FONDATION
Maladies Rares

RAPPORT D'ACTIVITÉ

22

SOMMAIRE

L'ÉDITORIAL 02

PARTIE 1. NOUS CONNAÎTRE 04

Les maladies rares 05
Nos membres fondateurs 06
Notre conseil d'administration 07
Notre conseil scientifique 08
Notre équipe 09
Nos missions, nos actions 10

PARTIE 2. NOS ACTIONS 12

Le financement de projets scientifiques 13
Faciliter les collaborations entre les industriels et les chercheurs 21
Notre engagement aux côtés des Filières de Santé Maladies Rares 24
Accompagner les associations dans leurs actions en faveur de la recherche 26
Former et informer 30
Participer à des projets conjoints 33

PARTIE 3. NOS PARTENAIRES 39

Remerciements 40
Les entreprises s'engagent 41
Le soutien des clubs services 42
Des engagements sportifs et solidaires 43
Comment s'engager auprès de la Fondation ? 47

PARTIE 4. LES PROJETS LAURÉATS 52

PARTIE 5. LE RAPPORT FINANCIER 59

Le mot du trésorier 60
Le rapport financier 62

ÉDITORIAL

Nous avons pu en 2022 répondre de manière croissante à nos missions consistant à accompagner les chercheurs, financer les équipes lauréates, conseiller les associations de patients, développer nos liens avec les industriels du médicament, et rester source d'informations sur la recherche et les maladies rares.

Rappelons que 95% des 7000 maladies rares sont sans traitement, et qu'une grande partie d'entre elles n'ont pas de cause identifiée, ce qui allonge de plusieurs années le délai de diagnostic, situation bien évidemment intolérable pour les patients et leurs proches. Grâce à notre soutien affirmé à la recherche, qui a conduit à la découverte de plus de 100 gènes responsables des maladies rares, les diagnostics et traitements progressent.

La dynamique positive de la Fondation s'est affirmée par le financement de multiples appels à projets de recherche nationaux, européens ou répondant à l'intérêt de nos mécènes et sponsors. Fait remarquable, la Fondation a pu engager 2 340 000 € de soutien financier à des projets de recherche académiques, en vue d'améliorer le diagnostic, la qualité de vie des patients, et d'aboutir à la mise à disposition de traitements, contre 1 180 000 € en 2021.

Cet extraordinaire accroissement d'environ 200% de nos moyens de soutien à la recherche a trois origines : une subvention supplémentaire de 1 000 000 € par l'AFM-Téléthon pour dynamiser la recherche au sein des Filières de Santé Maladies Rares, qui ont une importance stratégique dans notre démarche vers les traitements, ainsi qu'une notable augmentation du soutien caritatif et du soutien financier apporté par les associations de patients, que nous saluons.

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 », où nos responsables régionales mettent en lien les laboratoires universitaires et hospitaliers de recherche avec les différentes industries pharmaceutiques et les jeunes pousses de biotechnologie.

ÉDITORIAL

Nous rendons aussi un service d'accompagnement scientifique croissant à plus de 170 associations de patients ! Cette évolution récente de notre Fondation, toujours plus orientée vers la science au service des malades et de leurs familles, a été unanimement saluée par les associations lors de leur Colloque National des étés 2022 et 2023.

Notre action de formation s'est aussi renforcée avec notre colloque scientifique annuel valorisant les travaux de nos chercheurs lauréats, ainsi que l'organisation de divers cours et podcasts. Fait remarquable, notre enseignement européen de trois semaines sur le diagnostic (massive online open course, MOOC) a été suivi à ce jour par plus de 5000 étudiants originaires de 146 pays différents !

Tous ces résultats ont été rendus possibles grâce au soutien exemplaire 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 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, ainsi que la Fondation d'Entreprise IRCEM, les autres Fondations, groupements d'assurance et mutuelles qui nous soutiennent, les industries du médicament, et tant d'autres. Nous tenons à les remercier chaleureusement, ainsi que les membres des clubs services Kiwanis et Ordre International des Anysetiers, et les coureurs solidaires qui ont fait de cette année 2022 un succès au travers de leur mobilisation. Une mention spéciale à l'Ultra-Trail du Mont-Blanc, la course de trail la plus renommée au monde, qui nous a fait l'honneur de nous compter comme cause solidaire une fois de plus.

Merci aux nos membres du Conseil d'Administration, du Conseil Scientifique, des Comités Thématiques, et à tous nos experts bénévoles qui apportent la caution d'excellence et d'indépendance indispensable à nos actions. Nous tenons aussi à exprimer notre profonde reconnaissance au personnel de la Fondation, 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 à l'écoute des besoins des patients.

