FONDATION
Maladies Rares

20

RAPPORT D'ACTIVITÉ DE LA FONDATION MALADIES RARES

LE SOMMAIRE

EDITO 02

LES MALADIES RARES 04

I- LA FONDATION 06
QUI SOMMES-NOUS ? 07
NOTRE CONSEIL D'ADMINISTRATION 08
NOTRE CONSEIL SCIENTIFIQUE 10
NOTRE ÉQUIPE 12
NOTRE MISSION 14

II- NOS ACTIONS 16
FINANCER DES PROJETS SCIENTIFIQUES 19
ACCOMPAGNER LES DIFFÉRENTS ACTEURS DU TERRAIN 28
PARTICIPER À DES PROJETS COLLABORATIFS 38
INFORMER, FORMER 43

III- NOS PARTENAIRES 48
UNE MOBILISATION DES CLUBS SERVICES 51
DES ENGAGEMENTS SOLIDAIRES 53
SOUTENIR LA FONDATION 56

IV- NOTRE RAPPORT FINANCIER 58
LE MOT DU TRÉSORIER 54
LE RAPPORT FINANCIER 56

V- NOS PROJETS LAURÉATS 70

EDITO

Pr Jean-Louis MANDEL
Président de la Fondation

© Valeria Faillace

Pr Daniel SCHERMAN
Directeur de la Fondation

L'année 2020 a été marquée par une pandémie mondiale et une crise sanitaire majeure. La Fondation Maladies Rares a su très vite s'organiser pour répondre à ses missions et assurer la continuité de ses actions: accompagner les chercheurs, financer les équipes lauréates, conseiller les associations de patients, développer ses liens avec les industriels du médicament, et rester source d'informations sur la recherche et les maladies rares.

En 2020, nous avons lancé 4 appels à projets autour de nos axes de recherche : 1) identifier les causes des maladies rares pour en accélérer le diagnostic; 2) comprendre les mécanismes physiopathologiques de ces pathologies et faciliter le développement de nouveaux traitements; et 3) étudier les problèmes spécifiques affectant la qualité de vie des patients et familles concernés par une pathologie ou un groupe de pathologies.

Dans ce cadre, 26 projets de recherche d'excellence menés dans les laboratoires des organismes publics de recherche et d'enseignement supérieur ont été sélectionnés et financés. Fait remarquable, deux projets de sciences humaines et sociales concernant la mucoviscidose ont été financés grâce à la contribution de l'association VLM "Vaincre la Mucoviscidose", témoignant ainsi de la reconnaissance par les associations de patients de notre expertise dans l'ingéniérie de projets associant des chercheurs en sciences humaines et sociales en partenariat avec les associations et les cliniciens.

La dynamique positive de la Fondation s'est aussi affirmée par le financement de projets de recherche européens, de projets répondant à une sélection spécifique de nos mécènes, et de projets de recherche financés par les associations de patients.

Au total, la Fondation a ainsi consacré 1,13 million d'€ au financement de la recherche montrant notre détermination et rigueur face à la crise sanitaire.

Nous nous sommes mobilisés également pour tenir notre second "Atelier de Co-design en e-santé et Maladies Rares", journée qui offre des expertises à de "jeunes" projets en santé numérique. Cette édition a été soutenue notamment par la région Hauts de France (INS'pir, Innovation Numérique et Sociale).

Pour valoriser au plus vite les résultats de ces recherches, la Fondation a présenté un nombre important de pistes thérapeutiques aux entreprises du médicament via son Club "POC - Proof of Concept". Via cette action, nos responsables régionales mettent en lien les laboratoires universitaires et hospitaliers de recherche avec les différentes industries pharmaceutiques et les jeunes pousses de biotechnologie.

Au niveau européen, nous avons poursuivi nos missions dans le consortium EJP-RD "European Joint Programme on Rare Diseases", qui regroupe 130 organisations. Nous coordonnons un Appel à Projets "Défis de la recherche en Maladies Rares" (Rare Diseases Research Challenges). Cette initiative originale soutiendra des programmes de recherche au-travers de partenariats public-privé répondant à des défis technologiques transversaux et permettant l'émergence de nouveaux traitements pour les maladies rares. Ces projets que nous piloterons seront co-financés par l'Europe et par les participants industriels.

Dans le cadre de ce consortium EJP-RD, nous avons coordonné la rédaction durant l'année 2020 du premier cours pluridisciplinaire en ligne sur la recherche diagnostique en maladies rares. L'objectif de ce cours est d'informer et former sur les sujets liés à la recherche au diagnostic des maladies rares, et de sensibiliser/développer l'intérêt des étudiants à l'égard de la recherche diagnostique. Cet enseignement, qui sera accessible gratuitement sans prérequis, aura pour cible les étudiants 3ème cycle, des chercheurs, des médecins, des représentants d'associations de patients, et tout autre public intéressé.

En 2020, la situation sanitaire a eu un fort impact sur les patients en les rendant encore plus vulnérables face à la maladie. **Nous avons apporté un soutien accru aux associations de patients dans leur sensibilisation aux apports de la recherche et pour la structuration de leurs actions de financement de recherche**. A la fin de l'année 2020, 48 associations de patients étaient conseillées et/ou accompagnées par la Fondation.

Pour garder le lien avec notre communauté et la sensibiliser aux maladies rares, **nous avons maintenu notre colloque scientifique annuel valorisant les travaux de nos chercheurs lauréats sous un format digital en mai 2020**.

Nous avons organisé un colloque scientifique régional à Strasbourg, et participé à l'organisation à Paris du colloque de la Fondation d'entreprise IRCEM "Mieux vivre avec sa maladie rare : les défis de la prise d'autonomie". Nous avons enregistré trois web-emissions pour aborder en 20 minutes des sujets phares avec des experts : "Annonce du diagnostic et après ? Parents confrontés à l'annonce d'une maladie rare", "L'implication positive des associations de patients dans la recherche" et "Le repositionnement de médicaments : une vraie opportunité pour les maladies rares ?".
Tout au long de l'année, nous avons également conçu la communication et ses supports pour le réseau hospitalo-universitaire COSY, qui accomplit un formidable travail sur les syndromes rares d'hypercroissance.

Tous ces résultats ont été possibles grâce au soutien extraordinaire de nos partenaires privés ou publics et à la générosité de nos donateurs qui sont restés confiants et mobilisés autour de la Fondation, en particulier la Fondation d'Entreprise IRCEM, la Fondation Groupama, la MGEFI, Alnylam Pharmaceuticals, La Fondation Banque Populaire Grand Ouest, et tant d'autres. Nous tenons à les remercier chaleureusement, ainsi que les membres des clubs services Kiwanis et de l'Ordre International des Anysetiers, ainsi que les coureurs solidaires qui ont fait de cette année 2020 un succès au travers de leur mobilisation.

Nous souhaitons également souligner le très important soutien financier annuel de l'AFM-Téléthon, membre fondateur de la Fondation, qui est déterminant pour nous donner les moyens d'agir.

Nous saluons la contribution de nos membres du Conseil d'Administration, du Conseil Scientifique, des Comités Thématiques, et des experts bénévoles qui apportent la caution d'excellence et d'indépendance indispensable à nos actions.

En tant que Président et Directeur de la Fondation, nous tenons à exprimer notre profonde reconnaissance au personnel de la Fondation, qui a su admirablement s'adapter aux contraintes de la crise sanitaire, et nous les félicitons pour la qualité de leurs réalisations.

Notre vœu à toutes et à tous est de perpétuer nos actions en combinant expérience et excellence, tout en étant réactifs aux urgences et besoins de notre environnement, au sein d'une Fondation ouverte sur la science et sur les besoins des patients.

LES MALADIES RARES

Au sein de l'Union européenne, une maladie est dite rare lorsqu'elle affecte moins d'une personne sur 2 000. Ainsi en France, on dit qu'une maladie est rare si elle affecte moins de 30 000 personnes.

Les maladies rares concernent 3 millions de personnes en France et près de 30 millions en Europe.
7 000 maladies rares sont identifiées à ce jour dont 80% sont d'origine génétique. Elles concernent dans la moitié des cas des enfants de moins de 5 ans et sont responsables de 10% des décès entre 1 an et 5 ans. (Source : https://solidarites-sante.gouv.fr)
Les maladies rares se caractérisent par une grande variabilité de signes cliniques d'une maladie à l'autre mais également d'une personne à une autre atteinte de la même maladie. Le plus souvent, elles sont sévères, chroniques, d'évolution progressive et affectent considérablement la qualité de vie des personnes malades.

Une des premières grandes difficultés est l'absence de diagnostic. Cette errance diagnostique dure entre 4 et 6 ans en moyenne et génère des absences de traitements, des accidents, des décès et des retards de prise en charge.
L'autre grande difficulté de ces pathologies rares : elles sont dites "orphelines" car les personnes concernées ne bénéficient pas d'un traitement efficace.

LA PLATEFORME MALADIES RARES

La Fondation Maladies Rares a son siège basé à Paris sur la Plateforme Maladies Rares, un centre de ressources unique en Europe qui rassemble sur un même lieu des salariés et de nombreux bénévoles, mobilisés pour faire avancer le combat contre les maladies rares et améliorer la vie des personnes malades et de leurs familles.

- **Alliance maladies rares**, collectif français de plus de 230 associations de malades.
- **AFM-Téléthon**, à l'origine de la création de la Plateforme en 2001 et principal financeur de celle-ci.
- **EURORDIS**, fédération européenne qui rassemble + de 500 associations de malades.
- **Fondation Maladies Rares,** qui réunit les acteurs de la recherche et du soin (publics, privés et associatifs).
- **Maladies Rares Info Services**, service d'information et de soutien sur les maladies rares.
- **Orphanet**, portail de référence sur les maladies rares et les médicaments orphelins.

I

LA FONDATION MALADIES RARES

QUI SOMMES-NOUS ?

Mesure phare de l'axe "recherche" du 2ème Plan National Maladies Rares 2011-14, la Fondation Maladies Rares a été créée le 7 février 2012 par décret du Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche.

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

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

✦ REPRÉSENTANT LES MALADES

AFMTÉLÉTHON INNOVER POUR GUERIR

Alliance maladies rares UNIS POUR VAINCRE

✦ REPRÉSENTANT LES CHERCHEURS

Instituts thématiques Inserm Institut national de la santé et de la recherche médicale

CPU CONFÉRENCE DES PRÉSIDENTS D'UNIVERSITÉ

✦ REPRÉSENTANT LES MÉDECINS

CHU FRANCE DIRECTEURS GÉNÉRAUX

NOTRE CONSEIL D'ADMINISTRATION

La Fondation est régie par un Conseil d'administration qui définit sa stratégie et ses actions et veille à leur exécution. Il vote le budget annuel et approuve les comptes de l'exercice clos. Il se réunit 2 fois par an.

Il est composé de 14 administrateurs représentant l'ensemble des acteurs de la recherche et du soin : 5 membres fondateurs, 8 personnalités qualifiées et 1 représentant élu des enseignants, chercheurs et enseignants-chercheurs.

LES 5 MEMBRES FONDATEURS

©AFM-Téléthon

©ABonfils

- Mme Laurence TIENNOT-HERMENT, AFM–Téléthon
- Mme Marie-Pierre BICHET, Alliance maladies rares
- M Gilles BLOCH, Inserm
- Pr Didier LACOMBE, Conférence des Présidents d'Université
- M Marc PENAUD, Conférence des Directeurs Généraux de CHU

TÉMOIGNAGE - Pr Jean-Jacques CASSIMAN
Professeur de génétique humaine

"La Fondation a réussi à se développer en quelques années en une organisation de plus en plus efficace. En conséquence, elle est parvenue à soutenir financièrement de plus en plus de chercheurs qui de ce fait contribuent au développement de nouvelles thérapies au bénéfice de patients souffrant de maladies rares."

LES 8 PERSONNES QUALIFIÉES

- Pr Jean-Louis MANDEL – Président
- Pr Michel GOOSSENS – Trésorier
- Pr Jean-Jacques CASSIMAN
- Pr Alain FISCHER depuis 2020
- Pr Emmanuel JACQUEMIN
- Pr Karine LAMIRAUD
- Dr Karim OULD-KACI
- Pr Daniel VASMANT

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

- Dr Guy LENAERS : Titulaire
- Pr Stéphane BEZIEAU : Suppléant

NOTRE CONSEIL SCIENTIFIQUE

Le Conseil scientifique de la Fondation définit les grandes orientations scientifiques et les modalités de mise en place du programme annuel de recherche. Il est composé de médecins et de scientifiques français et internationaux de renom. Il est désigné par le Conseil d'administration pour 4 ans et il se réunit 2 fois par an.

PRÉSIDENTE: Dr Nathalie CARTIER-LACAVE, Institut du Cerveau et de la Moëlle épinière, Hôpital de la Pitié Salpêtrière, Inserm.

