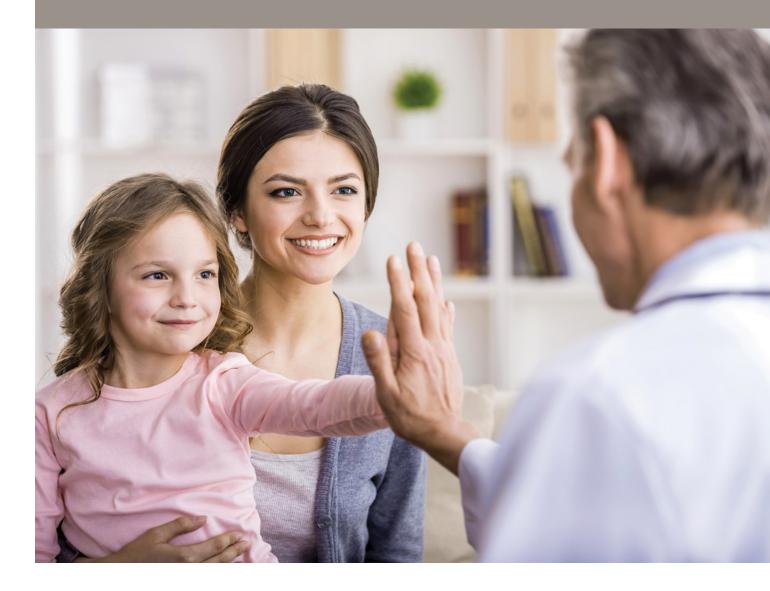
#### Dr Delphine MEYNARD

Chercheur Institut de Recherche en Santé Digestive INSERM Equipe 4 / Marie-Paule Roth - Hélène Coppin /

Génétique et régulation du métabolisme du fer CHU Purpan - Toulouse

"La Fondation maladies rares m'a aidée dans un premier temps, en finançant un de mes projets de criblage à haut débit pour identifier les molécules ayant un intérêt thérapeutique pour les maladies associées à une surcharge en fer. Mon programme de recherche étant risqué, l'aide de la Fondation a été vitale pour financer mon travail.

Aujourd'hui, la Fondation maladies rares m'accompagne dans le développement de ce projet : elle me suit, me conseille et elle m'a également mise en lien avec des partenaires industriels qui pourront m'aider à poursuivre mon travail. Ce soutien est important car il me fait gagner beaucoup de temps dans des domaines que je ne connais pas, où je ne suis pas experte. C'est une aide précieuse."



# SES MISSIONS AMÉLIORER LE QUOTIDIEN DES PERSONNES MALADES

#### ACCÉLÉRER LA RECHERCHE POUR

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

#### UN COLLOQUE RECHERCHE EN SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES DANS LES MALADIES RARES

Le 1<sup>er</sup> colloque Recherche en Sciences humaines et sociales dans les maladies rares a été organisé par la Fondation maladies rares, le 20 octobre 2016 au Collège de France.

Cet événement a permis de communiquer sur les résultats des projets lauréats des 4 appels à projets lancés par la Fondation depuis 2012, d'échanger sur les bonnes pratiques dans le montage et la conduite de ces projets. Il a également permis de favoriser les rencontres entre les acteurs des différents domaines, de susciter l'émergence de nouveaux projets, de valoriser et de fidéliser nos partenaires financiers.

Le programme scientifique a impliqué une vingtaine d'orateurs et une quinzaine de posters. 275 personnes étaient présentes, témoignant de l'importance de cette action menée par la Fondation depuis sa création.





Retrouvez en ligne les vidéos de chaque intervention sur le <u>site internet</u> dédié : colloqueshs.fondation-maladiesrares.org ou sur notre chaine <u>YouTube</u>.





#### Ses résultats en 2016

#### SOUTENIR ET FINANCER DES PROJETS DE RECHERCHE

/ 1 appel à projets lancé.

/ 20 projets soumis.

**/ 2 comités** réunis et 29 experts mobilisés pour participer au processus d'évaluation des 20 projets soumis.

/ 1 colloque Recherche en Sciences humaines et sociales organisé.

#### 1 APPEL À PROJETS

Cet appel à projets bénéficie du soutien de la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA) et de la Fondation d'entreprise du Groupe IRCEM.







Retrouvez en ligne le témoignage de <u>Mme COULON</u>, Présidente de la Fondation d'Entreprise du Groupe IRCEM.