Pr Jean-Louis Mandel,
Président

Pr Daniel Scherman,
Directeur

PARTIE 1

Nous connaître

A propos des

Maladies rares

Une maladie est dite rare lorsqu'elle atteint - de 1 personne sur 2000

Il existe aujourd'hui + de 7000 maladies rares

95% des maladies rares n'ont pas de traitement

Des situations personnelles complexes

2/3 des malades ont une pathologie grave et invalidante

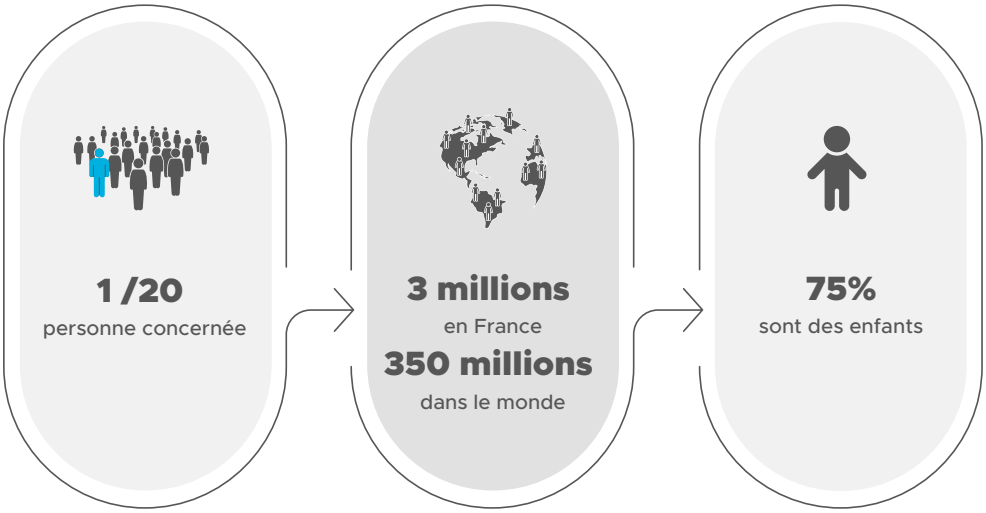
80% des maladies sont d'origine génétique et et peuvent donc concerner plusieurs membres de la famille

1/3 des malades n'ont pas de nom pour leur maladie jusqu'à 4 ans d'errance diagnostique en moyenne

95% des maladies rares n'ont pas de traitement

Des maladies rares...

pas si rares



Les 5 membres fondateurs
de la Fondation Maladies Rares

à l'origine de la création de la Plateforme Maladies Rares en 2001 et principal financeur de la Fondation Maladies Rares

collectif français de plus de 230 associations de malades

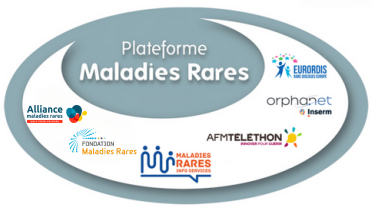
partenaire des plus grandes institutions engagées dans les défis et progrès scientifiques de la recherche biologique, médicale et de la santé humaine

force de proposition et de négociation auprès des pouvoirs publics, des différents réseaux de l'enseignement supérieur et de la recherche, des partenaires économiques et sociaux et des institutions nationales et internationales

site d'information à destination des acteurs du monde de la santé, du grand public et des médias

La Plateforme Maladies Rares

La Fondation Maladies Rares est établie au cœur de Paris, sur la Plateforme Maladies Rares, un centre de ressources sans équivalent en Europe. Cet espace réunit harmonieusement des employés et de nombreux bénévoles engagés dans la lutte contre les maladies rares, tous unis dans le but de faire progresser la cause et d'améliorer la qualité de vie des personnes malades et de leurs familles.