- Pr Jacques BECKMANN, Génétique et Bioinformatique Clinique, Institut Suisse de Bioinformatique, Université de Lausanne (Suisse)
- Pr Alexis BRICE, Neurogénétique, Hôpital de la Pitié-Salpétrière, Université Pierre et Marie Curie, Paris
- Pr Patrick EDERY, Génétique Clinique Pédiatrique, Hôpital Femme Mère Enfant, Université de Lyon
- Pr Marcela GARGIULO, Psychologie, Institut de Myologie, Université de Paris
- Pr Marc HUMBERT, Pneumologie, Hôpital Bicêtre, Université Paris-Sud
- Pr Guillaume JONDEAU, Cardiologie, Hopital Bichat, Université Paris et Coordonnateur CNMR Syndrome de Marfan et apparentés
- Pr Marie-Laure KOTTLER, Service de Génétique, CHU de Caen
- Dr Jocelyn LAPORTE, Génétique, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire, Université de Strasbourg
- Pr Pierre LÉVY, Economie de la santé, Université Paris Dauphine
- Dr Sandrine MARLIN, Surdités génétiques, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris
- Dr Cécile MARTINAT, Biologie, I-Stem Inserm, Présidente de la société Française de Recherche sur les cellules souches
- Dr Anne-Marie MASQUELIER, Stratégie et développement d'entreprises de santé, Masquelier Conseil
- Pr Gert MATTHIJS, Génétique moléculaire, Laboratoire de diagnostique moléculaire, Université de Louvain (Belgique)
- Dr Catherine NGUYEN, Génétique Génomique et Bioinformatique, AVIESAN ITMO, Paris
- Dr Tuan NGUYEN, Médecine régénérative, hépatologie, Goliver Therapeutics, Nantes
- Pr Francesc PALAU, Génétique, Institut pédiatrique des maladies rares, Hôpital des enfants de Barcelone (Espagne)

- Pr Yann PÉRÉON, Neuromusculaire, CHU de Nantes, Université de Nantes
- Pr Anne-Catherine PERROY, Droit et Economie Pharmaceutiques, Université de Lille
- Dr Hélène PUCCIO, Médecine translationnelle et neurogénétique, IGBMC
- Pr Damien SANLAVILLE, Génétique, Hôpital Femme Mère Enfant, Université de Lyon
- Pr Alain TAIEB, Dermatologie, Hôpitaux Saint André et Pellegrin-enfants, Université de Bordeaux
- Pr Maïté TAUBER, Pédiatrie, CHU de Toulouse, Université de Toulouse
- Dr Laurent VILLARD, Génétique, CHU de La Timone, Aix Marseille Université

M. Michel CERBELLE, invité du Conseil, représentant de l'Alliance maladies rares.

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

"L'année 2020 a été une année très particulière en raison de la pandémie mondiale qui a impacté chacun d'entre nous et plus particulièrement les malades déjà fragilisés par une maladie rare. Même si elle a ralenti, et parfois empêché, certains projets, elle a permis de démontrer combien les collaborations internationales, la concentration des moyens et des efforts mais aussi l'urgence sont un puissant accélérateur de la recherche. Nous le savons, nous qui mettons depuis plus de trente ans, notre détermination, notre énergie et les moyens du Téléthon dans la mise au point de thérapies innovantes dont nous voyons aujourd'hui qu'elles vont bien au-delà des seules maladies rares. La preuve avec ces premiers vaccins à ARN messager contre le COVID, développés très rapidement parce qu'ils ont notamment bénéficié d'années de recherche et de développement dans le domaine des maladies rares.
Capitalisons sur cette avancée pour valoriser nos projets scientifiques au service des maladies rares ! Appels à projets, MOOC, colloques connectés… durant cette année 2020, la Fondation Maladies Rares a tenu le cap, fait preuve d'adaptation et de créativité pour atteindre ses objectifs et maintenu une activité forte que je salue. ***Alors qu'une véritable révolution médicale se déploie avec ses premières victoires et la multiplication des essais thérapeutiques, le rôle de la Fondation Maladies Rares pour renforcer encore cette dynamique de recherche et développement est d'autant plus crucial.***

Tous ensemble, nous sommes plus forts ! "

NOTRE ÉQUIPE

La Fondation Maladies Rares est composée d'une équipe de professionnels dédiés à l'accélération de la recherche sur tout le territoire national. Basée à Paris et au cœur des régions inter-hospitalo-universitaires, elle travaille chaque jour en proximité avec les équipes de recherche et tous les acteurs de son environnement pour rapprocher les expertises et favoriser les mises en lien.

DIRECTEUR
Pr Daniel SCHERMAN

RESPONSABLE DE LA POLITIQUE SCIENTIFIQUE
Dr Ingrid ZWAENEPOEL

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

RESPONSABLE RECHERCHE AUPRÈS DES ASSOCIATIONS
Dr Lyne VALENTINO

RESPONSABLE DU PÔLE COMMUNICATION ET PARTENARIAT
Mme Anne-Sophie BLANCHER

CHARGÉ COLLECTE DE FONDS ET COMMUNICATION
M Yannis HAJJI

RESPONSABLE ADMINISTRATIVE
Mme Nouara BENAÏ

RESPONSABLES RÉGIONALES

RÉGION EST
Dr Laura BENKEMOUN

RÉGION ÎLE-DE-FRANCE
Mme Célia MERCIER

RÉGION NORD-OUEST
Dr Anne-Sophie YRIBARREN

RÉGION OUEST
Mme Gaëlle DOMBU SMEETS

RÉGION RHÔNE-ALPES AUVERGNE
Dr Christine FÉTRO

RÉGION SUD-MÉDITERRANÉE
Mme Roseline FAVRESSE

RÉGION SUD-OUEST
Dr Emilie BONNAUD
A quitté la Fondation en septembre 2020
Remplacée par Mme Gaëlle Dombu Smeets

NOTRE MISSION

La Fondation porte une mission d'intérêt général : accélérer la recherche sur toutes les maladies rares et se mobilise pour :

AIDER AU DIAGNOSTIC ET IDENTIFIER LA CAUSE DES MALADIES RARES

La Fondation Maladies Rares soutient les équipes de recherche françaises dans les étapes indispensables à la compréhension des maladies rares dans l'objectif de faciliter leur diagnostic. Les recherches les plus prometteuses sont sélectionnées grâce à des appels à projets sur la base de critères d'excellence scientifique.

RÉSULTATS DEPUIS 2012

- 233 projets de recherche financés
- 100 nouveaux gènes
- 3 100 exomes
- 850 transcriptomes
- 450 génomes

4,25M€

AIDER AU DÉVELOPPEMENT DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

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

RÉSULTATS DEPUIS 2012

- 114 projets de recherche financés
- 84 modèles expérimentaux
- 15 criblages à haut débit
- 15 études translationnelles

4M€

AMÉLIORER LE QUOTIDIEN DES PERSONNES MALADES ET DE LEURS FAMILLES

Pour la première fois dans le domaine des maladies rares en France, en 2012, la Fondation a lancé un appel à projets pour soutenir des recherches conjointes entre médecins, chercheurs en sciences humaines et sociales et associations de malades. L'objectif est d'évaluer les répercussions des maladies rares pour les personnes atteintes et leurs familles et de proposer des adaptations des pratiques.

RÉSULTATS DEPUIS 2012

- 54 projets collaboratifs financés
- 193 équipes de recherche impliquées
- 72 associations impliquées

3,7 M€

BILAN DEPUIS 2012

- 40 appels à projets
- 393 projets de recherche financés
- 1 270 dossiers soumis
- Un taux de succès de 33%
- 150 publications

11,9 M€

II

NOS ACTIONS

La Fondation Maladies Rares est la seule structure nationale d'impulsion de la recherche pour l'ensemble des maladies rares.

Elle finance, coordonne et accompagne les meilleurs projets de recherche en matière de diagnostic, de traitements et d'amélioration du quotidien afin de redonner espoir aux malades et à leurs familles. Pour répondre à ces missions, la Fondation a mis en place 4 types d'actions :

✦ ACTION 1 : FINANCER DES PROJETS SCIENTIFIQUES

1- NOS APPELS À PROJETS 2020
2- LES PROJETS DE RECHERCHE SOUTENUS PAR DES PARTENAIRES

✦ ACTION 2 : ACCOMPAGNER LES DIFFÉRENTS ACTEURS DU TERRAIN

1- LES ÉQUIPES DE RECHERCHE
2- LES ASSOCIATIONS
3- LES PORTEURS DE PROJETS EMERGENTS EN SANTÉ NUMÉRIQUE

✦ ACTION 3 : PARTICIPER À DES PROJETS COLLABORATIFS

1- LE PROGRAMME CONJOINT EUROPÉEN POUR LES MALADIES RARES
2- LE RHU COSY

✦ ACTION 4 : INFORMER ET FORMER

1- LE COLLOQUE SCIENTIFIQUE NATIONAL
2- UN COLLOQUE RÉGIONAL - STRASBOURG
3- LE PODCAST "RARE À L'ÉCOUTE"
4- LE COLLOQUE DE LA FONDATION D'ENTREPRISE IRCEM
5- LES WEB-EMISSIONS

II

ACTION 1

FINANCER DES PROJETS SCIENTIFIQUES

1- NOS APPELS À PROJETS 2020

2- LES PROJETS DE RECHERCHE SOUTENUS PAR DES PARTENAIRES

FINANCER DES PROJETS SCIENTIFIQUES

NOS APPELS À PROJETS 2020

La Fondation Maladies Rares mène une politique scientifique active pour faire émerger de grandes découvertes en finançant des projets de recherche académique et des innovations dans les domaines de la biologie, de la chimie et des sciences humaines et sociales.

4 appels à projets

26 projets de recherche soutenus

€ 645 000 euros attribués

La Fondation lance 4 à 6 appels à projets chaque année pour financer les équipes lauréates et facilite l'accès des chercheurs aux technologies de pointe.

SON PROCESSUS DE SÉLECTION DES PROJETS FINANCÉS

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

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

1- Chaque dossier est évalué par au moins deux experts indépendants.
2- Sur la base des avis rendus, des Comités *ad-hoc* composés de membres du Conseil scientifique de la Fondation et d'experts, se réunissent pour évaluer et sélectionner les dossiers soumis aux appels à projets de la Fondation.

APPEL À PROJETS 'GENOMICS'

MISSION : AIDER AU DIAGNOSTIC

Décrypter les bases moléculaires des maladies rares afin de permettre un diagnostic pour chaque maladie.

DEPUIS 2016

Elargissement des contours de l'appel à projets (exome, génome, épigénome, transcriptome).

- 7 appels à projets.
- 92 projets soutenus sur 226 propositions de dossiers.
- Financement moyen par projet de 25 000 euros.

RÉSULTATS EN 2020

1 appel à projets

- 12 projets financés sur 32 dossiers présentés.
- 210 000 euros attribués.
- Partenariat : Institut Imagine, IGBMC, CNRGH, Integragen et Eurofins genomics. Étendu à d'autres plateformes pour des projets spécifiques s'appuyant sur des technologies innovantes (IBENS (Paris), UCA-Genomix (Nice).

La liste des 12 projets financés en 2020 p70

APPEL À PROJETS 'RECHERCHE PRÉCLINIQUE'

MISSION : AIDER AU DÉVELOPPEMENT DE MÉDICAMENTS

Élucider les mécanismes physiopathologiques et explorer des preuves de principe thérapeutiques.

DEPUIS 2013

- 5 appels à projets.
- 13 projets soutenus sur 87 propositions de dossiers.
- Financement moyen de 4 000 à 60 000 euros selon le projet.

RÉSULTATS EN 2020

1 appel à projets

- 1 projet financé sur 6 dossiers présentés.
- 100 000 euros attribués.

Le projet financé en 2020 p70

APPEL À PROJETS 'CRIBLAGE / HIT TO LEAD'

MISSION : AIDER AU DÉVELOPPEMENT DE MÉDICAMENTS

Identifier des molécules à potentiel thérapeutique en s'appuyant sur le développement et la validation d'un test miniaturisé de criblage haut débit.

DEPUIS 2013

- 2 appels à projets 'Hit to lead'
- 4 projets soutenus (poursuite de projets lauréats)
- Financement moyen par projet de 25 000 euros.

RÉSULTATS EN 2020

En 2020, afin de capitaliser sur les résultats de projets de criblage à haut débit, la Fondation Maladies Rares a apporté un soutien complémentaire à des projets visant à confirmer et optimiser des "Hits" issus de projets de criblage lauréats de la Fondation.

1 appel à projets

- 5 projets 'hit to lead' soutenus sur 17 dossiers présentés
- 125 000 euros attribués
- Partenariats avec 6 plateformes : PCBIS, Strasbourg – CMBA, Grenoble ARIADNE, Lille – Criblage, CEA Saclay - Criblage, Institut de la Vision, Biophenics, Institut Curie - Infrastructure ChemBiofrance - Société Prestwick Chemicals

La liste des 5 projets financés en 2020 p70

APPEL À PROJETS 'SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES'

MISSION : AMÉLIORER LE QUOTIDIEN DES MALADES

S'interroger sur les conséquences individuelles et sociales des maladies rares, dans une perspective d'amélioration du parcours de vie de la personne malade et de son entourage.