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

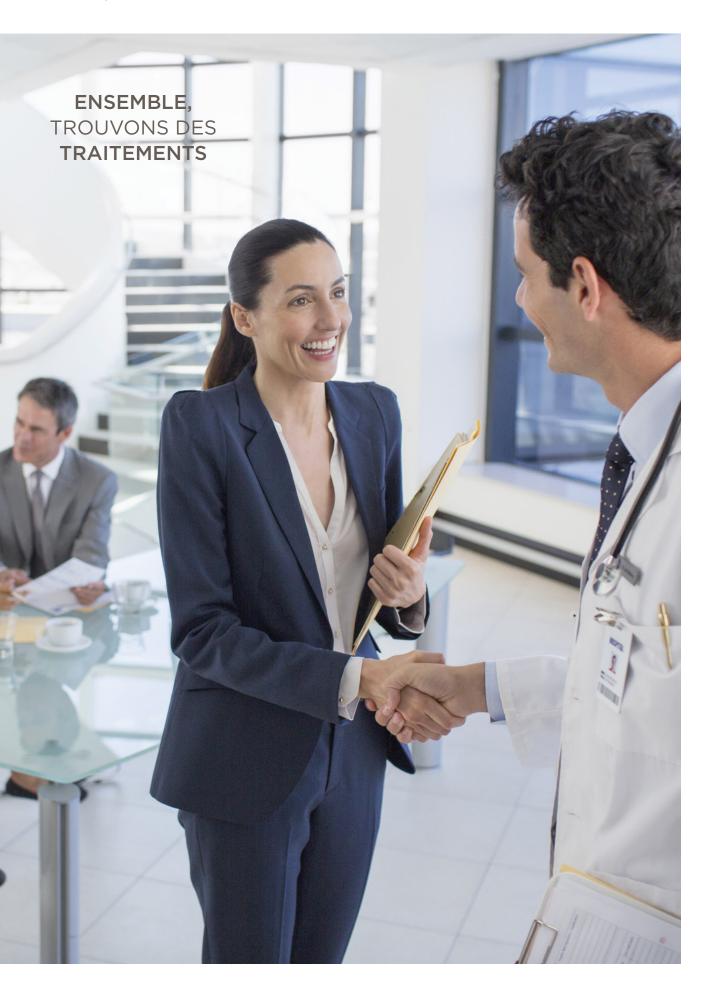
#### AXES THÉMATIQUES DE RECHERCHE

- Les altérations de capacités ou limitations d'activités spécifiquement liées aux maladies rares, les stratégies de compensation mises en place par les personnes concernées et l'impact des ressources individuelles et collectives sur la dimension de la compensation.
- La participation sociale, qui renvoie à l'implication sociale des personnes et à leurs interactions avec les autres et qui correspond à la pleine réalisation des habitudes de vie.
- L'autonomie décisionnelle des personnes malades à des moments importants de leur parcours de vie.

3 projets financés pour un montant total de 284 K€ (liste des projets financés p.37)

#### CONSEILLER ET ACCOMPAGNER LES ÉQUIPES DE RECHERCHE

Les 7 responsables régionaux de la Fondation stimulent et accompagnent sur le terrain le montage des projets de recherche en Sciences humaines et sociales en favorisant la mise en lien des chercheurs du domaine (psychologues, sociologues, etc.) avec les cliniciens des centres experts maladies rares (centres de référence, filières) et les associations de malades concernées. Le rôle de trait d'union de la Fondation entre acteurs du soin et de la recherche en Sciences humaines et sociales est aujourd'hui unanimement reconnu comme déterminant pour faire émerger de ces projets multidisciplinaires des solutions concrètes aux problèmes spécifiques que posent ces maladies rares dans la vie des enfants et des adultes concernés.





# LES PARTENAIRES DE LA FONDATION



#### SOMMAIRE

p 24 / Remerciements

**p 25** / Les partenaires de la Fondation en 2016

p 26 / Le défi UTMB®

**p 27 /** Soutenir la Fondation

## MERCI

La Fondation maladies rares tient à remercier tous les particuliers, entreprises, organismes publics, fondations et associations qui lui ont fait confiance en soutenant la recherche sur les maladies rares.

La Fondation maladies rares a, depuis sa création en 2012, bénéficié du soutien financier de ses membres fondateurs et de nombreux mécènes.

L'apport de l'AFM-Téléthon représente à lui seul en 2016, 62% des ressources financières de la Fondation. Les autres ressources (38%) ayant été collectées auprès des entreprises privées (15%), des organismes publics (16% : CNSA, établissements hospitaliers du Grand Ouest, Inserm) et des particuliers (7%).

En 2016, plus de 50 entreprises ont apporté leur soutien à la Fondation, pour lutter contre l'errance diagnostique, développer de nouveaux traitements et améliorer le quotidien des malades et de leurs proches.

La Fondation maladies rares est fière également de pouvoir compter sur le soutien de nombreux particuliers. Au travers d'un soutien ponctuel, de l'organisation d'un événement solidaire, ils sont un appui essentiel pour développer les actions de la Fondation.

# **/ LES PARTENAIRES**DE LA FONDATION EN 2016

#### **FONDATEURS**

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





#### **INSTITUTIONNELS**









#### PRINCIPAUX MÉCÈNES ET PARTENAIRES



























































#### / LE DÉFI UTMB®: COURIR POUR SOUTENIR LA FONDATION

L'Ultra-Trail du Mont-Blanc® (UTMB®) est un évènement sportif composé de 5 courses de montagne dont 4 en ultra-endurance en pleine nature. Ce défi sportif extrême associe les courses à des causes solidaires et devient une véritable aventure humaine.

En 2016, et pour la 2ème année, la Fondation maladies rares était l'une des 10 causes solidaires retenues par l'organisation de l'UTMB®.