Notre conseil d'administration

Les représentants de nos membres fondateurs

- Mme Laurence TIENNOT-HERMENT - Présidente de l'AFM-Téléthon
- Dr Hélène BERRUE-GAILLARD - Présidente de l'Alliance Maladies Rares
- Pr Didier LACOMBE - Représentant le Président de la Conférence des Présidents. d'Université
- Dr Emilie GARRIDO-PRADALIE - Représentant le Président de la Conférence des Directeurs de Centres Hospitalo-Universitaires
- Mme Elli CHATZOPOULOU - Représentant le Président de l'Inserm

Les représentants des enseignants-chercheurs et chercheurs

- Dr Guy LENAERS
- Pr Stéphane BEZIEAU - Suppléant

Les personnalités qualifiées

- Pr Catherine BOILEAU
- Pr Alain FISCHER
- Pr Michel GOOSSENS - Trésorier
- Pr Eric HACHULLA
- Pr Emmanuel JACQUEMIN
- Pr Jean-Louis MANDEL - Président
- Dr Karim OULD-KACI
- Pr Daniel VASMANT

Notre conseil scientifique

- Le Président - PrJacques BECKMANN - Génétique et Bioinformatique clinique, Institut Suisse de Bioinformatique, Université de Lausanne, Suisse
- Pr Alexandre BELOT- Rhumatologie pédiatrique, CHU de Lyon
- Pr Alexis BRICE - Neurogénétique, Hôpital Pitié-Salpétrière, Université Pierre et Marie Curie, Paris
- Pr Patrick EDERY - Génétique Clinique Pédiatrique, Hôpital Femme Mère Enfant, Université de Lyon, Lyon
- Dr Pierre ESPINOZA - Santé numérique, Hôpital Européen Georges Pompidou, Paris
- Pr Marcela GARGIULO - Psychologie, Insititut de Myologie, Université de Paris, Paris
- Pr Marc HUMBERT - Pneumologie, Hôpital Bicêtre, Université Paris-Sud, Paris
- Pr Guillaume JONDEAU - Cardiologie, Hôpital Bichat, Université Paris, Coordonateur CNMR Syndrome de Marfan et apparentés, Paris
- Pr Marie-Laure KOTTLER - Service de Génétique, CHU de Caen, Caen
- Dr Jocelyn LAPORTE - Génétique, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire, Université de Strasbourg, Strasbourg
- Pr Pierre LEVY - Économie de la santé, Université Paris-Dauphine, Paris
- Dr Sandrine MARLIN - Surgités génétiques, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris
- Dr Cécile MARTINAT - Biologie, I-Stem Inserm, Présidente de la Société Française de Recherche sur les cellules souches, Evry
- Dr Anne-Marie MASQUELIER - Stratégie et développement d'entreprises de santé, Masquelier Conseil, Paris
- 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 PEREON - Neuromusculaire, CHU de Nantes, Université de Nantes, Nantes
- Pr Anne-Catherine PERROY - Droit et Économie Pharmaceutiques, Université de Lille, Lille
- Dr Hélène PUCCIO - Médecine translationnelle et neurogénétique, IGBMC, Strasbourg
- Dr Damien SANLAVILLE - Génétique, Hôpital Femme Mère Enfant, Université de Lyon
- Pr Laurent STORME - Pédiatrie, CHU de Lille, Lille
- Pr Alain TAIEB - Dermatologie, Hôpitaux Saint-André et Pellegrin-enfants, Université de Bordeaux, Bordeaux
- Pr Maïté TAUBER - Pédiatrie, CHU de Toulouse, Université de Toulouse, Toulouse
- Pr Pierre-Louis THARAUX - Néphrologie, Paris Centre de recherche cardiovasculaire, Paris
- Dr Laurent VILLARD - Génétique, CHU de La Timone, Aix-Marseille Université, Marseille

Notre équipe

Direction

- Pr Jean-Louis MANDEL - Président
- Pr Daniel SCHERMAN - Directeur

Administration de la recherche

- Mme Diana DESIR-PARSEILLE - Responsable de l'administration de la recherche (jusqu'en octobre 2022)
- Dr Pauline NAUROY - Responsable des actions scientifique nationales (depuis octobre 2022)
- Mme Elena ZAHARIEVA - Chargée de l'administration de la Recherche (depuis avril 2022)

Actions Européennes

- Dr Magda GRANATA - Chargée de mission Europe

Communication et partenariats

- Mme Juliette HUGUET - Alternante en communication (de mars à septembre 2022)
- Dr Christine FETRO - Responsable du Club POC et des partenariats industriels
- Dr Pascale MILANI- responsable de la communication et de la philanthropie (depuis octobre 2022)
- Dr Pauline NAUROY - responsable de la communication et de la philanthropie (de janvier à octobre 2022)

Administration

- Mme Nouara BENAI - Responsable administrative

Responsables régionales

- Dr Laura BENKEMOUN - Responsable région Est (jusqu'en octobre 2022), responsable région Sud-Ouest et responsable recherche auprès des associations
- Mme Céline BORDET - Responsable région Île-de-France, Tours, Orléans, référente auprès des FSMRs
- Mme Gaëlle DOMBU SMEETS - Responsable région Nord et des actions en e-santé
- Dr Christine FETRO - Responsable région Rhône-Alpes Auvergne
- Dr Pauline NAUROY - Responsable Alsace, Côte d'Or (depuis octobre 2022)