DEPUIS 2013

- 8 appels à projets.
- 45 projets soutenus.
- 73 associations impliquées.
- Financement moyen par projet de 100 000 euros (jusqu'en 2019) / 30 000 euros

RÉSULTATS EN 2020

La Fondation a apporté un soutien à des projets pilotes ou des extensions de projets, d'une durée de 6 à 18 mois, pour un budget maximal de 30 000 euros par projet.
En partenariat avec l'association Vaincre la Mucoviscidose, 1 ou 2 de ces projets dont les retombées contribuaient directement ou indirectement à améliorer la prise en charge de cette maladie, pouvaient être sélectionnés.

1 appel à projets

- 8 projets financés (sur l'année 2021) sur 31 dossiers présentés.
- 38 équipes de recherche et 11 associations soutenues.
- 207 000 euros attribués

La liste des 8 projets financés en 2020 p70

FINANCER DES PROJETS SCIENTIFIQUES

LES PROJETS DE RECHERCHE SOUTENUS PAR NOS PARTENAIRES

La Fondation Maladies Rares s'associe avec des partenaires : associations de patients, entreprises privées, mutuelles, fondations pour financer et accompagner scientifiquement des projets d'excellence dans les maladies rares hors de ses appels à projets.

SUBVENTIONS DE LA FONDATION D'ENTREPRISE IRCEM

- **Transition des soins et bien-être des jeunes adultes atteints d'arthrite juvénile idiopathique et de lupus érythémateux systémique (TRANSCARE)**
  Agnès DUMAS, ECEVE UMR 1123, Université de Paris
  Budget : 70 460 euros

- **COM-ATAXIE Outils numériques pour la communication de patients atteints d'Ataxie de Friedreich**
  Association Française de l'Ataxie de Friedreich, APF Lab Le Hub
  Budget : 20 000 euros

- **Influence des propriétés structurales et intérêt de la fonctionnalisation chimique et biologique de biomatériaux sur leur intégration biologique chez l'hôte dans la prise en charge de la hernie diaphragmatique congénitale à large défect**
  Dr Isabelle TALON, Inserm Strasbourg
  Budget : 62 000 euros

- **Réhabilitation prothétique en odontologie pédiatrique : Mise au point d'un articulateur modulable de la petite enfance à l'adolescence**
  Pr Marie-Paule GELLÉ, Université Reims Champagne- Ardennes
  Budget : 20 000 euros

- **TéléSLA, Mise en place et évaluation des téléconsultations à partir du domicile pour les patients atteints de Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA), pris en charge en HAD, et le médecin expert du centre de référence SLA**
  Dr Véronique DANEL, CHU Lille
  Budget : 5 000 euros

TÉMOIGNAGE
Dr Delphine DELLACHERIE
Neuropsychologie : Audition, Cognition, Action
Université Lille

"J'ai eu le plaisir de coordonner le projet scientifique TEMDANCE grâce au financement de la Fondation d'entreprise IRCEM sans lequel ce projet enthousiasmant n'aurait pu voir le jour. Cette recherche qui portait sur la danse dans les pathologies rares du cervelet avait l'ambition de montrer les bénéfices de la danse dans la prise en charge d'enfants de 8 à 12 ans avec des maladies rares du développement du cervelet.

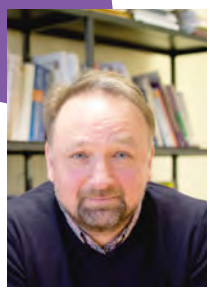
La danse a le pouvoir d'entraîner les enfants au rythme, cette capacité essentielle au cours du développement et qui fait malheureusement défaut en présence d'une anomalie du cervelet. La danse est aussi une activité collective, ludique et source de bien-être, qui impacte la socialisation. L'enjeu de ce projet était de taille car les enfants cérébelleux, particulièrement affectés sur le plan moteur et cognitif, sont habituellement peu intégrés dans des activités collectives.

C'est avec une équipe dynamique et passionnée que j'ai mené à terme le projet TEMDANCE. L'implication des familles et la motivation des enfants ont été impressionnantes. ***Nous avons réussi, grâce au soutien dont nous avons bénéficié, à démontrer les effets bénéfiques de la danse auprès de cette population, avec de belles retombées positives sur la qualité de vie****.*

Cette aventure m'a beaucoup appris et m'a donné envie de poursuivre avec encore plus d'ardeur mes recherches sur cette thématique très riche. Nous espérons vivement obtenir de nouveaux financements pour poursuivre cette aventure en approfondissant nos connaissances sur les effets de la danse, en élaborant de nouveaux outils d'entraînement sur smartphone et en élargissant les applications à d'autres pathologies neurodéveloppementales."

SUBVENTION DE LA MGEFI

- **Dyade: Dynamique de Couple dans la Maladie de Huntington**
  Pr Pascal ANTOINE, Université de Lille
  Budget : 36 000 euros



TÉMOIGNAGE - Pr Pascal ANTOINE
Professeur des universités en psychologie, Université de Lille

"Accompagner les personnes malades, c'est également être aux côtés des proches aidants. Il faut surtout accompagner la relation avec l'idée que les personnes prises dans la spirale d'une maladie, neurodégénérative ou pas, ont tendance à être absorbées par celle-ci, par les soins à mettre en place, par la perte d'autonomie et par le handicap qui s'accentue. Tout cela se fait au détriment de la qualité de la relation, voire aux dépens de la relation tout court. Toute l'énergie du quotidien est concentrée sur la maladie et les soins. L'attachement passe progressivement au second plan à mesure que la maladie s'installe, que les symptômes apparaissent. Pour accompagner la relation, cela suppose d'aller étudier son processus d'évolution, de dégradation, trouver ses ressources pour aider les personnes à la réinvestir et ne pas être dévorées par la maladie. Parfois à certaines étapes de la maladie, nous voyons aussi des couples se rapprocher. Ils retrouvent une certaine proximité, deviennent plus forts. Et puis, à d'autres moments, leurs liens se distendent, de l'éloignement peut se créer. Ce sont toutes ces dimensions que nous souhaitons explorer.

La crise sanitaire nous a fait prendre un peu de retard sur le recrutement des participants à l'étude.
Si la situation le permet d'ici l'été, nous aimerions faire l'essentiel du recrutement en 2021. Nous avons besoin de 30 couples et 15 aidants. Et, en 2022, mener le travail d'analyse, qui prendra plusieurs mois après la retranscription des entretiens.

Les soutiens de la Fondation Maladies Rares et d'acteurs comme la MGEFI sont importants. Aujourd'hui, ce sont finalement des états d'esprit, des valeurs communes qui font que certains acteurs vont les uns vers les autres."

SUBVENTIONS DE GROUPAMA LOIRE BRETAGNE

- Projet de recherche des causes génétiques des épilepsies chez l'homme grâce aux épilepsies canines
  Dr Pascale QUIGNON, Institut Génétique & développement de Rennes
  Budget : 25 000 euros

- Targeted-therapeutic approaches to restore oxydative metabolism in rare diseases associated to mitochondrial complex I mutations
  Dr Valerie DESQUIRET DUMAS et Naïg GUEGEN, CHU Angers
  Budget : 15 000 euros

SUBVENTIONS DE FONDATION LES AILES

- Projet de recherche sur les érythrocytoses héréditaires
  Dr Betty GARDIE, Institut du Thorax, Rennes
  Budget : 5 000 euros

- Projet de recherche - LaparoDAN - Laparoschisis Evaluation prospective des facteurs échographiques anténataux pronostiques de laparoschisis compliqué
  Dr Françoise SCHMITT, CHU Angers
  Budget : 5 000 euros

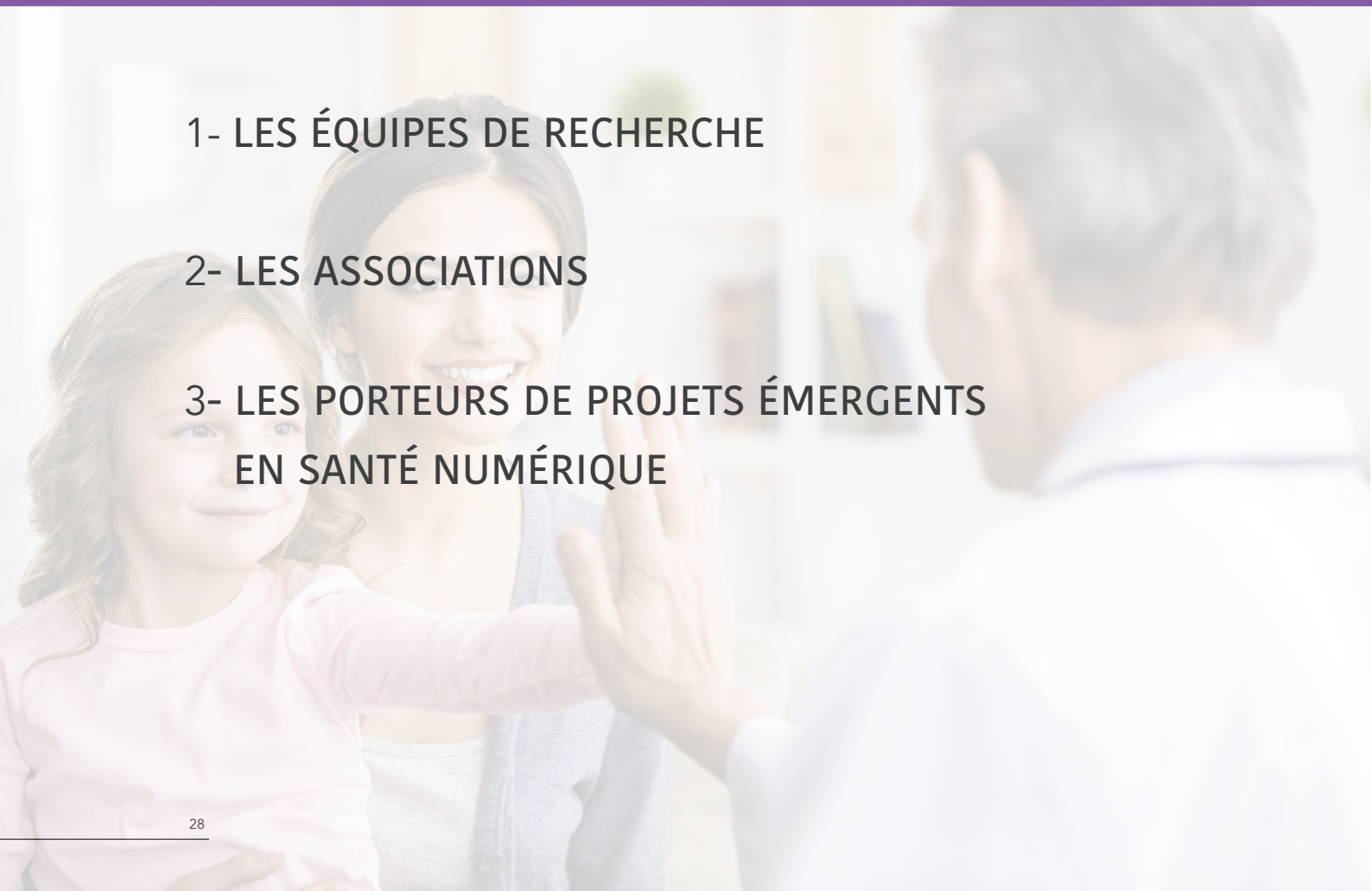
SUBVENTION DE LA FONDATION BANQUE POPULAIRE GRAND OUEST

- Targeted-therapeutic approaches to restore oxydative metabolism in rare diseases associated to mitochondrial complex I mutations
  Dr Valerie DESQUIRET DUMAS et Naïg GUEGEN
  CHU Angers
  Budget : 5 000 euros

II

ACTION 2

ACCOMPAGNER LES DIFFÉRENTS ACTEURS DU TERRAIN



1- LES ÉQUIPES DE RECHERCHE

2- LES ASSOCIATIONS

3- LES PORTEURS DE PROJETS ÉMERGENTS EN SANTÉ NUMÉRIQUE

ACCOMPAGNER LES DIFFÉRENTS ACTEURS

LES ÉQUIPES DE RECHERCHE

La Fondation accompagne les équipes de recherche dans le développement de leur projet à tous les stades sans distinction par rapport à la nature du projet ou à la pathologie ciblée.
Son accompagnement couvre le champ de la recherche translationnelle et rassemble les expertises nécessaires à la continuité entre recherche fondamentale et recherche clinique. Son action gratuite et sans partage de propriété intellectuelle se présente selon les axes suivants :

PROTECTION INTELLECTUELLE - Pour arriver sur le marché et bénéficier au patient, toute innovation doit faire l'objet d'un développement souvent long et onéreux. En conséquence, il est indispensable de protéger l'invention de manière à en avoir les droits exclusifs.
La Fondation oriente vers la structure de valorisation afin d'établir une déclaration d'invention, faire breveter et transférer l'innovation.