En août 2016, **34 coureurs** ont donné un sens particulier à leur course en portant un dossard aux couleurs de la Fondation maladies rares. Au travers de leur participation, ces bénévoles ont été de formidables ambassadeurs ! Chacun s'est engagé à collecter au minimum 2 000 € auprès de mécènes - entreprises comme particuliers - pour financer son dossard solidaire. En 2016, 68 000 € ont ainsi été versés par 170 donateurs à la Fondation pour financer et accélérer la recherche.

En 2017, l'aventure se poursuit puisque 30 trailers prendront à nouveau le départ d'une des courses de l'UTMB® avec un dossard solidaire de la Fondation maladies rares.

#### **CONTACT**

M Nicolas JAN: +33 (0)6 33 27 91 43 nicolas.ian@fondation-maladiesrares.con



Retrouvez en ligne toutes les informations sur le <u>site internet</u> du défi UTMB®: fondation-maladiesrares.org/utmb



#### LES PRINCIPAUX PARTENAIRES DE CE DÉFI SPORTIF EN 2016





































Ville de Saint-André-lez-Lille

Laboratoire Reiffers SARL

Associazione sportiva dilettantistica Fantarun



## / SOUTENIR LA FONDATION

En seulement 5 ans, la Fondation a démontré son efficacité et sa légitimité dans le domaine des maladies rares.

#### Depuis 2012,

 / 267 projets de recherche financés,
 / Plus de 60 nouveaux gènes identifiés,
 / 71 candidats médicaments en cours de développement accompagnés.

Il est urgent de permettre à la Fondation maladies rares de pérenniser ses actions pour aller encore plus vite et plus loin dans les découvertes scientifiques et dans l'accompagnement des personnes malades et de leur famille.

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

#### GESTION DES RESSOURCES COLLECTÉES

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

#### UTILISATION DES RESSOURCES COLLECTÉES

69% Accompagnement et financement de la recherche\*

20% Frais de fonctionnement et de communication

11% Frais de recherche de fonds

- \* Comprend les dons en nature entièrement affectés à la recherche.
- \*\* Pour les IS et IR, l'excédent est reportable sur 5 ans.

#### En soutenant

la Fondation maladies rares, vous soutenez la recherche et l'innovation thérapeutique au bénéfice de chacun.



#### **PARTICULIER**

#### IMPÔT SUR LE REVENU (IR)

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

Pour un don de : 100€

votre dépense réelle est de : 34€

#### IMPÔT DE SOLIDARITÉ SUR LA FORTUNE (ISF)

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

Pour un don de : 1 000€

votre dépense réelle est de : 250€



#### **ENTREPRISE**

#### IMPÔT SUR LES SOCIÉTÉS (IS)

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

Pour un don de · 10 000€

votre dépense réelle est de : 4 000€

#### CONTACT

Mme Nadège BÉGLÉ + 33 (0) 6 03 16 43 24

27





# LE RAPPORT FINANCIER DE LA FONDATION



#### SOMMAIRE

p 30 / Le mot de la trésorière

p 31 / Les comptes annuels

# **/ LE MOT**DE LA TRÉSORIÈRE



**Dr Marie-Geneviève MATTEI**Trésorière de la Fondation maladies rares

En 2016, malgré la conjoncture économique toujours aussi difficile, la Fondation maladies rares a poursuivi sa route sans relâche, en respectant ses engagements au titre de sa mission d'intérêt général pour soutenir la recherche sur les maladies rares.

Elle a ainsi consacré un peu plus de 1,1 million d'euros au financement de 45 nouveaux projets, tout en maintenant son action sur le terrain pour accompagner le développement de 71 pistes thérapeutiques. Elle a aussi organisé en octobre 2016, au Collège de France, un colloque pour valoriser son action majeure d'accompagnement et de financement de projets de recherche en Sciences humaines et sociales si importants pour améliorer le quotidien des enfants et des familles concernés. Un engagement fort qu'elle a pu maintenir depuis 2012 grâce au soutien fidèle de ses partenaires, la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA) et la Fondation d'entreprise du Groupe IRCEM.

L'année 2016 se termine avec un exercice comptable en léger déséquilibre (résultat négatif de 135 000 €) sans impact sur les perspectives 2017 du fait de l'assise financière saine et solide de la Fondation. Il faut souligner le professionnalisme de toute l'équipe de la Fondation qui a veillé à contrôler avec rigueur ses frais de fonctionnement pour optimiser l'affectation des ressources aux missions sociales. C'est un effort de chaque instant qui relève d'une gestion responsable et d'un engagement humain remarquable.

Les comptes présentés dans ce rapport financier ont été approuvés à l'unanimité par la gouvernance de la Fondation et certifiés sans réserve par le commissaire aux comptes.

Comme elle l'avait annoncé dans son précédent rapport d'activité, la Fondation a consacré en 2016 des moyens importants pour développer ses ressources financières dès 2017 : refonte totale de ses outils de communication pour assurer une meilleure visibilité de ses actions concrètes au service de la recherche sur les maladies rares, structuration d'une démarche de levée de fonds pour lui permettre de financer un plus grand nombre de projets. Un comité de soutien regroupant des personnalités du monde économique soucieuses d'agir aux côtés de la Fondation verra ainsi le jour en janvier 2017. C'est une action pensée comme majeure et décisive pour l'avenir de la Fondation dans l'environnement social et solidaire de la Santé, pour que la rareté des 7 000 maladies concernées ne soit pas un motif d'isolement et d'exclusion!