Nos missions, nos actions

3 missions

Identifier la cause des maladies et aider au diagnostic

Favoriser le développement des traitements

Améliorer le quotidien des malades

5 actions

Financer des projets de recherche scientifique

Accompagner les chercheurs.euses et clinicien.iennes

Soutenir les associations de patient.es

Communiquer et former sur les maladies rares

Représenter les maladies rares à l'international

Nos résultats

15,5 M€
Attribués à la recherche

522
Projets de recherche financés

+ DE 100
Nouveaux gènes identifiés

90
Pistes thérapeutiques détectées

170
Associations accompagnées

Prix Kavli

Félicitations à notre président !

Le Professeur Jean-Louis Mandel, éminent généticien et Président de la Fondation Maladies Rares, a été honoré du prestigieux prix Kavli pour ses découvertes marquantes.

Ancien Professeur et directeur de l'IGBMC de Strasbourg, il a identifié une mutation génétique à l'origine du syndrome de l'X fragile, améliorant son diagnostic et son conseil génétique pour environ 10 000 personnes en France. Sa recherche a également éclairé le mécanisme de "répétitions instables", responsable de 50 troubles génétiques, impactant plusieurs générations. Ce mécanisme fournit un modèle crucial pour les maladies neurologiques.

Cette récompense souligne la contribution exceptionnelle du Professeur Mandel à la science médicale et à la compréhension des maladies rares.

PARTIE 2

Nos actions

Le financement de projets scientifiques

Nos appels à projets

Quatre à cinq appels à projets thématiques sont lancés chaque année par la Fondation Maladies Rares afin de financer la recherche académique française dans le domaine des maladies rares.

Nos résultats clés depuis 2012

14,5 M€

attribués à la recherche

Améliorer le quotidien	Comprendre les maladies rares	Développer de nouveaux médicaments
4,5 M€	**4,61 M€**	**5,45 M€**
54 projets collaboratifs	**253** projets soutenus	**138** projets soutenus
194 équipes concernées	**> 100** nouveaux gènes	**92** modèles expérimentaux créés
72 associations impliquées	**> 3230** exomes	criblages à haut débit
	> 1000 transcriptomes	**25** études translationnelles
	> 480 génomes	**16** projets de développement de
		6 preuves de concept thérapeutiques en lien avec les FSMRs

+ 400 publications scientifiques mentionnant le soutien de la fondation

26% des projets déposés sont financés

Nos appels à projets 2022

Entre fin 2021 et 2022, la Fondation Maladie Rares a pu retrouver son niveau d'avant la pandémie de Covid-19 avec le lancement de ses appels à projets thématiques annuels et bi-annuels. De plus, les lauréats de l'appel à projets "Preuves de Concept Thérapeutiques" lancé en 2021, financé par l'AFM-Téléthon et géré par la Fondation Maladies Rares avec pour but de faire émerger de nouveaux traitements pour les maladies rares en lien avec les Filières de Santé Maladies Rares ont pu être annoncés.

4 appels à projet thématiques financés en 2022

28 projets lauréats

1,5 M€ directement investis dans la recherche

"Genomics of rare diseases"

Objectif décrypter les bases moléculaires des maladies rares afin de permettre un diagnostic pour chaque maladie rare.

19 dossiers complets soumis
9 lauréats

Budget 212 K€

"High throughput screening / hit to lead"

Objectif identifier et consolider des molécules thérapeutiques pour traiter chaque maladie rare.

8 dossiers complets soumis
5 lauréats

Budget 125 K€

"Experimental models"

Objectif développer des modèles expérimentaux afin de pouvoir étudier chaque maladie rare.

24 dossiers complets soumis
8 lauréats

Budget **207 K€**

"Preuves de Concept Thérapeutiques"

Objectif né de la volonté de l'AFM-Téléthon d'encourager la recherche translationnelle soutenue par les Filières de Santé Maladies Rares afin de faire émerger de nouveaux traitements pour les maladies rares.

44 lettres d'intentions soumises
15 dossiers complets soumis
6 lauréats

Budget **1 000 K€**

Retrouvez l'ensemble des lauréat·es pages 49 à 57

Les projets de recherches
soutenus par nos partenaires

La Fondation Maladies Rares s'engage non seulement à lancer des appels à projets, mais elle établit également des partenariats avec des entreprises privées, d'autres fondations, ainsi que des associations de patients. Cette collaboration vise à financer et soutenir des initiatives de recherche dans le domaine des maladies rares.