AIDE MÉDICO-RÉGLEMENTAIRE - Le but de la recherche est de trouver un candidat-médicament actif dans une pathologie donnée. Le développement de ce candidat-médicament en médicament passe par des étapes encadrées par des réglementations strictes et complexes.
La Fondation aide à évaluer la pertinence de déposer un dossier selon le stade de développement du projet, à trouver des prestataires spécialistes des affaires réglementaires et à établir une relation avec les agences réglementaires.

RECHERCHE DE FINANCEMENT - Les financements des appels à projets portés par la Fondation s'inscrivent en complémentarité d'autres sources de financement, pour des projets pilotes ou d'amorçage, dont la réalisation et la validation peuvent s'avérer fondamentales pour le déploiement de grands projets.
La Fondation oriente les chercheurs vers ses appels à projets ou vers d'autres sources de financement selon la nature des projets (AFM, FRM, ANR, E-Rare, PHRC, PRTS, etc.). Elle aide également à la rédaction du dossier de présentation.

MISE EN RELATION

- Avec des partenaires académiques ou privés en fonction des besoins identifiés : experts brevet/propriété intellectuelle, CRO (société de recherche contractuelle), experts en formulation...
- Avec des entreprises du médicament ou des fonds d'investissement pour valoriser des résultats de la recherche, notamment au travers du Club POC.

Cette activité d'accompagnement est menée par nos responsables régionaux qui sont sur le terrain en proximité territoriale des équipes de recherche.
En fonction de votre localisation, vous pouvez contacter cet expert responsable de votre région par mail.

Toutes les informations sur notre site : https://fondation-maladiesrares.org/

Fondation Maladies Rares
le Club POC

En 2017, la Fondation a créé son Club de valorisation de la recherche : le Club POC (Proof Of Concept), un club d'adhérents de la pharmacie qui souhaitent renforcer leur positionnement dans les maladies rares.

2 fois par an chaque année, la Fondation met en lien des équipes de recherche académique avec les adhérents industriels du Club POC pour échanger sur des projets innovants.

DES RÉSULTATS EN HAUSSE

Sur 283 projets identifiés par la Fondation dont 187 accompagnés par ses Responsables Régionaux, 62 projets ont été présentés au Club POC avec :

- 41 mises en lien effectuées soit
- 66% d'intérêt de la part des industriels.

UN BUSINESS MODEL CONFORTÉ DÈS LA PREMIÈRE ÉDITION

Un premier partenariat de co-conception signé le 6 avril 2018 entre Lysogene et la Satt Conectus sur une POC portée par le Dr Hervé MOINE dans le traitement du syndrome de l'X Fragile a évolué vers la signature en 2021 d'un accord exclusif de licence mondiale avec la Satt pour le développement et la commercialisation d'un candidat médicament de thérapie génique.

UN NOUVEAU FORMAT

Lors de sa dernière édition, le Club POC a adopté un nouveau format (webinar de pitchs) plébiscité par l'ensemble des participants et appelé à se poursuivre sur les prochaines éditions.

Une enquête effectuée auprès de ses membres en décembre 2020 a révélé que le Club POC :

- Offre la possibilité de sélectionner en amont des projets de qualité grâce à son rayonnement territorial
- Donne accès à des équipes académiques qui ne sont pas nécessairement connues
- Aide à comprendre les contraintes et les attentes industrielles.

ACCOMPAGNER LES DIFFÉRENTS ACTEURS

LES ASSOCIATIONS

La Fondation Maladies Rares conseille et accompagne les associations de malades dans la structuration, la mise en œuvre et le déploiement de leurs actions en faveur de la recherche. Toutes nos activités de conseil à destination des associations sont désintéressées et gratuites.

27 associations concernées

IDENTIFICATION ET LIEN AUX EXPERTS

La Fondation, par sa connaissance des différents acteurs du domaine, aide à la recherche de **partenaires scientifiques** pour le développement des projets associatifs mais également à la **diffusion des activités de l'association auprès de ces partenaires.**

ASSOCIATIONS ACCOMPAGNÉES

- Fédération française des associations de malades de l'hémochromatose (FFAMH)
- Association Française des Lipodystrophies (AFLIP)
- Association Blackfan Diamond
- Association agir pour les malformations lymphatiques en alliance (AMLA)
- Association francophone de la maladie de Hirschsprung (AFMAH)
- Association des sclérodermiques de France
- Association Paratonnerre
- Prader-Willi Association
- Association Syndrome Coffin Siris France
- Association Aramise
- Association Tanguy Moya-Moya
- Association Amadys

COORDINATION, GESTION ET VALORISATION DE LA RECHERCHE

La Fondation coordonne les relations avec les chercheurs et aide au montage de projets de recherche dans le domaine d'intérêt des associations. Elle gère gracieusement des appels à projets conjoints, facilite les relations avec les chercheurs et aide au suivi de l'avancée des réalisations. Elle analyse et vulgarise les résultats des recherches, elle apporte un soutien pour la valorisation des projets.

ASSOCIATIONS ACCOMPAGNÉES

- INAD Alliance
- Association francophone de la maladie de Hirschsprung (AFMAH)
- Association XTRAORDINAIRE
- Association HPN-AM
- Association AUTOUR DU BPAN
- Association APEHDIA
- Association Algodystrophie France
- Association Bardet-Biedl France
- Association française de l'ataxie de Friedriech (AFAF)
- Association BPAN France
- Vaincre la mucoviscidose (VLM)

NOS APPELS À PROJETS CONJOINTS EN 2020

- **Association Algodystrophie France** – Lauréat : Dr Julien Nizard, CHU Nantes
  Budget : 5 000 euros

- **Association HPN France** – Lauréats : Dr Pedro Enrique de Lima Prata, Hôpital Saint-Louis et Simona Pagliuca, Clinique Cleveland
  Budget : 10 000 euros

- **Association Vaincre la Mucoviscidose** – Lauréat : Pr Pierre Lombrail, Paris
  Budget : 27 650 euros

FORMATION ET INFORMATION AVEC LES ASSOCIATIONS

La Fondation Maladies Rares communique et diffuse de l'information sur la démarche scientifique et l'organisation de la recherche. Elle sensibilise aux enjeux de la recherche dans les maladies rares et la complexité du développement des médicaments.
Vulgarisation du continuum de la recherche et de l'environnement scientifique dans les maladies rares, analyse des activités de recherche dans une thématique d'intérêt, vulgarisation de revue bibliographique, participation aux évènements scientifiques organisés par ou pour les associations etc.

ASSOCIATIONS ACCOMPAGNÉES

- Autour d'Hadrien
- Keto Diet
- Incontinentia Pigmenti France
- Association Syndrome Coffin Siris France
- Association RVRH-XLH
- ALBI
- MED13L
- OLY

NOS INTERVENTIONS

- Journée des associations de la filière Anddi-rares (février 2020)
- Réunion d'information médicale de l'association ALBI (mars 2020)
- Universités d'automne de l'Alliance Maladies Rares (23-26 septembre 2020)
- Forum du 1er congrès national de l'Alliance Maladies Rares (3 novembre 2020)
- Journée des associations de la filière Brain-Team (10 décembre 2020)
- Assemblée générale de l'association Bardet-Biedl (12 décembre 2020)
- Les RVs web de l'Alliance maladies rares : Soutenir les jeunes chercheurs (février 2020)
- La recherche en SHS (novembre 2020)

TÉMOIGNAGE - Mme Marie-Pierre BICHET,
Présidente de l'Alliance maladies rares

"L'implication dans la recherche constitue un des piliers de l'action de nombreuses associations de maladies rares que nous accueillons à l'Alliance. C'est pourquoi il est essentiel à nos yeux qu'un accompagnement spécifique avec un interlocuteur dédié à la Fondation Maladies Rares puisse être proposé aux associations en coordination avec les outils déjà existants au sein de notre collectif.

Cet engagement s'est traduit par une coopération très opérationnelle entre l'Alliance maladies rares et la Fondation Maladies Rares tout au long de l'année 2020 avec la tenue de deux RDV Web dédiés à la question de la recherche en Sciences humaines et sociales et à la mobilisation d'étudiants dans une stratégie de recherche associative ou encore l'implication importante de la Fondation sur plusieurs séquences des Universités d'automne, moment majeur de formation des associations de malades (animation ou intervention sur 7 ateliers proposés des Universités).

Cette coopération a bien évidemment vocation à être consolidée et développée au cours de l'année 2021 avec notamment un travail pour proposer un nouveau guide recherche aux associations."

ACCOMPAGNER LES DIFFÉRENTS ACTEURS

LES PORTEURS DE PROJETS ÉMERGENTS EN SANTÉ NUMÉRIQUE

LES ATELIERS DE CO-DESIGN E-SANTÉ & MALADIES RARES

LA DÉMARCHE

Depuis 2019, la Fondation Maladies Rares s'engage en e-santé pour aider à l'émergence de projets technologiques innovants avec des applicatifs concrets dans les maladies rares.

Pour accompagner ces projets émergents, elle anime des ateliers de co-design e-santé & maladies rares destinés à tous les acteurs de terrain (professionnels, associations, individuels).

Cette démarche de travail collaboratif favorise l'enrichissement mutuel entre les acteurs confrontés chaque jour aux problématiques complexes que sont les maladies rares, et les spécialistes des nouvelles technologies, enclins à confronter leurs savoirs techniques aux vécus en usage "vraie vie".

L'EDITION DU 13 OCTOBRE 2020

- Des sessions de rencontres et de travail selon un format 100% digital.
- 1 label d'évènement d'idéation.
- 1 fil rouge : l'apport des sciences humaines et sociales pour le développement et l'implémentation de projets technologiques pour les maladies rares.
- 110 participants (intervenants, experts, équipes projets, auditeurs).
- Création de 5 scenarii d'usage illustrant des exemples concrets pour répondre aux défis des maladies rares (parcours de soins complexes, coordinations des acteurs, soutien aux démarches médico-sociales, autonomisation du patient, etc.).

- 2 partenaires financiers : la Région Hauts-de-France et HOSPIMEDIA, le média indépendant des décideurs de la santé.
- 19 experts thématiques mobilisés (entrepreneurs, laboratoires académiques, écoles d'ingénieurs, institutionnels) pour les sessions d'ateliers.
- La labellisation EVENEMENT INS'pir Région Hauts-de-France- 2020 "L'innovation numérique et sociale pour co-imaginer des solutions numériques à impact".

EN 2020, UN PARTENARIAT INÉDIT AVEC LA RÉGION HAUTS-DE-FRANCE

En réponse à un appel à projet régional, La Fondation Maladies Rares a été retenue dans le cadre **du dispositif INS'pir porté par la Région Hauts-de-France** pour encourager les initiatives de co-créativité et d'intelligence collective mobilisant les outils et les pratiques numériques en réponse à des besoins sociétaux non satisfaits. A la clé de cet accompagnement, une labellisation des ateliers pour leur méthodologie, un soutien financier, l'opportunité de contacts avec les acteurs technologiques et de l'innovation du territoire des Hauts-de- France, des conseils pour les projets lauréats en complément du soutien de la Fondation.

LES 5 PROJETS LAURÉATS

- **APPLI'DENT** - Application parcours agénésies dentaires - Dr Ludovic Lauwers, Service de Stomatologie et Chirurgie maxillo-faciale , CHU Lille.
- **DEDALE** - Outil facilitant l'accès aux aides médico-sociales par l'expression des besoins du patient - Jacques Vairon, Association Aramise.
- **E-GEN HDF** - E consultation de génétique en Hauts-de-France - Pr Sylvie Manouvrier, Clinique de génétique Guy Fontaine, CHU Lille.
- **MASTOGAME** - Serious game pour améliorer la dépression chez les patients atteints de mastocytose - Sylvie Cauet, CEREMAST, CHU Toulouse.
- **OP' LA !** - Une application mobile pour les troubles de l'oralité alimentaire pédiatrique - Audrey Lecoufle, CRACMO, MaRDI, Service de gastro-nutrition pédiatrique, CHU Lille.