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

# **/ LES COMPTES**ANNUELS

#### **BILAN ACTIF**

Actif (en €)	31/12/2016	31/12/2015
Investissements nets	40 203	28 526
Investissements bruts Amortissements	69 149 (28 947)	74 632 (46 107)
Créances à recevoir	1 048 270	1 173 717
Compte de placement	2 432 943	2 371 280
Liquidités	3 236 632	3 116 335
Charges constatées d'avance	608	4 444
TOTAL ACTIF	6 758 656	6 694 301

#### BILAN PASSIF

Passif (en €)	31/12/2016	31/12/2015
Dotation initiale (non consomptible)	1 000 000	1 000 000
Réserves Fonds dédiés sur collecte	3 646 080 -	3 706 397 -
Dettes fournisseurs	2 050 553	1 859 171
Dettes sociales	127 510	143 187
Dettes fiscales	59 623	45 863
Autres dettes	10 000	-
Résultat de l'exercice	(135 110)	(60 318)
TOTAL PASSIF	6 758 656	6 694 301

#### COMPTE DE RÉSULTAT

En€€	31/12/2016	31/12/2015
Reprises sur provisions et amortissements, transferts de charges	-	-
Autres produits	2 730 364	3 373 074
Produits d'exploitation	2 730 364	3 373 074
Autres achats et charges externes	1 387 021	2 176 797
Impôts, taxes et versements assimilés	91 019	86 318
Salaires et traitements	880 913	833 286
Charges sociales	389 356	379 054
Dotation pour dépréciation sur comptes clients	125 000	-
Dotations d'exploitation sur immobilisations : dotations aux amortissements	13 261	16 983
Autres charges	38	527
Charges d'exploitation	2 886 608	3 492 965
Résultat d'exploitation	(156 244)	(119 891)
Autres intérêts et produits assimilés	89 786	101 840
Produits financiers	89 786	101 840
Charges financières	-	-
Résultat financier	89 786	101 840
Résultat courant avant impôts	(66 458)	(18 051)
Produits exceptionnels	-	-
Charges exceptionnelles	15 696	-
Résultat exceptionnel	(15 696)	-
Impôts sur les bénéfices	52 955	42 267
TOTAL DES PRODUITS	2 820 150	3 474 914
TOTAL DES CHARGES	2 955 259	3 535 232
RÉSULTAT DE L'EXERCICE	(135 110)	(60 318)

#### **ANNEXES AUX COMPTES 2016**

#### RÈGLES ET METHODES COMPTABLES

Les comptes annuels de l'exercice au 31/12/2016 ont été établis conformément au règlement de l'Autorité des Normes Comptables n°2014-03 du 5 juin 2014.

Les conventions comptables ont été appliquées avec sincérité dans le respect du principe de prudence, conformément aux hypothèses de base :

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

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

La méthode de base retenue pour l'évaluation des éléments inscrits en comptabilité est la méthode des coûts historiques. Il n'y a pas eu de changement de méthode par rapport à l'exercice précédent.

Seules sont exprimées les informations significatives. Sauf mention, les montants sont exprimés en euros.

#### IMMOBILISATIONS CORPORELLES ET INCORPORELLES

Les immobilisations corporelles et incorporelles sont évaluées à leur coût d'acquisition pour les actifs acquis à titre onéreux, à leur coût de production pour les actifs produits par l'entreprise, à leur valeur vénale pour les actifs acquis à titre gratuit et par voie d'échange.

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

#### **AMORTISSEMENTS**

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

• Concessions, logiciels et brevets : 5 ans

Matériel de bureau : 5 à 10 ans
Matériel informatique : 3 ans

• Mobilier : 10 ans

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

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

#### **CRÉANCES**

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

#### DONS EN NATURE

La Fondation a bénéficié durant l'exercice de dons en nature pouvant être évalués à 167.9 k€. Ces dons se décomposent de la façon suivante :

- Imprimalog: 0.3 k€; Mécénat de compétence (impression affiches)
- Flashsport : 0.4 k€ ; Mécénat de compétence (impression photos)
- MG: 0.5 k€; Mécénat de compétence (hotesses colloque)
- LENI : 0.9 k€ ; Mécénat de compétence (technicien colloque)
- Solar: 2.2 k€; Mécénat de compétence (captation colloque)
- Public Averti : 2.3 k€; Mécénat de compétence (rapport d'activité)
- Koalad : 2.5 k€; Mécénat de compétence (webmarketing)
- Solar : 7.8 k€; Mécénat de compétence (réalisation vidéos)
- Grant Thornton : 8.2 k€; Mécénat de compétence (tenue de comptabilité)
- MCO: 14.4 k€; Mécénat de compéténce (organisation colloque)
- Brocelia : 20 k€ ; Mécénat de compétence (site internet)
- CNG: 24.7 k€; Contribution en nature (séquençage génétique)
- Experts pour la Fondation : 83.7 k€ ; Contributions en nature pour l'expertise des projets scentifiques et la participation aux comités de sélection.