Projets soutenus par la FE-IRCEM

PIK3CA cible thérapeutique de choix des malformations vasculaires liées à des mutations de la voie RAS
Pr Guillaume CANAUD
Institut Necker Enfants Malades UMR 8253/UMR-S 1151
Montant du soutien : 30 000 € (12 mois)

Réflexion éthique sur la mise en place d'un Espace Maladies Rares dédié aux patients et leurs familles
Pr Brigitte CHABROL
Coordinatrice de la Plateforme d'Expertise Maladies Rares de l'AP-HM ; enseignante-chercheuse dans l'équipe « Éthique Biomédicale et Anthropologie » ; Aix Marseille Université
Montant du soutien : 28 600 € (12 mois)

OSCAR : Outil de Suivi CARdio pédiatrique domicile
Professeur Alban BARUTEAU
Département médico-chirurgical de cardiologie pédiatrique et congénitale
CCMR malformations cardiaques congénitales complexes, CHU de Nantes
Equipe de génétique humaine, Inserm UMR 1087, CNRS UMR 6291
Montant du soutien : 30 000 €, répartis sur les années 2022 et 2023 (18 mois)

Projets soutenus par Groupama Loire-Bretagne

Étude fonctionnelle de TACC1, un nouveau gène impliqué dans une forme rare d'encéphalopathie développementale épileptique
Dr Régis GIET
Univ Rennes, CNRS, INSERM, UMR6290-IGDR (Institut de Génétique et Développement de Rennes) - ERL U 1305 Génétique et Cancer.
Montant du soutien : 5 000 euros (12 mois).

Identification et optimisation de nouveaux médicaments anti-prion
Dr Cécile VOISSET
Inserm UMR 1078 - Génétique, Génomique Fonctionnelle et Biotechnologies - Groupe PRiME - IBRBS, Faculté de Médecine et des Sciences de la Santé de l'UBO (Brest)
Montant du soutien : 2 000 euros (18 mois).

Aller vers un nouveau traitement des fentes labio-palatines
Dr Damien BREZULIER
MCU-PH à l'ISCR UMR 6226, équipe Verres & Céramiques, groupe Biomatériaux (Rennes).
Montant du soutien : 3 000 euros (12 mois).

Projets soutenus par Pfizer Innovation France

ETH-TELE-SLA : évaluation 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
Dr Alain LOUTE
Centre d'éthique médicale, Université Catholique de Lille.

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 santéMontant du soutien : 46 660 € répartis sur les années 2021 et 2022
Pr Mathieu FRITZ
LATTS (UMR CNRS 8134), Université Gustave Eiffel

Montant du soutien :46 660 € répartis sur les années 2021 et 2022

Projets soutenus par Mgéfi

Dyade: Dynamique de Couple dans la Maladie de Huntington
Pr Pascal ANTOINE
Université de Lilles
Montant du soutien : 36 000 € répartis sur les années 2020 à 2022

Projets soutenus par AG2R LA MONDIALE

Accompagnement des parents confrontés au diagnostic de surdité permanente néonatale
Dr Barbara LE DRIANT
Université de Picardie Jules Verne
Montant du soutien : 29 915 € répartis sur les années 2021 et 2022

Les prix de recherches
soutenus par nos partenaires

Le prix Alnylam "ARN interférent et maladies rares"

En 2022, l'entreprise Alnylam Pharmaceuticals a renouvelé sa confiance à la Fondation Maladies Rares en finançant pour la seconde année consécutive un prix de recherche récompensant par une subvention de 20 000 € un projet innovant sur l'une des thématiques suivantes :

- **Amélioration technologique de l'efficacité des thérapies basées sur l'interférence ARN,**
- **Recherche portant sur des maladies rares dans lesquelles le silençage génique présente un intérêt thérapeutique.**

La lauréate

Approche ARN interférent ciblant la mutation du gène GNAQ dans les anomalies vasculaires
Dr Christine LEAUTE-LABREZE
INSERM U1312 BRIC–TRIO2, Bordeaux
Montant du soutien : 20 000 euros

Le prix lui a été remis le 31 mai 2022 lors du Colloque Scientifique Annuel de la Fondation Maladies Rares au Collège de France à Paris pendant lequel le Dr Christine Leaute-Labreze qui n'avait malheureusement pas pu se libérer de ses obligations a été représentée par le Dr François Moisan qui a pu présenter les travaux de recherche de l'équipe.