TÉMOIGNAGE -
Équipe Projet MASTOGAME,
lauréat 2020 des ateliers de co-design e-santé & maladies rares

Sylvie CAUET, Dr Cristina LIVIDEANU, Isabelle DREYFUS, CHU Toulouse

"Le centre de référence CEREMAST est reconnu pour son expertise dans les pathologies mastocytaires. Outre la prise en charge médicale, le centre propose un accompagnement personnalisé de ses patients dans le cadre de l'éducation thérapeutique du patient (ETP). Le projet initial de développement d'un serious game (MASTOGAME) est lié à l'étroite collaboration entre Sylvie CAUET, psychologue, ainsi que le Dr Cristina LIVIDEANU, coordinatrice du CEREMAST . Sensibilisées aux nouvelles technologies et particulièrement soucieuses de soutenir activement les patients accueillis en offrant au plus grand nombre un suivi de qualité, il nous est apparu évident de proposer aux patients du centre de référence un outil innovant d'aide à la dépression, aux troubles de la mémoire et de la concentration, souvent présents dans la mastocytose. L'atelier de co-design est intervenu dans une phase de construction et d'élaboration du projet. Nous avons pu nous appuyer sur les compétences des experts pour nous guider dans notre démarche de développement de ce projet de jeu sérieux qui permet à la fois de combiner des aspects d'apprentissage de communication et d'information avec des ressorts ludiques issus du jeu vidéo. L'équipe projet s'est aujourd'hui renforcée avec le Dr Isabelle DREYFUS, pharmacien hospitalier et une étroite collaboration avec des partenaires internes au CHU (Beatrice APPIAH – Innov 'Pole- Santé) pour nous accompagner dans cette innovation digitale qui s'intégrera dans un programme d'e-ETP. "

VALORISATION DE LA DÉMARCHE

- **ECRD 2020** (10th European Conference On Rare Diseases & Orphan Products). Communication Poster. E-health & rare diseases co-design workshop. From idea to innovative project realization: Bringing the co-construction process to life. (14-15 mai 2020)

- **Health Data Hub**, AAP Grand Défi "L'IA pour une expérience améliorée du système de santé" Partenaire valorisation et impact - Projet AI-DA (Artificial Intelligence for dental anomalies) coordonné par le Pr Agnès Bloch-Zupan, université de Strasbourg. Candidature (juillet 2020)

- **Universités d'automne de l'Alliance Maladies Rares**, Participation à la session "Comment s'approprier les enjeux de l'e-santé en tant qu'association de malades ?" (26 septembre 2020)

- **Congrès SFSD** (Société Française de Santé Digitale), Communication orale. Masterclass sur les ateliers de co-design de la Fondation Maladies Rares et projets lauréats 2020 (1-4 décembre 2020)

II

ACTION 3

PARTICIPER À DES PROJETS COLLABORATIFS

1- LE PROGRAMME CONJOINT EUROPÉEN POUR LES MALADIES RARES

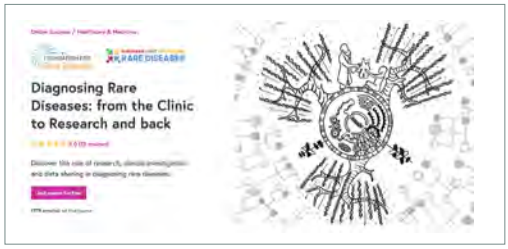
2- LE RHU COSY

PARTICIPER À DES PROJETS COLLABORATIFS

LE PROGRAMME CONJOINT EUROPÉEN POUR LES MALADIES RARES

La Fondation est partenaire de l'EJP RD (European Joint Programme Cofund on Rare Diseases), un programme européen de coordination des moyens et des ressources pour la recherche en maladies rares. **En 2020, la Fondation a principalement été impliquée dans le développement du premier MOOC en maladies rares à l'échelle européenne ainsi que dans la coordination de deux appels à projets.**

LE DÉVELOPPEMENT DU COURS EN LIGNE EJP RD SOUS FORME DE MOOCS



La Fondation coordonne le développement du premier cours en ligne pluridisciplinaire et transversal sur la recherche en maladies rares. Le cours est développé sous forme de 5 MOOCs (Massive Open Online Course) dont les sujets ont fait l'objet en 2019 d'un travail de sélection, d'évaluation des besoins et de priorisation.
Les différents MOOCs, accessibles gratuitement, sont développés en anglais pour permettre l'accessibilité à un public international. Les cibles principales sont les étudiants (médecine/recherche) et les professionnels de santé mais un public plus large est susceptible d'être intéressé. Les MOOCs sont développés avec les experts européens du domaine, notamment des représentants des ERN (Réseaux européens de référence) et portent sur les thèmes suivants :

- MOOC#1 : Diagnostic
- MOOC#2 : Thérapies personalisées innovantes
- MOOC#3 : Recherche translationnelle
- MOOC#4 : Méthodologies statistiques des essais cliniques
- MOOC#5 : Données, éthique, réglementaire

En 2020, le travail de la Fondation a essentiellement consisté à développer et déployer le premier MOOC sur le diagnostic. Ce travail a été fait en étroite collaboration avec l'ERN ITHACA (Prof Laurence Faivre), l'ERN Genturis (Chrystelle Colas) et Eurordis.

Le cours disponible en ligne via la plateforme FutureLearn, se déroule de manière asynchrone sur 5 semaines, pour un volume global d'une quinzaine d'heures.
Au travers de 118 étapes, le premier MOOC aborde les différents aspects et étapes du parcours diagnostique des maladies rares, à la fois sous un angle clinique et sous un angle recherche. 30 vidéos ont été réalisées spécifiquement pour ce cours, notamment huit vidéos "motion".

Sept experts internationaux ont été interviewés et sept témoignages de patients sont également intégrés. La formation est interactive, près d'un tiers des étapes sollicitant un engagement de la part des apprenants. Neuf exercices ont été créés et plus de 65 publications référencées.

La première session du cours s'est tenue au printemps 2021 et a attiré 1798 participants de 118 pays (40% hors Europe), de profils variés (étudiants, médecins, chercheurs, patients et représentants de patients, etc.). Plus de 1 700 commentaires ont été générés par les apprenants. Une deuxième session est prévue à l'automne 2021.

LE DÉROULEMENT DE L'APPEL À PROJETS "RARE DISEASES RESEARCH CHALLENGES"

En 2020, la Fondation Maladies Rares a assuré le secrétariat scientifique de l'appel à projets "Défis de recherche pour les maladies rares" . Cet appel, cofinancé par la Commission européenne (70%) et des sponsors industriels (30%), a pour ambition de financer des collaborations entre partenaires industriels, académiques, PME et organisations de patients.
Des défis de recherche spécifiques aux maladies rares avaient été identifiés en 2019 :

- "Développement d'un outil non invasif pour mesurer la mobilité des patients atteints de maladies rares dans la vie quotidienne" (sponsors industriels : Chiesi et CSL Behring)
- "Caractérisation des défis de mobilité liés aux troubles osseux rares dans un environnement réel" (sponsor industriel : Ipsen)
- "Développement d'un système d'administration intranasale de médicaments biologiques aux nouveau-nés" (sponsor industriel : Chiesi)
- "Développement d'un test préclinique pour détecter l'instabilité des expansions répétées de microsatellites" (sponsors industriels : Cydan et Pfizer)

En mars 2020, un événement de réseautage a été organisé pour faciliter la formation de consortia. L'appel, lancé début avril, a été clôturé fin juin 2020. A l'automne, 3 des 10 projets éligibles ont été sélectionnés pour financement.
Les projets devraient débuter en juin 2021 pour 30 mois.

COFINANCEMENT D'UN PROJET DANS LE CADRE DE L'APPEL TRANSNATIONAL 2020 DE L'EJP RD

La Fondation a participé au financement d'un projet de recherche sélectionné dans le cadre de l'appel à projets transnational 2020 de l'EJP RD. L'appel portait sur la thématique suivante : "La recherche préclinique pour développer des thérapies efficaces contre les maladies rares".

La Fondation co-finance le projet FANEDIT (Gene editing as a novel therapeutic strategy in Fanconi anemia) à hauteur de 193 000€. Ce montant est entièrement remboursé par la Commission européenne en tant que co-financeur de l'appel à projets. La bénéficiaire est la coordinatrice de FANEDIT, le Dr Paula RIO (Institut de recherche en santé de la Fondation Jiménez Díaz, Madrid).
Le projet, d'une durée de 36 mois a débuté le 1er avril 2021.

LA PRÉPARATION DE L'APPEL À PROJETS TRANSNATIONAL 2021

Le secrétariat scientifique de l'appel à projets transnational 2021 est assuré par la Fondation Maladies Rares. En 2020, le travail de la Fondation a consisté à :

- Définir les lignes de l'appel à projets en partenariat avec le comité de pilotage de l'appel.
- Participer à des actions de communication sur l'appel à projets à destination de la communauté maladies rares.
- Valider et organiser l'appel en lien avec les 19 agences de financement participantes.
- Organiser une plateforme de mise en relation pour les porteurs de projets
- Lancer l'appel à projets le 16 décembre 2020.
- Identifier et sélectionner les membres du comité d'évaluation scientifique.

L'appel à projets porte sur le thème suivant : "Recherche en Sciences Humaines et Sociales pour améliorer le parcours de soin et la vie quotidienne des personnes atteintes de maladies rares ".

Les sujets suivants sont concernés :

- Recherches portant sur les services sanitaires et sociaux pour améliorer la vie quotidienne des personnes malades et de leur entourage
- Impact économique des maladies rares
- Impact psychologique & social des maladies rares
- Etudes portant sur le fardeau du délai et de l'impasse diagnostique et l'absence de traitement
- E-Santé : usage des systèmes technologiques innovants dans le soin
- Développement et renforcement des méthodes de recherche portant sur l'évaluation de l'action sanitaire
- Effets de la pandémie Covid-19, la réponse des acteurs maladies rares dans l'émergence des parcours de soin innovants

Les projets complets ont été déposés mi-juin et les projets lauréats seront annoncés en décembre 2021.

PARTICIPER À DES PROJETS CONJOINTS

LE RHU-COSY

La Fondation est partenaire du RHU-COSY (Cure Overgrowth Syndromes).
Il s'agit d'un projet de 5 ans financé par l'Agence Nationale de la Recherche dans le cadre des Programmes d'Investissement d'Avenir (PIA) qui réunit un consortium de 11 partenaires composés de scientifiques, généticiens, médecins et des partenaires industriels.

Son objectif est de trouver de nouvelles approches thérapeutiques pour traiter les syndromes d'hypercroissance et pour améliorer les soins médicaux des patients.

La Fondation Maladies Rares intervient à deux niveaux du projet.

Elle contribue à la communication et à la dissémination des résultats issus du RHU-COSY : identité visuelle, supports de communication et canaux de diffusion.

Elle a également intégré dans son appel à projets 2021 de recherche en Sciences Humaines et Sociales, une ligne sur les syndromes d'hypercroissance (SH), pour permettre une meilleure compréhension des conséquences individuelles, familiales et psychosociales du SH et améliorer les soins et la vie quotidienne des patients et leurs familles.

Pour en savoir plus : https://rhu-cosy.com

Guillaume Canaud (MD, PhD) est le coordinateur scientifique RHU COSY.
Il est Professeur d'Université-Praticien Hospitalier, Néphrologue Adulte, et travaille à l'hôpital Necker Enfants Malades où il a créé un hôpital de jour dédié aux syndromes d'hypercroissance dysharmonieuse. Par ailleurs, il dirige une équipe au sein de l'unité INSERM U1151 (Institut Necker Enfants Malades-INEM) dédiée à la compréhension des mécanismes moléculaires de ces syndromes : "Mécanismes et stratégies thérapeutiques dans les syndromes de surcroissance et les anomalies vasculaires".

II

ACTION 4

FORMER ET INFORMER

1- LE COLLOQUE SCIENTIFIQUE NATIONAL

2- UN COLLOQUE RÉGIONAL - STRASBOURG

3- LE PODCAST "RARE À L'ÉCOUTE"

4- LE COLLOQUE DE LA FONDATION D'ENTREPRISE IRCEM

5- LES WEB-EMISSIONS

FORMER ET INFORMER

LE COLLOQUE SCIENTIFIQUE NATIONAL

Enjeux et défis de la recherche dans les maladies rares
Comprendre pour développer des traitements

Pour répondre aux contraintes de la crise sanitaire, la Fondation a organisé **le 24 juin 2020**, en ligne, son colloque annuel scientifique qui a lieu normalement au Collège de France à Paris.
Le programme a été adapté à ce nouveau format et l'évènement s'est transformé en une demi-journée de présentation des résultats des projets lauréats et d'échanges avec les participants lors de temps de questions/ réponses suite aux interventions.