#### MISSION SOCIALE

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

La mise en oeuvre de sa mission est déclinée selon 6 axes d'intervention :

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

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

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

#### VARIATION DES IMMOBILISATIONS

En €€	Valeur brute au début de l'exercice 2016	Acquisitions, apports	Cessions	Valeur brute à la fin de l'exercice 2016
Frais d'établissement, de recherche et de développement	46 118	37 506	46 118	37 506
Total immobilisations incorporelles	46 118	37 506	46 118	37 506
Matériel de bureau, informatique, mobilier	28 515	3 129	-	31 644
Total immobilisations corporelles	28 515	3 129	-	31 644
TOTAL GÉNÉRAL	74 632	40 635	46 118	69 149

#### VARIATION DES AMORTISSEMENTS

En €€	Cumul au début de l'exercice 2016	Dotations	Reprises	Cumul à la fin de l'exercice 2016
Frais d'établissement, de recherche et de développement	23 504	8 814	30 422	1 896
Total immobilisations incorporelles	23 504	8 814	30 422	1 896
Matériel de bureau, informatique, mobilier	22 603	4 448	-	27 051
Total immobilisations corporelles	22 603	4 448	-	27 051
TOTAL GÉNÉRAL	46 107	13 262	30 422	28 947

#### PRODUITS À RECEVOIR

En €€	31/12/2016	31/12/2015
Clients, factures à établir	1 036 061	1 104 014
Créances clients et comptes rattachés	1 036 061	1 104 014
Organismes sociaux prod	100	100
Autres créances	100	100
Intérêts courus à recevoir	36 375	33 750
Disponibilités	36 375	33 750
TOTAL GÉNÉRAL	1 072 536	1 137 864

#### CHARGES À PAYER

En €€	31/12/2016	31/12/2015
Fournisseurs, factures non parvenues	1 655 607	1 337 201
Dettes fournisseurs et comptes rattachés	1 655 607	1 337 201
Provision pour congés payés	49 618	44 759
Charges sur provision pour congés payés	21 787	25 215
Formation continue	8 728	9 960
Taxes sur les salaires	7 237	3 640
Etat des charges à payer	31 658	-
Dettes fiscales et sociales	119 028	83 574
TOTAL GÉNÉRAL	1 774 635	1 420 775

COMPTE D'EMPLOI DES RESSO	URCES 2016 (en	€)			
EMPLOIS (en €)	Emplois de 2016 Compte de résultat	Affectation par emplois des ressources collectées auprès du public utilisées sur 2016	RESSOURCES (en €)	Ressources collectées sur 2016 Compte de résultat	Suivi des ressources collectées auprès du public et utilisées sur 2016
			REPORT DES RESSOURCES COLLECTEES AUPRÈS DU PUBLIC NON AFFECTÉES ET NON UTILISÉES EN DÉBUT D'EXERCICE		
1 - MISSIONS SOCIALES	1865 774	-	1 - RESSOURCES COLLECTÉES AUPRÈS DU PUBLIC	186 686	-
Réalisées en France     Actions réalisées directement     Versements à d'autres organismes agissant en France	1 865 774 1 865 774 -	- 186 686	1.1. Dons et legs collectés - Dons manuels non affectés - Dons manuels affectés - Legs et autres libéralités non affectés - Legs et autres libéralités affectés	186 686 186 686	- 186 686
1.2. Réalisées à l'étranger - Actions réalisées directement - Versements à un organisme central ou d'autres organismes	- -		1.2. Autres produits liés à l'appel à la générosité du public		
2 - FRAIS DE RECHERCHE DE FONDS	344 730	-	2 - AUTRES FONDS PRIVÉS	2 567 206	
2.1. Frais d'appel à la générosité du public			3 - SUBVENTIONS & AUTRES CONCOURS PUBLICS		
2.2. Frais de recherche des autres fonds privés 2.3. Charges liées à la recherche de subventions et autres concours publics	344 730 -	-	4 - AUTRES PRODUITS	66 257	
3 - FRAIS DE FONCTIONNEMENT	619 755	-			
I - TOTAL DES EMPLOIS DE L'EXERCICE INSCRIT AU COMPTE DE RESULTAT	2 830 259€		I - TOTAL DES RESSOURCES DE L'EXERCICE INSCRIT AU COMPTE DE RÉSULTAT	2 820 149	
II - DOTATIONS AUX PROVISIONS	125 000		II - REPRISES DES PROVISIONS		
III - ENGAGEMENTS À REALISER SUR RESSOURCES AFFECTÉES			III - REPORT DES RESSOURCES AFFECTÉES NON UTILISÉES DES EXERCICES ANTÉRIEURS	0	
			IV - VARIATION DES FONDS DÉDIÉS COLLECTÉS AUPRÈS DU PUBLIC		
IV - EXCÉDENT DE RESSOURCES DE L'EXERCICE			V - INSUFFISANCE DE RES- SOURCES DE L'EXERCICE	135 110	
TOTAL GÉNÉRAL	2 955 259	186 686	TOTAL GÉNÉRAL	2 955 259	186 686
V - Part des acquisitions d'immobi- lisations brutes de l'exercice finan- cées par les ressources collectées auprès du public					
VI - Neutralisation des dotations aux amortissements des immobili- sations financées à compter de la première application du règlement par les ressources collectées au- près du public					
VII - Total des emplois financés par les ressources collectées auprès du public		186 686€	VI - Total des emplois financés par les ressources collectées auprès du public		186 686
			SOLDE DES RESSOURCES COLLECTÉES AUPRÈS DU PUBLIC NON AFFECTÉES ET NON UTILISÉES EN FIN D'EXERCICE		-
ÉVALUATION DES CONTRIBUTIONS	VOLONTAIRES <u>EN</u>	NATURE (en €)			
Missions sociales	108 460€		Dons en nature	108 460	