Le prix Fondation Apicil "Maladies rares et douleur"

La Fondation APICIL, fondation reconnue d'utilité publique engagée pour soulager la douleur, s'est associée en 2022 à la Fondation Maladies Rares pour lancer le premier prix de recherche focalisé sur la gestion de la douleur consubstantielle à certaines maladies rares. L'objectif était de récompenser un chercheur français portant un projet de recherche lié à des avancées majeures dans le domaine des maladies rares et de la douleur.

Le lauréat

Les tumeurs desmoïdes
Dr Nicolas PENEL
Centre Oscar Lambert, Lille

Le prix a été remis lors du Colloque Scientifique Annuel de la Fondation Maladies Rares au Collège de France à Paris le 31 mai 2022 en présence du Pr Bernard LAURENT, président du Conseil Scientifique de la Fondation APICIL.

Faciliter les collaborations entre l'industrie du médicament et les chercheurs

Le Club POC

Fondation Maladies Rares
Club POC

En 2017, la Fondation a lancé son Club de Valorisation de la Recherche : le Club POC (Proof Of Concept), un groupe d'adhérents de la pharmacie désireux de renforcer leur positionnement dans le domaine des maladies rares. Deux fois par an, la Fondation organise des webinaires de présentations qui facilitent les échanges entre les équipes de recherche académique et les acteurs industriels, les startup studios et les fonds d'investissement faisant partie du “Club POC”.

- 2 webinars/an
- 10 mn de présentation suivies de sessions de 10 mn Q/R
- 10 sessions à ce jour
- Faisabilité industrielle des projets évaluée avant chaque webinar par une cellule d’experts dédiés

Résultats

90 Projets innovants
présentés au Club POC depuis 2017

75 Mises en lien
effectuées avec des partenaires industriels et fonds d’investissement

+ de 80% d'intérêt

1 Premier partenariat
signé entre Lysogene et la Satt Conectus en avril 2018 qui a conduit à un accord exclusif de licence mondiale en 2021.

D’autres partenariats en cours à différents stades de maturité dont un entre CTRS et la Satt Sayens signé en 2021.

Fondation Maladies Rares
Club POC

Témoignage

Avec la création du Club POC, la Fondation Maladies Rares a certainement permis de mieux valoriser la recherche académique dans ce domaine et surtout de faciliter énormément les échanges avec les équipes de recherche. Que ce soit sur les formats des présentations, sur les interventions des chercheurs et sur les suites données aux rencontres POC, les investissements de la Fondation sont à saluer et nous permettent à nous, Entreprises du Médicament, d'envisager des partenariats dans les meilleures conditions.
Je tiens particulièrement à les remercier car nous avons pu signer, grâce à la Fondation, un accord de co-maturation pour un projet très pertinent dans une maladie extrêmement rare et particulièrement grave.

Antoine Ferry
Fondateur des laboratoires CTRS

Nos podcasts: TAmDeM

La collaboration entre le monde académique et le monde industriel mérite d'être renforcée. En 2017, la Fondation Maladies Rares a implémenté le Club POC, un dispositif favorisant la convergence entre ces 2 mondes.
En 2022, elle a co-développé avec un partenaire industriel, Sanofi, un podcast à destination des académiques avec l'objectif de les former à une meilleure compréhension du développement pharmaceutique d'un médicament pour une collaboration optimale avec l'industrie.

TAmDeM (Training des AcadéMiques sur le DEveloppement des Médicaments) est un podcast de 5 épisodes mensuels de 15 à 20 minutes chacun autour d'experts industriels qui discutent les enjeux et les interactions public-privé dans différentes thématiques.
Ces thématiques sont les jalons clés du développement d'un candidat-médicament : validation des cibles, toxicologie, études cliniques, accès au marché et données de vraie vie.

La connaissance et la sélection de ces thématiques avaient été testées au préalable sur un échantillon d'académiques (cliniciens, chercheurs) et leurs organismes de valorisation.
Ces 5 épisodes diffusés de janvier à mai 2022 sur toutes les plateformes de podcasts habituelles : Spotify, Deezer, Apple et sur les sites de Sanofi et de la Fondation Maladies Rares sont toujours disponibles à l'écoute.

5 épisodes

diffusés de janvier à mai 2022 sur toutes les plateformes de podcasts habituelles : Spotify, Deezer, Apple et sur les sites de Sanofi et de la Fondation Maladies Rares sont toujours disponibles à l'écoute.