- Réalisation sur une plateforme de webinar
- 6 intervenants
- 360 inscrits
- 230 connectés en direct
- 295 vues sur YouTube en replay
- 4 partenaires : Alnylam, Bluebird bio, Ipsen, World Scientific

Découvrez les posters, les vidéos des sessions et les présentations sur le site : https://evenements-fondation-maladiesrares.org/event/colloquescientifique2020/

UN COLLOQUE RÉGIONAL - STRASBOURG

- 28 février 2020
- Faculté de chirurgie dentaire, Strasbourg
- 130 participants
- 24 intervenants
- 27 posters

- 2 co-organisateurs :

SENSGENE Maladies Rares Sensorielles – Filière de santé maladies rares

ORares – Maladies rares orales et dentaires

- 6 partenaires et soutiens : Alnylam, Allianz, Anagenesis,Prestwick, Unim, ADPS

Alnylam Pharmaceuticals – Challenge accepted

Allianz

Découvrez le programme, les intervenants :
https://evenements-fondation-maladiesrares.org/event/colloquefeircem/

LE PODCAST "RARE à l'écoute"

2020, une année peu ordinaire pour la recherche dans les maladies rares

- Réalisé par et pour la chaine "RARE à l'écoute" de l'agence Pyramidale
- Sortie : 21 janvier 2021
- Intervenants :

- Mme Célia MERCIER, Responsable régionale Ile-de-France de la Fondation
- Pr Damien SANLAVILLE, Professeur des Universités, Praticien Hospitalier, Chef du Service de Génétique, Laboratoire de cytogénétique, Hospices Civils de Lyon
- M. Cyril CASSARD, journaliste

Découvrez le podcast : https://bit.ly/3rA66bM

LE COLLOQUE DE LA FONDATION D'ENTREPRISE IRCEM

organisé avec la Fondation Maladies Rares

Vivre avec une maladie rare - Les défis de la prise d'autonomie

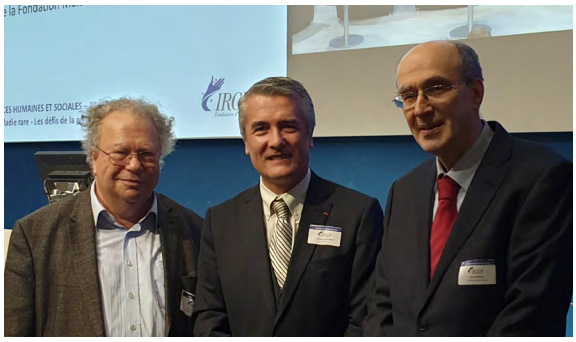
- 30 Janvier 2020
- Paris - SCOR, 5 avenue Kleber, 75016 Paris
- 200 inscrits
- Deux grands thèmes ont été abordés :

- La transition de la pédiatrie à la médecine adulte et l'enjeu du maintien de la continuité des soins pour les adolescents et les jeunes adultes ;
- Le coût des maladies rares et le reste à charge pour les familles.

Le colloque s'est organisé autour de 13 interventions et témoignages de malades, aidants, médecins, et chercheurs lauréats de l'appel à projets en Sciences Humaines et Sociales de la Fondation Maladies Rares, cofinancé par la Fondation d'entreprise IRCEM.

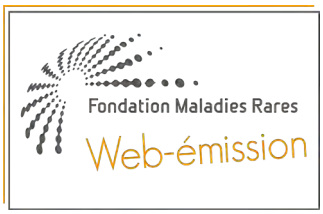
Cet évènement a permis le temps d'une matinée et d'un déjeuner de favoriser les échanges entre nos deux entités et les acteurs des maladies rares présents (représentants d'associations de patients, médecins et cliniciens, chercheurs, représentants des filières maladies rares ...)

Découvrez le programme et les intervenants : https://evenements-fondation-maladiesrares.org/event/colloquefeircem/



FORMER ET INFORMER

LES WEB-EMISSIONS



EDITION #2 - 8 janvier 2020
Sujet : Annonce du diagnostic et après ? Parents confrontés à l'annonce d'une maladie rare

- Intervenants experts : Pr GARGIULO, Pr BOESPFLUG-TANGUY, Mme LAICH
- Modératrice : Mme DÉSIR-PARSEILLE, Responsable de l'administration de la recherche, Fondation Maladies Rares
- Youtube : 1010 vues
- https://youtu.be/8CUtosWZcEY

EDITION #3 - 14 Octobre 2020
Sujet : L'implication positive des associations de patients dans la recherche

- Intervenants experts : Mme BERRUÉ GAILLARD, Mme GODARD, Dr KHEN-DUNLOP, Mme RICHER
- Modératrice : Dr VALENTINO, Responsable de la recherche auprès des associations, Fondation Maladies Rares
- Youtube : 471 vues
- https://youtu.be/bLUxHgTxcHs

EDITION #4 – 15 Décembre 2020
Sujet : Le repositionnement de médicaments : une vraie opportunité pour les maladies rares ?

- Intervenants experts : Pr BLIN, Pr CANAUD, Dr FERRY, Dr MOUTHON
- Modératrice : Dr FETRO, Responsable régionale Auvergne-Rhône-Alpes, Fondation Maladies Rares
- Youtube : 357 vues
- https://youtu.be/3DW0eJkLv8c

III

NOS PARTENAIRES

TOUTE L'ÉQUIPE DE LA FONDATION MALADIES RARES TIENT À REMERCIER SES PARTENAIRES, MÉCÈNES ET DONATEURS QUI LUI FONT CONFIANCE DEPUIS 2012, EN SOUTENANT LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES.

Depuis sa création, la Fondation Maladies Rares s'attache à développer ses missions sociales en créant des partenariats étroits et personnalisés avec les milieux professionnels et la société civile. Elle a bénéficié du soutien financier de ses membres fondateurs et de ses mécènes, donateurs nombreux et fidèles, familles et amis de personnes touchées par les maladies rares.

Cette année encore, l'AFM-Téléthon fut un soutien déterminant pour la Fondation avec une subvention de 1 500 000 euros.

NOS PARTENAIRES PRINCIPAUX EN 2020

UNE MOBILISATION DES CLUBS SERVICES

CLUB KIWANIS DISTRICT FRANCE-MONACO

Le Kiwanis District France-Monaco est engagé depuis plus de cinq ans aux côtés de la Fondation Maladies Rares pour lutter contre les maladies rares de l'enfance. Ils sensibilisent et font connaître la cause des maladies rares sur l'ensemble du territoire national avec l'organisation d'évenements caritatifs.

Grâce à ce soutien et à son ambassadeur des maladies rares, M Patrick MAUREL, près de 160 000 euros ont été attribués à des projets de recherche depuis 2015.

TÉMOIGNAGE - Gérard CONTE,
Président de la Fondation Kiwanis France Entraide

"Très vite, j'ai mesuré l'importance des missions de la Fondation Maladies Rares étant fermement convaincu que soutenir et accompagner le développement de la recherche était un nécessaire investissement pour l'avenir. Soutenir la Fondation Maladies Rares a renforcé ma volonté d'être un acteur actif et solidaire pour aider les meilleurs projets d'intérêt général et construire ensemble un monde meilleur.
L'accompagnement financier de la recherche au sein de la Fondation Maladies Rares s'est révélé être un formidable défi à relever en harmonie avec mes aspirations. Une volonté partagée par les Kiwaniens du District France Monaco qui se reconnaissent dans cette action sociétale et qui au fil des années a renforcé la cohésion du groupe sur des valeurs essentielles que nous partageons tous ensemble.
Les nouvelles technologies développées actuellement pour maitriser la pandémie montrent que la science est en pleine révolution et qu'elle peut trouver bien plus vite qu'auparavant les solutions pour guérir les personnes atteintes de maladies rares et particulièrement les enfants. Cela est un espoir supplémentaire considérable et une formidable ouverture pour nos engagements, toujours très affirmés, pour continuer de protéger la santé des enfants.
La santé, cette richesse inestimable qui m'a tout naturellement conduit à vouloir aider tous ceux qui ne l'ont pas, en participant à la réussite du diagnostic des chercheurs, afin que tous ces enfants qui souffrent de maladies rares puissent se réjouir du don de la santé.
Donner de l'espoir aux enfants malades et à leur famille passe nécessairement par la volonté de chacun d'entre nous d'œuvrer sans relâche pour la continuité de notre partenariat, de se projeter sur l'avenir, de développer ensemble nos engagements respectifs et pour nous kiwaniens d'appliquer au quotidien notre devise : ''servir les enfants du monde''."

UNE MOBILISATION DES CLUB-SERVICES

L'ORDRE INTERNATIONAL DES ANYSETIERS

Au Moyen Age, les Corporations regroupant les personnes exerçant la même profession étaient nombreuses et formaient des Confréries très puissantes. **La Corporation des Anysetiers était constituée de médecins et d'apothicaires qui mettaient au service des malades leur connaissance des propriétés de l'anis, auquel on attribuait des vertus thérapeutiques.**

Ancêtre des pharmaciens, la Corporation des Anysetiers revit aujourd'hui sous la forme de l'Ordre International des Anysetiers, un "club service". Au travers de très nombreuses manifestations organisées au bénéfice d'œuvres sociales, l'Ordre se consacre à de nombreuses causes, en particulier celles concernant l'enfance.

En 2020, l'Ordre International des Anysetiers a soutenu la Fondation Maladies Rares au travers d'actions de levée de fonds et de visibilité organisées dans différentes régions de France.

Par exemple, la Commanderie du Bergeracois des Anysetiers et Mr Bordas, agriculteur à la Force ont lancé une Opération Citrouille pour soutenir la Fondation Maladies Rares.

Nous avons interviewé Mme Jacquie Eugène, Chancelière de la 10e Région Anysetière Occitanie Méridionale et Grand Maistre de la Commanderie du Pays Basque et M. Claude Velasco, Vice Chancelier de la 10e Région Anysetière Occitanie Méridionale et Grand Maistre de la Commanderie de Castres Sidobre.

Découvrez leurs interviews sur le site internet de la Fondation.

DES ENGAGEMENTS SOLIDAIRES

LES CHALLENGES DU BON CHEMIN

Au cours de l'année, l'association Le Bon Chemin a su mobiliser autour des maladies rares et soutenir la recherche en organisant des évènements avec des partenaires régionaux comme Le Fournil de Jean - Boulangerie, pâtisserie.
Pour en savoir plus : https://www.facebook.com/Le-bon-chemin

TÉMOIGNAGE - Olivier Sierra,
Coureur solidaire de la Fondation,
Organisateur des Journées "J'offre une course" au lycée Joffre de Montpellier sur 4 éditions,
Créateur de Le Bon Chemin.

Qui êtes vous ?
Olivier Sierra, je suis un homme passionné et adorant partager mes passions avec les personnes qui, comme moi, aiment la vie et les gens de ce monde.

Qu'est ce que Le Bon Chemin ?
Une structure me permettant d'organiser et de partager avec tous ceux qui le souhaitent des aventures le plus souvent sportives.

Quel est votre lien avec la Fondation ?
Une grande partie des événements créés sont solidaires pour sensibiliser à la Fondation Maladies Rares et récolter des dons. Le Bon Chemin dispose d'une Team Drayes qui est l'équipe bénévole encadrant ces événements.

Quelles sont vos motivations ?
De faire comprendre que la vie est un moment rare et que tout le monde doit pouvoir la vivre du mieux possible.
Le sport solidaire est pour moi le moyen pour réussir à réaliser cet objectif.

Avez-vous un nouveau projet ?
Des tas...mais le plus emblématique est le projet solidaire pour la Fondation Maladies Rares en 2022 où toute la Team Drayes va courir la Diagonale des Fous à la Réunion...évidemment, pour atteindre cet objectif, de nombreux projets vont nous permettre de nous préparer physiquement et ce sera autant d'occasions pour sensibiliser à cette cause des maladies rares qui nous est chère.

DES ENGAGEMENTS SOLIDAIRES

ULTRA TRAIL DU MONT BLANC ®

L'UTMB® est un évènement sportif mondialement connu et attendu qui se déroule fin août à Chamonix. Il est composé de plusieurs courses d'ultra-endurance en montagne autour du Mont-Blanc.

En 2020, la Fondation Maladies Rares a eu la chance d'être à nouveau une des causes solidaires retenues par l'organisation de l'UTMB®, permettant ainsi à des coureurs de donner une dimension humaine et solidaire à leur défi sportif en courant aux couleurs de la Fondation.

Le nombre de coureurs pouvant s'engager auprès d'une des causes est limité par l'organisation des courses. Pour l'édition 2020, 25 coureurs ont choisi et obtenu de porter un "dossard solidaire "Fondation Maladies Rares. Nous sommes très fiers de cet engagement à nos côtés !

Ces sportifs de haut niveau sont de formidables ambassadeurs ! Porter un dossard solidaire implique de collecter 2 000 euros auprès de mécènes, entreprises et ou particuliers - au profit de la cause choisie. En 2020, 50 000 euros ont ainsi été versés directement à la Fondation pour financer et accélérer la recherche dans les maladies rares. **Nous les remercions ainsi que les entreprises partenaires pour leur soutien et confiance !**

Cette édition 2020 n'a pu se dérouler en présentiel et tous les coureurs ont reporter leurs courses en août 2021, 2022 ou 2023.
Nous avons cependant pu retrouver à Chamonix certains coureurs qui avaient souhaité maintenir leur défi et courir en "off "aux couleurs de la Fondation.