34

#### PRINCIPES D'AFFECTATION AUX MISSIONS SOCIALES

#### RESSOURCES COLLECTÉES AUPRÈS DU PUBLIC

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

#### PERSONNEL

La responsable de la politique scientifique et la chargée de l'administration de la recherche ont en charge la mise en œuvre de la politique scientifique et la gestion des appels à projets de la Fondation. Leurs activités sont respectivement à 95% et 100% dédiées à la réalisation des missions sociales de la Fondation.

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

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

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

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

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

#### **DÉPLACEMENTS ET FRAIS DE MISSION**

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

#### CLÉS DE RÉPARTITION

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

#### COMMENTAIRES SUR LES RESSOURCES

L'AFM-Téléthon et l'Inserm ont renouvelé leur soutien en 2016 sous la forme d'apport de ressources : l'AFM-Téléthon pour un montant de 1 700 000 euros et l'Inserm pour un montant de 190 600 euros. La Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA) et la Fondation d'entreprise IRCEM ont contribué aux ressources affectées à la réalisation de l'appel à projets de recherche en Sciences humaines et sociales. La Fondation a également reçu le soutien d'entreprises privées, dont les entreprises du médicament, mais aussi de donateurs particuliers.

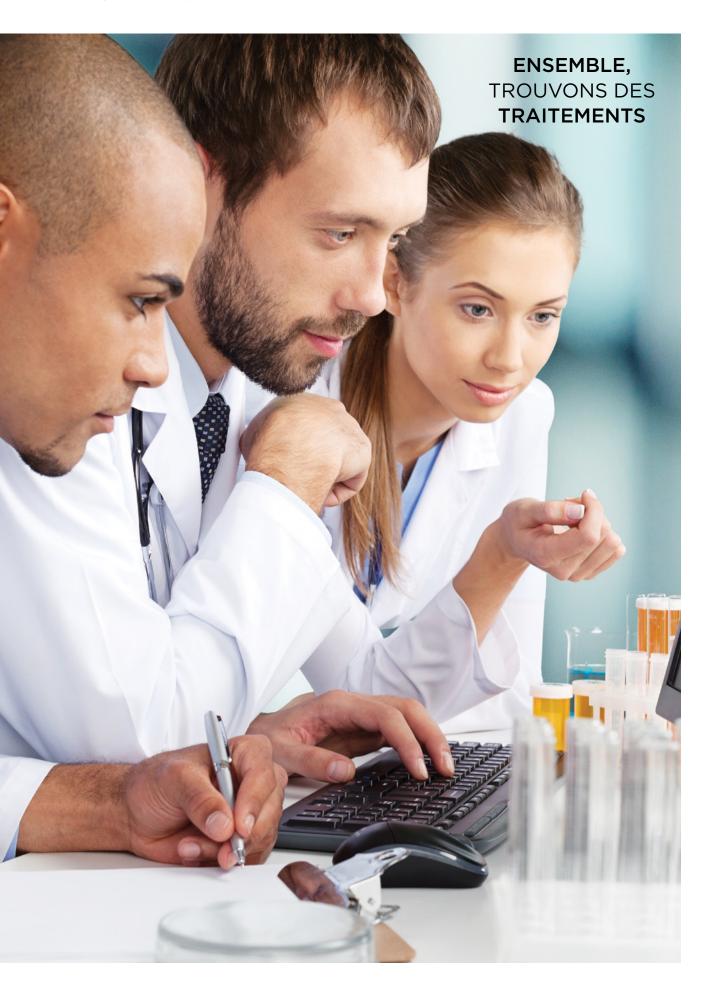
#### LE RAPPORT DU COMMISSAIRE AUX COMPTES

Pour l'exercice clos au 31/12/2016, les comptes de la Fondation maladies rares ont été certifiés par le Cabinet Emargence, représenté par M Serge ANOUCHIAN, commissaire aux comptes.

#### EXTRAIT DU RAPPORT DU COMMISSAIRE AUX COMPTES

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

Fait à Paris, le 02/05/2017 ".