751 écoutes sur **5** mois depuis **22** pays

Notre engagement aux côtés des Filières de Santé Maladies Rares

Mieux connaitre les Filières de Santé Maladies Rares

des protagonistes incontournables :

Les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) sont des structures qui rassemblent et coordonnent les acteurs impliqués dans les maladies rares et leur prise en charge (centres de référence et de compétence maladies rares, professionnels de santé, laboratoires de diagnostic et de recherche, sociétés savantes, structures éducatives, sociales et médico-sociales, associations de patients …).
Elles ont été créées dans le cadre du plan national maladies rares 2 (PNMR2) et ont un rôle clé dans le PNMR3.

Il existe 23 FSMRs, chacune couvre un champ plus ou moins large de maladies, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte d'un même organe ou d'un système. Chacune des FSMRs est placée sous la responsabilité d'un responsable médical (listes et détails des 23 FSMRs : https://www.filieresmaladiesrares.fr/les-23-filieres/) .

L'action des filières s'articule autour de 4 axes de développement :

1. L'amélioration de la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares, tout au long de leur parcours et sans point de rupture,

2. La coordination de la recherche fondamentale, translationnelle, clinique et organisationnelle,

3. Le développement de l'enseignement, de la formation et de l'information,

4. La coordination au niveau européen et international.

L’objectif de la Fondation Maladies Rares

Renforcer nos interactions avec les FSMRs et développer nos actions de soutien en particulier pour encourager le développement de l’axe 2, coordination de la recherche.

Actions mises en place

Prise de contact avec l’ensemble des coordonnateurs et chefs de projets des FSMRs pour faire connaitre nos actions et échanger sur leurs besoins

Participations aux journées nationales et journées recherches organisées par les FSMRs (échanges avec les acteurs, poster et/ou communication orale de la Fondation)

Relai des actualités et appel à projets des filières sur nos réseaux

Aide au recensement des équipes de recherche et des projets de recherche d’intérêts pour les filières

Mise en lien entre FSMR et chercheurs académiques ne connaissant pas encore les filières

Lancement de l’appel à projets « Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) - Preuves de concept thérapeutiques innovants » pour un montant de 1 M€

Accompagner les associations dans leurs actions en faveur de la recherche

>170 associations
accompagnées depuis 2019

La Fondation Maladies Rares œuvre pour conseiller et soutenir les associations de patients dans l'organisation, la réalisation et la promotion de leurs initiatives en faveur de la recherche. Toutes nos prestations de conseil à destination des associations sont fournies gratuitement.

Objectifs

Former & Informer
sur la recherche et ses défis dans les maladies rares

Accompagner
le développement d'une politique de soutien à la recherche

Pour qui ?

Toutes les associations ou personnes
souhaitant soutenir la recherche dans les maladies rares

Comment

Après un
état des lieux
des besoins et objectifs de soutien à la recherche

Proposition d'une
feuille de route

Formation, information, communication

Communication et diffusion de l'information sur la démarche scientifique, l'organisation, les enjeux et la complexité de la recherche, vulgarisation de documents scientifiques, panorama de recherche et analyses bibliographiques, diffusion des actualités en recherche.

En 2022 :

- 4 associations aidées dans le montage de leur(s) rencontre(s) scientifique(s)
- 3 associations aidées dans leur panorama de recherche
- >10 associations aidées par la vulgarisation d'éléments scientifiques
- 16 associations aidées dans la diffusion de leurs actualités de recherche

Indentification et lien aux expert(e)s

Recherche de partenaires scientifiques, identification des acteurs clés, constitution de comités scientifiques et montage de projets de recherche.

En 2022 :

- 7 associations aidées dans la constitution de leur conseil scientifique
- >20 associations mises en lien avec des experts partenaires
- >15 associations accompagnées dans le montage d'un projet scientifique

Coordination, gestion et valorisation de la recherche

La Fondation Maladies Rares facilite et coordonne les relations avec les chercheurs, gère gracieusement des appels à projets conjoints, aide au suivi des projets et à l'analyse, la vulgarisation et la valorisation des résultats des recherches.

En 2022, nous avons coordonné le financement d'un projet de recherche avec :

Témoignages

Soutenir la recherche est une action essentielle pour nos adhérents/donateurs confrontés aux maladies rares du péritoine. L'appel à projets annuel que notre association a instauré depuis 2014 permet de stimuler la recherche et de mobiliser ses acteurs dans la perspective d'améliorer la prise en charge des patients. En 2022, une rencontre entre chercheurs du réseau RENAPE et administrateurs AMARAPE animée par Laura Benkemoun a été décisive pour réaliser un état des lieux de la recherche et de ses besoins et initier un partenariat avec un appel à projets conjoint avec la Fondation Maladies Rares.