Retrouvez les informations sur la page Facebook : defi.utmb

NOS PRINCIPAUX PARTENAIRES UTMB EN 2020

LE DÉFI DES ÉLÈVES DE L'ÉCOLE ST NICOLAS DE LAMBERSAT

Les enfants de CM1/CM2 de l'école Saint Nicolas de Lambersart, se sont mobilisés pendant toute l'année scolaire 2020 autour de Morgane, une enfant de la classe atteinte d'une maladie rare. Ils ont notamment organisé un événement sportif et solidaire pour soutenir la Fondation Maladies Rares.

Ce projet mené par leur enseignante Ingrid Gautier, avait pour objectif de marcher ensemble, 1h, le 17 mai 2020 pour parcourir le plus de kms qui aditionnés devait représenter le tour du Mont Blanc. Challenge réussi, 1 618 kms parcourus par 251 participants, enfants, famille et amis partout en France, mais aussi en Norvège, en Allemagne, Belgique, Espagne, et Nouvelle-Zélande.

Les kms parcourus ont été convertis en euros et reversés à la Fondation. La Fondation AnBer a participé à ce projet en soutenant financièrement la Fondation.

SOUTENIR LA FONDATION

DONNER EN TOUTE CONFIANCE

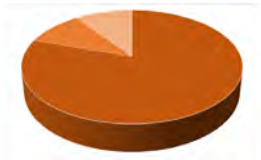
La Fondation Maladies Rares veille à la transparence de l'utilisation des soutiens de ses mécènes grâce à des procédures internes de contrôle et à la certification de ses comptes par un commissaire aux comptes.

Pour répondre à sa mission d'intérêt général, la Fondation a besoin du soutien financier de particuliers, entreprises, et fondations. Grâce à ces dons, elle pourra aller encore plus vite et plus loin dans les découvertes scientifiques et dans l'accompagnement des personnes malades et de leurs familles.

En choisissant de soutenir la Fondation, ses partenaires offrent aux malades et à leurs familles, non seulement l'espoir d'une vie meilleure mais surtout des solutions pour améliorer leur quotidien.

COMMENT SONT UTILISÉES LES RESSOURCES COLLECTÉES ?

80% Accompagnement et financement de la recherche
10% Frais de fonctionnement et de communication
10% Frais de recherche de fonds



Pour faire un don, vous avez différentes possibilités :

✦ envoyer un chèque à l'ordre de la Fondation Maladies Rares,

✦ en ligne sur notre site internet par formulaire sécurisé,
www.fondation-maladiesrares.com

✦ faire un virement bancaire (notre RIB est en ligne).
www.fondation-maladiesrares.com

Nous sommes à votre disposition pour réfléchir ensemble à des solutions adaptées à vos attentes.

Contact : anne-sophie.blancher@fondation-maladiesrares.com
01.58.14.22.87
Fondation Maladies Rares
Plateforme maladies rares - 96, rue Didot, 75014 Paris

QUELLES SONT LES DÉDUCTIONS FISCALES APPLICABLES ?

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

VOUS ÊTES UN PARTICULIER

IMPÔT SUR LE REVENU

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

66%

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

IMPÔT SUR LA FORTUNE IMMOBILIÈRE

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

75%

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

VOUS ÊTES UNE ENTREPRISE

IMPÔT SUR LES SOCIÉTÉS

Réduction d'impôt de 60% du montant du don dans la limite de 0,5% du chiffre d'affaires** et de 10 000 euros ou 5 pour mille du CA.

60%

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

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

IV

NOTRE RAPPORT FINANCIER

LE MOT DU TRÉSORIER

Pr. Michel GOOSSENS
Trésorier de la Fondation Maladies Rares

La Fondation Maladies Rares a réussi à maintenir son activité de financement de la recherche sur les maladies rares, en conformité avec sa mission d'intérêt général et ce malgré une année 2020 très perturbée par la crise sanitaire du Covid19.
Les objectifs ont pu être atteints grâce au soutien de renouvelé de l'AFM-Téléthon (membre fondateur), et de nombreuses contributions collectées auprès des donateurs individuels, entreprises partenaires, mutuelles, associations de patients, et industries du médicament.

En 2020, la Fondation a ainsi consacré 1,13 million d'€ au financement de la recherche : projets de recherche de nos appels à projets nationaux et européens, projets de recherche spécifiques répondant à la demande de nos mécènes, projets de recherche soutenus par des associations de patients, colloques scientifiques (national, régional) atelier co-design, préparation de RARE 2021.

Cet investissement direct alloué aux meilleures équipes de recherche françaises, reflète la diversification de notre soutien visant à s'adapter à la constante évolution du monde de la recherche et des associations de patients.

La perte de certains financements liée à la crise sanitaire et la baisse des revenus du club "Preuves de Concept" (club visant à accélérer le développement de nouveaux médicaments par la mise en lien de chercheurs académiques avec les industries pharmaceutiques et biotechnologiques) a pu être compensée par l'augmentation d'autres ressources et la diminution des frais de personnels, notamment :

- ressources européennes (222 000 €) via notre participation à "l'European Joint Programme on Rare Diseases" ;
- ressources publiques (38 000 €), via notre participation au groupement de recherche Hospitalo-Universitaire RHU COSY consacré aux maladies d'hypercroissance ;

- ressources provenant du mécénat dont l'évènement sportif UTMB dont nous sommes une des causes solidaires et du soutien de mutuelles et Fondations d'entreprises (222 000 €) ;
- ressources provenant de projets de recherche soutenus par les associations de patients, une activité nouvelle en forte croissance (20 000 €).

De plus, notre engagement fort et original dans le domaine des sciences humaines et sociales visant à améliorer les conditions de vie des patients et de leurs proches s'est poursuivi grâce à la Fondation d'Entreprise du Groupe IRCEM et de nouveaux mécènes, tels que la MGEFI.
Il faut à nouveau souligner le soutien déterminant renouvelé de l'AFM-Téléthon pour 1 500 000 €.

Nous avons poursuivi nos efforts de rigueur de gestion, commencés en 2019 en alléguant nos frais de généraux et, fait remarquable, nous sommes parvenus à faire baisser de 44 000 € nos frais de personnels par rapport à l'année 2018, tout en maintenant notre niveau d'activité et en créant un nouveau poste de "responsable associations". Cette restructuration de tâches au sein de l'équipe et simplification de l'organigramme ont permis de contenir le déficit comptable de notre budget 2020 à 113 800 € donc à un niveau inférieur aux déficits de 2019 et 2018, et même trois fois plus faible que celui de 2017.

En 2021, nous chercherons à équilibrer ce bilan, en augmentant nos ressources sans léser nos financements pour faire avancer la recherche et pour soutenir les associations de patients.

Nous adressons nos chaleureux et amicaux remerciements 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.

LE RAPPORT DU COMMISSAIRE AUX COMPTES

Dans le cadre de la mission de présentation des comptes annuels de la Fondation Maladies Rares pour l'exercice du 01/01/2020 au 31/12/2020, et conformément aux termes de notre lettre de mission, nous avons effectué les diligences prévues par les normes de présentation définies par l'Ordre des Experts-comptables.

Les comptes annuels ont été établis sur la base des éléments disponibles à la date de nos travaux et des informations communiquées dans l'annexe des comptes annuels avec mention au paragraphe "faits caractéristiques de l'exercice "des éventuels impacts significatifs liés au Covid-19 sur les comptes de l'exercice clos au 31/12/2020 et des éventuelles incidences sur les comptes de l'exercice 2021 liées à ce facteur.

Extrait du Rapport des comptes 2020. Paris, le 17 Mai 2021

RÈGLES GÉNÉRALES

Les comptes annuels de l'exercice au 31/12/2020 ont été établis et présentés conformément aux dispositions du règlement ANC 2018-06 relatif aux modalités d'établissement des comptes annuels des associations.
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.
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.
* Matériel de bureau : 5 à 10 ans
* Concessions, logiciels et brevets : 5 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'association a apprécié à la date de clôture, en considérant les informations internes et externes à sa disposition, l'existence d'indices montrant que les actifs ont pu perdre notablement de la valeur.

CRÉANCES

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

PRODUITS ET CHARGES EXCEPTIONNELS

Les produits et charges exceptionnels tiennent compte des éléments qui ne sont pas liés à l'activité normale de la Fondation.

DONS EN NATURE

La Fondation a bénéficié durant l'exercice de dons en nature pouvant être évalué à 8.3 K€, basé sur le prix de revient des prestations :
- Grant Thornton: 8 K€, mécénat de compétence
- Autres prestataires (Communication) : 0.3 K€, mécénat en nature

MISSIONS SOCIALES

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

La mise en œuvre 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 des 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;
- Développer de nouveaux traitements;
- Améliorer le parcours de vie des personnes malades et leurs familles..

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 maladie spécifique, 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 responsable 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 intégralement dédiées à la réalisation des missions sociales de la Fondation.

Les responsables régionaux de la Fondation sont déployés sur les inter-régions hospitalo-universitaires françaises et ont pour missions principales de :
- Mettre en 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 des maladies rares (centre de référence maladies rares, équipes de recherche,associations de malades, acteurs privés, mécènes etc…) et faciliter la mise en œuvre des projets de recherche sur les maladies rares.

Leur activité est dédiée à 80 % à la réalisation des missions sociales de la Fondation.

La direction investit 20 % de son temps de travail pour le déploiement et le suivi des programmes.

L'activité de la responsable du pôle Communication et Partenariat est dédiée à 55 % aux missions sociales. Le chargé de la communication et partenariat réalise 40 % de son activité en missions sociales.

DÉPLACEMENTS ET FRAIS DE MISSION

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

AUTRES DÉPENSES

Les autres dépenses sont affectées, en fonction de leur utilisation, aux activités de 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 et les frais de déplacement affectables. Ces dépenses sont affectées en fonction des pourcentages décrits plus haut.

La deuxième clé concerne les frais de déplacements et de missions non affectables qui sont répartis, en fonction du poids de chaque poste par rapport à la masse salariale, aux rubriques suivantes :
- Réalisation des missions sociales
- Actions de levées de fonds
- Le reste est affecté aux frais de fonctionnement.

HONORAIRES DU COMMISSAIRE AUX COMPTES

Le montant des honoraires du Commissaires Aux Comptes pour l'exercice 2020 s'élève à 9 600€ HT.

EFFECTIF

L'effectif sur l'exercice 2020 est de 13.

ENGAGEMENT DE RETRAITE

Aucun engagement n'a été comptabilisé en matière de pensions, compléments de retraite et indemnités assimilées.
L'engagement en matière de retraite a été évalué au 31 décembre 2020 pour un montant de 66.6 K€.
Les hypothèses retenues ont été les suivantes:
- Age de départ à la retraite: 65 ans
- Taux de turn over: 1%
- Evolution annuelle des salaires: 1%
- Nature du départ à la retraite: départ volontaire
- Taux de charges sociales : 45%

ÉVÈNEMENT COVID-19

En date du 30 janvier 2020 l'OMS a déclaré l'état d'urgence internationale lié à la santé publique. En raison de l'évolution du COVID-19, la France a annoncé des mesures de confinement en date du 17 mars 2020.

Le Gouvernement français a annoncé en novembre dernier de nouvelles mesures de confinement et de couvre-feu. Cependant, compte tenu de l'activité, l'ensemble des mesures de restriction passées et en cours n'ont eu que peu d'impact pour la Fondation.
Compte tenu de l'évolution de la situation à la date d'arrêté des comptes, nous ne sommes pas en capacité d'appréhender avec exactitude l'ensemble des éléments pouvant impacter les comptes de l'exercice prochain.