# 5

# ANNEXE LES PROJETS FINANCÉS PAR LA FONDATION

#### 1<sup>ER</sup> APPEL À PROJETS "GENOMICS : SÉQUENÇAGE À HAUT DÉBIT"

RESPONSABLE DU PROJET	VILLE	TITRE DU PROJET
Geneviève BAUJAT	Paris	Molecular basis dissection of isolated Klippel Feil syndrome: identification
Stéphane BÉZIEAU	Nantes	of new genes  Trio-based whole-genome sequencing of patients with syndromic and non-syndromic severe intellectual disability
Célia CRÉTOLLE	Paris	• Genotype-endophenotype correlation study in patients with a MNX1 gene
Yanick CROW	Paris	non mutated Currarino syndrome • Whole genome sequencing in Aicardi-Goutières syndrome and related type I interferonopathies
Albertina DE SARIO	Montpellier	• DNA methylation and pulmonary disease in cystic fibrosis patients
Christel DEPIENNE	Strasbourg	• Identification of the unconventional genetic basis for familial cortical myo- clonic tremor and epilepsy
Pascale GUICHENEY	Paris	• Elucidation of the molecular variants responsible for sudden cardiac death in two large families
Alice HADCHOUEL	Paris	• Identification of a new gene in a familial form of pulmonary alveolar proteinosis
Eric LE GUERN	Paris	• Identification of new genes for familial forms of generalized epilepsies
Guy LENAERS	Angers	Genetic analysis of dominant optic atrophy
Caroline MICHOT	Paris	<ul> <li>Dissection of molecular bases of Cornelia de Lange syndrome: identifica- tion of new genes in pre-screened patients</li> </ul>
Jean MÜLLER	Strasbourg	• Identification of novel genes underlying Bardet-Biedl Syndrome using next generation sequencing
Christian PINSET	Evry	<ul> <li>Studying myogenesis and the onset of Duchenne muscular dystrophy (DMD) in human pluripotent stem cells to identify early disease markers and potential therapeutic targets</li> </ul>
Amélie PITON	Strasbourg	• Evaluation of RNA-sequencing strategies to better diagnose intellectual disability
Angela TINGAUD-SEQUEIRA	Bordeaux	• Exome sequencing to find new candidate genes involved in Goldenhar Syndrome and Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum
Sandrine VUILLAUMIER-BARROT	Paris	• Identification of a gene underlying same coagulation factors abnormalities and CDG II profile in two unrelated family with anticipated dominant transmission.

#### 2<sup>èME</sup> APPEL À PROJETS "GENOMICS : SÉQUENÇAGE À HAUT DÉBIT"

Marie-Christine ALESSI	Marseille	Unraveling molecular mechanisms of ETV6-related thrombocytopenia
Mathieu BARBIER	Paris	• In search of genetic modifiers to predict the age at onset in Frontotemporal
Louise BENARROCH	Paris	<ul> <li>Lobar Dementia</li> <li>Identification of new genes implicated in oral-facial-digital syndromes, in exome-negative patients</li> </ul>
Ange-Line BRUEL	Dijon	• Identification of new genesimplicated in oral-facial-digital syndromes, in exomengative patients
Valérie CORMIER-DAIRE	Paris	Identification of the molecular basis of Genochondromatosis
Alexandre FABRE	Marseille	Genetic bases of Primary Intestinal Lymphangiectasia
Delphine HÉRON	Paris	• Identification of genes for isolated Agenesis of the Corpus Callosum without intellectual deficiency
Anne JOUTEL	Paris	• Dissecting molecular pathways involved in COL4A1-related intracerebral hemorrhage
Jocelyn LAPORTE	Strasbourg	Combining high throughput sequencing approaches to define the genetic bases of myopathies
Roland LIBLAU	Toulouse	Human immune signatures of narcolepsy with cataplexy
Hervé MOINE	Strasbourg	• Identification of the FMRP binding site on its neuronal mRNA targets by CLIP-seg in the Fmr1-KO mouse model of the Fragile X syndrome
Agnes RÖTIG	Paris	Identification of nuclear genes of mitochondrial diseases with neurological involvement
Christel THAUVIN	Dijon	<ul> <li>Identification of new genes implicated in undiagnosed developmental anomalies following a genotype-first approach using genome sequencing, in trio-exome-negative patients</li> </ul>

#### APPEL À PROJETS "CRIBLAGE À HAUT DÉBIT DE MOLÉCULES À POTENTIEL THÉRAPEUTIQUE"

RESPONSABLE DU PROJET	VILLE	TITRE DU PROJET
Valérie DESQUIRET-DUMAS	Angers	• Screening of pharmacological molecules to restore oxidative metabolism in rare diseases associated to mitochondrial complex I mutations
Michel FONTES	Marseille	High throughput screening to identify molecules correcting connexon activity in X-linked Charcot-Marie-Tooth disorder
Sylvie FOURNEL-GIGLEUX	Nancy	• Search for inhibitors of the galactosyltransferase 4GalT7 by high throughput screening: towards a specific substrate reduction therapy
Mathieu RODERO	Paris	<ul><li>in mucopolysaccharidoses</li><li>Identification of molecules able to control interferon beta transcription in patients with gain-of-function mutations in TMEM173</li></ul>