BILAN ACTIF

Actif (en €)	31/12/2019	31/12/2020
ACTIF IMMOBILISÉ	26 351	12 287
ACTIF CIRCULANT		
Créances usagers et comptes rattachés	2 420 413	1 974 255
Autres créances	5 531	30 404
Valeurs mobilières de placement	243 986	248 744
Instruments de trésorerie	3 442 730	3 458 760
Disponibilités	183 969	315 115
Charges constatés d'avance	14 701	15 693
Actif circulant	6 311 329	6 042 971
TOTAL ACTIF	6 337 680	6 055 258

BILAN PASSIF

Passif (en €)	31/12/2019	31/12/2020
FONDS PROPRES		
Dotation initiale (non consomptible)	1 000 000	1 000 000
Réserves	3 051 795	2 897 628
Résultat de l'exercice	(154 166)	(113 850)
Fonds propres	3 897 628	3 783 778
FONDS REPORTES ET DEDIES		
Fonds dédiés	187 000	
DETTES		
Dettes fournisseurs et comptes rattachés	2 005 374	2 022 648
Dettes fiscales et sociales	247 677	234 832
Produits constatés d'avance		-14 000
Dettes	2 253 052	2 271 479-
TOTAL PASSIF	6 337 680	6 055 258
(1) DONT À PLUS D'UN AN (A) DONT À MOINS D'UN AN (A)		2 271 479

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

COMPTE DE RÉSULTAT

En €	31/12/2019	31/12/2021
PRODUITS D'EXPLOITATION		
Reprises sur provisions et amortissements, transferts de charges	-	
Autres produits	2 997 493	2 368 888
Produits d'exploitation	**2 997 493**	**2 368 888**
CHARGES D'EXPLOITATION		
Autres achats et charges externes	1 589 558	1 294 579
Impôts, taxes et versements assimilés	74 895	71 865
Salaires et traitements	817 430	781 385
Charges sociales	351 536	342 689
Dotations aux amortissements et aux dépré-ciations	12 467	14 064
Reports en fonds dédiés	187 000	
Autres charges	125 000	1 804
Charges d'exploitation	**3 157 887**	**2 506 385**
RESULTAT D'EXPLOITATION	**(180 674)**	**(137 497)**
PRODUITS FINANCIERS		
Autres intérêts et produits assimilés	42 546	43 691
Résultat financier	**42 546**	**43 691**
CHARGES FINANCIERES		
Dotations aux amortissements, aux dépréciations et aux provisions	20 767	16 009
Charges financières	**20 767**	**16 009**
RÉSULTAT DE L'EXERCICE	**21 779**	**27 682**

VARIATION DES IMMOBILISATIONS

En €	Valeur brute au début de l'exercice 2020	Augmentation	Diminutions	Valeur brute à la fin de l'exercice 2020
Frais d'établissement, de recherche et de développement	24 400	7 501		31 901
Total immobilisations incorporelles	**24 400**	**7 501**		**31 901**
Matériel de bureau, informatique, mobilier	25 265	6 562		31 901
Total immobilisations corporelles	**25 265**	**6 562**		**31 827**
TOTAL GÉNÉRAL	49 665	14 064		63 728

VARIATION DES AMORTISSEMENTS

En €	Cumul au début de l'exercice 2020	Cumul à la fin de l'exercice 2020
Frais d'établissement, de recherche et de développement	37 506	37 506
Total immobilisations incorporelles	**37 506**	**37 506**
Matériel de bureau, informatique, mobilier	38 509	38 509
Total immobilisations corporelles	**38 509**	**38 509**
TOTAL GÉNÉRAL	76 015	76 015

PRODUITS À RECEVOIR

En €	31/12/2019	31/12/2020
Clients, factures à établir	2 320 813	1 941 000
Divers - Produit à recevoir		14 650
Intérêts courus à recevoir		5 000
TOTAL GÉNÉRAL	2 320 813	1 960 650

CHARGES À PAYER

En €	31/12/2019	31/12/2020
Fournisseurs, factures non parvenues	1 596 612	1 147 427
Dettes fournisseurs et comptes rattachés	**1 596 612**	**1 596 612**
Provision pour congés payés	85 204	91 482
Charges sur provision pour congés payés	**37 455**	**38 668**
Formation continue	**10 382**	**10 519**
Taxes sur les salaires	**4 543**	**4 543**
Etat des charges à payer	**48 655**	**52 502**
TOTAL GÉNÉRAL	1 782 851	1 340 597

COMPTE D'EMPLOI DES RESSOURCES

EMPLOIS	Emplois Compte de résultat 2020 (en €)	Affectation par emplois des ressources collectées auprès du public	Ressources collectées (en €)	Ressources collectées Compte de résultat	Suivi des ressources collectées
1 - MISSIONS SOCIALES	2 006 078		1 - RESSOURCES COLLECTÉES AUPRÈS DU PUBLIC	116 800	-
1.1. Réalisées en France - Actions réalisées directement - Versements à d'autres organismes agissant en France 1.2. Réalisées à l'étranger - Actions réalisées directement - Versements à un organisme central ou d'autres organismes	2 006 078 2 006 078 - -	293 542	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	293 542 293 542	- 293 542
2 - FRAIS DE RECHERCHE DE FONDS	247 075		2 - AUTRES FONDS PRIVÉS	1 600 469	
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	247 075 -		3 - SUBVENTIONS & AUTRES CONCOURS PUBLICS 4 - AUTRES PRODUITS	310 801	
3 - FRAIS DE FONCTIONNEMENT	257 267				
I - TOTAL DES EMPLOIS DE L'EXERCICE INSCRIT AU COMPTE DE RESULTAT	2 510 420		I - TOTAL DES RESSOURCES DE L'EXERCICE INSCRIT AU COMPTE DE RESULTAT	2 204 812	
II - DOTATIONS AUX PROVISIONS	-		II - REPRISES DES PROVISIONS	4 758	
III - ENGAGEMENTS À REALISER SUR RESSOURCES AFFECTÉES			III - REPORT DES RESSOURCES AFFECTÉES NON UTILISÉES DES EXERCICES ANTÉRIEURS	187 000	
			IV - VARIATION DES FONDS DÉDIÉS COLLECTÉS AUPRÈS DU PUBLIC		
IV - EXCÉDENT DE RESSOURCES DE L'EXERCICE			V - INSUFFISANCE DE RESSOURCES DE L'EXERCICE	113 850	
TOTAL GÉNÉRAL	2 510 420	293 542	TOTAL GÉNÉRAL	2 510 420	293 542
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		116 800	VI - Total des emplois financés par les ressources collectées auprès du public		293 542
			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			Bénévolat		
Frais de recherche de fonds			Prestations	8 300	
Frais de fonctionnement et autres charges	8 300		Dons en nature		
Total	8 300			8 300	

V

NOS PROJETS LAUREATS

LES LAURÉATS DE L'APPEL À PROJETS 'GENOMICS'

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Benoit ARVEILER	MRGM INSERM U 1211, Université de Bordeaux, Equipe de recherche sur les causes génétiques de l'albinisme	Search for new albinism genes.
Julien BARC	Institut du thorax Inserm UMR 1087/CNRS UMR 6291	Molecular mechanism of a new syndrome characterized by cardiac electrical and developmental defects and associated with an enhancer deletion of chromosome 4q25.
Marion DELOUS	Inserm U1028 - CNRS UMR5292 - UCBL1, Centre de Recherche de Neurosciences de Lyon, équipe GenDev	Towards the identification of the genetic causes of rare autosomal dominant forms of idiopathic scoliosis
Alexandre FABRE	UMR 1251, Centre de Génétique Médicale de Marseille, Aix Marseille Université, équipe Enveloppe Nucléaire et Pathologies	Identification of new genes associated with syndromic congénital diarrhea syndrom
Laura MARY	IRSET - CHU Rennes, équipe Physiologie et physiopathologie du tractus uro-génital	Identification of genes involved in syndromic disorders of sex development
François-Xavier MAUVAIS	UMR 1151 - Institut Necker - Enfant Malades (INEM)	Identifying the molecular basis underlying the heterogeneity among the spectrum of lysosomal acid lipase deficiency by a proteogenomic approach supported by bioinformatics
Sylvie MAZOYER	Inserm U1028 - CNRS UMR5292 - UCBL1, Centre de Recherche de Neurosciences de Lyon, équipe GenDev	A transcriptomic study in zebrafish models of RNU4A- TAC-associated rare diseases: connecting U12 splicing defects to developmental abnormalities

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Pierre RONCO	UMR 1155 Maladies rénales fréquentes et rares, Hôpital Tenon	Whole Genome Sequencing to Unravel the Genetic Mechanisms of PLA2R-Associated Membranous Nephropathy
Caroline SCHLUTH-BOLARD	Inserm U1028 - CNRS UMR5292 - UCBL1, Centre de Recherche de Neurosciences de Lyon, équipe GenDev	Characterization of 3D chromatin architecture disruption in chromosomal rearrangements to identify candidate genes in neurodevelopmental disorders
Julie STEFFANN	UMR1163 Institut Imagine, équipe Maladies mitochondriales	Does nuclear transfer alter mitochondrial-nuclear crosstalks in the human preimplantation embryo?
Pierre-Louis THARAUX	UMR 970 - Paris Centre de Recherche Cardiovasculaire (PARCC), Equipe GPCRs and Tyrosine Kinase Receptors	TRAJHISTORY projet: assessing single cell TRAJectories and alterations of cell communication and tissue HISTOry to get causal insights into rare and catastrophic glomerular diseases
Ha TRANG	CRMR syndrome d'Ondine, Hôpital Robert Debré et UMR 1141	Congenital Central Hypoventilation Syndrome - searching causal genes in patients without PHOX2B mutation

LE LAURÉAT DE L'APPEL À PROJETS 'RECHERCHE PRÉCLINIQUE'

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Thierry LÉVEILLARD	Institut de la Vision, Département de Génétique, UMR-S 968 Sorbonne Université	BlindTimee: Reconstruction of the cone-photoreceptor outer segment to recover vison in a large model of retinitis pigmentosa

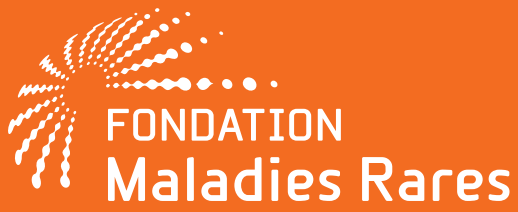
LES LAURÉATS DE L'APPEL À PROJETS 'SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES'

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Nathalie ANGEARD	Université Paris Descartes Laboratoire Mémoire, Cerveau & Cognition (UPR 7536)	Ressources attentionnelle chez l'enfant avec syndrome d'Ondine
Karinne GUENICHE	Hôpital Necker-Enfants Malades Centre de Référence Pathologies Gynécologiques Rares (PGR) Centre de Référence des Pathologies Gynécologiques Rares (PGR)	Evolution de l'impact psychosocial de l'annonce diagnostique du syndrome de Rokitansky: EIPSAMRKH5
Barbara LE DRIANT	Université de Picardie Jules Verne (UPJV) UFR SHS-P, Département de psychologie Centre de Recherche en Psychologie (CRP-CPO, UR 7273)	Accompagnement des parents confrontés au diagnostic de surdité permanente néonatale : analyse des difficultés et des besoins.
Yannick LE HENAFF	Université de Rouen Sociologie DYSOLAB	L'engagement dans les activités physiques et sportives chez les adolescents atteints de hernie de coupole diaphragmatique
Pierre LOMBRAIL	Université Paris 13 Nord Laboratoire Educations et Pratiques de Santé UFR Santé, Médecine, Biologie Humaine	Expérience Patient du Parcours Mucoviscidose pendant la pandémie de Covid-19
Alain LOUTE	Institut catholique de Lille - ICL ETHICS EA 7446	Evaluation des enjeux éthiques et juridiques de l'utilisation de la télémédecine dans le cadre de l'accompagnement de patients atteints de Sclérose latérale Amyotrophique en phase avancée
Alexandre MATHIEU-FRITZ	Université Gustave Eiffel (UGE) Laboratoire Techniques, Territoires et Sociétés (LATTS), Axe de recherche GOT	Étude sociologique de l'accompagnement à l'autonomie en santé des patients adultes atteints de mucoviscidose à l'aide des nouvelles technologies et avec les professionnels de santé libéraux

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Aurore PELISSIER	Université de Bourgogne Laboratoire d'Economie de Dijon (LEDi), Equipe d'Economie de la Santé	Configurations d'Aides et Situations d'Emploi pour les PRoches Aidants. Le cas des enfants atteints de maladies rares avec déficience intellectuelle. Une étude pilote.

LES LAURÉATS DE L'APPEL À PROJETS 'CRIBLAGE / HIT TO LEAD'

RESPONSABLE DU PROJET	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Sophie NICOLE	Institut Génomique Fonctionnelle Inserm U1191, CNRS UMR5203, Université de Montpellier	Search for isoform-selective sodium channel modulators to treat monogenic motor channelopathies
Lucile HOCH	Institut des cellules Souches pour le Traitement et l'Etude des maladies Monogéniques (I-Stem) I-Stem	Use of pluripotent stem cells to model and treat GSDIII
Véronique STOVEN	Mines-ParisTech, Mathematics and Systems, Inserm U900 Center for Computational Biology CBIO	New drugs for Cystic Fibrosis based on machine-learning approaches»
Eric DURAND	Centre National de la Recherche Scientifique, LISM UMR 7255. Laboratoire d'Ingénierie des Systèmes Macromoléculaires/ Virulence NanoMacromolecular Machinosome (VN2M)»	Towards the development of Pseudomonas aeruginosa "virulence blockers" targeting the T6SS nanomachine: A Hits-To-Lead approach
Sandrine GULBERTI	UMR 7365 CNRS Université de Lorraine MolCelTEG Molecular and Cellular Therapeutic Engineering and Glycosyltransferases	Development of a specific inhibitor of the glycosyltransferase β4GalT7 for substrate reduction therapy in mucopolysaccharidoses: towards the hit to lead stage.



PLATEFORME MALADIES RARES
96 RUE DIDOT - 75014 PARIS
WWW.FONDATION-MALADIESRARES.COM