#### APPEL À PROJETS "CRÉATION DE MODÈLES ANIMAUX"

Yann AUDIC	Rennes	Xenopus epidermis development in the search for modifier genes of Epidermolysis Bullosa	
Charles-Henry COTTART	Paris	<ul><li>Epidermolysis Bullosa</li><li>A new rat model for Cystic Fibrosis carrying the F508del mutation the CFTR gene</li></ul>	
Benjamin DEHAY	Bordeaux	• Physiopathological characterization of a rat model of Kufor-Rakeb syndrome	
Bruno DELLA GASPERA	Paris	Xenopus tropicalis model of Spinal Muscular Atrophy with respiratory distress	
Laurence LEGEAI-MALLET	Paris	Zebrafisch model of FGFR3-related skeletal disorders	
Brigitte LELONGT	Paris	• Impact of ANKS3 human mutation in rat model	
Sylvie MAZOYER	Lyon	• Study of the physiopathology of RNU4ATAC-associated diseases	
Gilles MILLAT	Lyon	• PRKAG2 mutations as a molecular explanation on patients with dilated cardiomyopathy and endocardial fibroelastosis?	
Christophe SIRAC	Limoges	Establishment of a rat model for AL amyloidosis	

#### APPEL À PROJETS "SCIENCES HUMAINES & SOCIALES"

RESPONSABLE DU PROJET	VILLE	CHAMP DISCIPLINAIRE	TITRE DU PROJET
Hélène AMIEVA	Bordeaux	des tro cence l Psychologie • Temps fonction	<ul> <li>Prise en charge pluridisciplinaire et personnalisée des troubles du comportement dans la Dégénérescence Lobaire Fronto-Temporale</li> <li>Temps et danse comme outil de remédiation du fonctionnement dans les anomalies de développement du cervelet</li> <li>Élèves touchés par l'hémophilie et autres maladies hémorragiques familiales : comment rétablir l'égalité des chances à l'école ?</li> </ul>
Delphine DELLACHERIE	Lille		
Caroline DESOMBRE	Lille	Psychologie	

# **/ LA FONDATION** EN 2017

La légitimité de la Fondation maladies rares comme structure d'accélération de la recherche sur les maladies rares est aujourd'hui reconnue de l'ensemble des acteurs de la recherche et du soin.

En 5 ans, les résultats de la Fondation maladies rares sont incontestables : 60 nouveaux gènes identifiés, plus de 270 projets de recherche financés dont 27 projets en cours pour améliorer le parcours de vie des malades et de leurs familles. L'action sur le terrain de ses responsables régionaux est par ailleurs unanimement reconnue avec, à son actif, 71 candidats médicaments accompagnés.

En 2017, la Fondation souhaite consolider ce rôle d'acteur majeur dans la recherche sur les maladies rares. Sur le plan scientifique, elle poursuivra ainsi sa politique intense d'appels à projets avec notamment 6 appels à projets prévus sur l'année 2017. Pour accélérer le développement de nouveaux traitements, elle favorisera en 2017 les partenariats public-privé au travers d'un Club de valorisation de la recherche qui réunira des équipes de recherche académiques travaillant sur des candidats médicaments et les acteurs du monde industriel.

Pour accompagner le développement de la Fondation et lui permettre de financer un plus grand nombre de projets d'intérêt, un comité de soutien sera mis en place début 2017. Il regroupera des personnalités du monde économique soucieuses d'agir ensemble pour aider la Fondation.

La Fondation est également très impliquée dans la construction d'un 3ème Plan National Maladies Rares qui devrait voir le jour en 2017. #PNMR3

#### 6 APPELS À PROJETS PLANIFIÉS EN 2017

#### **DÉCRYPTER LES MALADIES RARES**

#### AIDER AU DIAGNOSTIC

• 2 appels à projets de séquençage à haut débit.

#### ACCÉLÉRER LE DEVELOPPEMENT DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

- 1 appel à projets de développement de modèles animaux.
- 1 appel à projets de criblage de molécules à potentiel thérapeutique.
- 1 appel à projets de recherche préclinique.

#### AMÉLIORER LE QUOTIDIEN DES PERSONNES MALADES

• 1 appel à projets de recherche en Sciences humaines et sociales sur les conséquences individuelles, familiales et sociales spécifiquement liées à la rareté de la maladie.

#### LES RENCONTRES RARE 2017 : UN ÉVÉNEMENT MAJEUR

Les rencontres rare 2017 sont organisées tous les 2 ans pour promouvoir en France une politique de santé et de recherche au service des personnes atteintes de maladies rares.

La 5<sup>ème</sup> édition aura lieu pour la première fois à Paris, les 20 et 21 novembre 2017 et sera portée par la Fondation maladies rares.

Les rencontres rare 2017 sont un lieu privilégié d'échanges et d'informations réunissant tous les acteurs : décideurs publics, représentants de malades, professionnels de la santé et de la recherche, industriels du médicament, des dispositifs médicaux et des technologies de santé.







#### Fondation maladies rares

Plateforme maladies rares 96, rue Didot - 75014 Paris Tél.: + 33 (0) 1 58 14 22 81

contact@fondation-maladiesrares.com

www.fondation-maladiesrares.org