Dans ce cadre, l'accompagnement expert et bienveillant de la Fondation est très précieux à toutes les étapes de l'appels à projets : montage, diffusion, recherche d'experts externes, gestion administrative, suivi des lauréats…

Pour notre association, c'est une aide efficace et stimulante et bien sûr la garantie d'une exigence technique et scientifique ! Ce partenariat dynamise notre projet associatif et ouvre de nouvelles perspectives.

AMARAPE

Patricia Pichon
Présidente
AMARAPE

Témoignages

L'association Aramise qui regroupe les personnes concernées par l'atrophie multi-systématisée se sent fortement responsable de l'utilisation des dons qui lui sont confiés pour la recherche sur ce syndrome parkinsonien atypique qui met en jeu le pronostic vital.
Dans un contexte scientifique très pointu, aux dimensions mondiales, la Fondation Maladies Rares a sécurisé l'utilisation des fonds que nous pouvions consacrer à un projet de recherche fondamentale sur le fonctionnement délétère spécifique à l'AMS de la protéine alpha-synucléine.
Dans une grande fluidité, une relation de totale confiance, Laura Benkemoun a transcrit notre projet dans les formes auxquelles sont accoutumés les chercheurs et en a assuré la diffusion Elle a analysé avec nous les dossiers reçus, demandé des précisions quand c'était nécessaire, nous a aidés à résumer et présenter cette matière complexe afin que les membres de notre conseil d'administration puissent arrêter leur choix. La recherche retenue est maintenant sur les rails. La Fondation en gère avec nous le financement par étapes.

Mieux, parce qu'elle est en veille permanente sur les opportunités de financement, elle a obtenu pour ce projet l'aide d'un laboratoire. Ce qui nous permet de prévoir, plus vite que prévu, un nouvel appel à projets que nous lancerons, bien évidemment, en partenariat avec la Fondation.

Association AMS-ARAMISE

Former et Informer

Colloque Régional Grand-Est
Recherche dans les maladies rares

Le 28 février 2022, la Fondation Maladies Rares a organisé, grâce au soutien d'Alnylam et en partenariat avec la plateforme d'expertise maladies rares 'Est Rare', son troisième colloque scientifique régional à Strasbourg.

Recherches biomédicales, recherches en sciences humaines et sociales, tables-rondes valorisation, places des associations dans la recherche… Ce colloque a réuni 140 inscrits autour de 2 tables rondes, 15 présentations scientifiques et 27 posters.

2 Tables rondes

15 Présentations scientifiques

27 Posters

140 Inscrits

La Fondation remercie chaleureusement tous les participants ainsi que ses co-organisatrices, le Pr Agnès BLOCH-ZUPAN du Centre de Référence des Maladies Rares O'Rares, Caroline WERNERT-IBERG et Maryline OSWALD de la Filière Sensgene.

Evènement soutenu par Alnylam® PHARMACEUTICALS

Colloque Scientifique National

Avancées et défis de la recherche dans les maladies rares

Le Colloque Scientifique Annuel de la Fondation Maladies Rares s'est tenu le 31 mai 2022 au Collège de France, à Paris. De nombreux chercheurs se sont déplacés de toute la France pour assister à ce rendez-vous désormais devenu incontournable pour les acteurs scientifiques de la recherche dans les maladies rares.
Entrecoupée de pauses pour promouvoir les échanges et découvrir les posters exposés et de présentations par nos partenaires industriels, cette dense journée était découpée en quatre sessions scientifiques :

- Comprendre l'origine des maladies rares et développer des diagnostics
- Innover pour les thérapies de demain : modèles, criblages et autres innovations
- Améliorer le quotidien : recherche en sciences humaines et sociales
- Preuves de concepts thérapeutiques

17 présentations scientifiques

15 posters

205 participants

12 sponsors

2 prix du poster

Nous tenons à remercier toutes les personnes qui ont permis de rendre cette journée possible et notamment nos partenaires, les modérateurs de session ainsi que tous les participants.

Evènement soutenu par

Colloque Scientifique des Hauts de France

De la recherche aux traitements dans les maladies rares

Le 17 novembre 2022, la Fondation Maladies Rares et la plateforme lilloise d'expertise maladies rares (PLEMaRa) ont organisé, le premier colloque scientifique Hauts de France intitulé « De la recherche aux traitements, dans les maladies rares », au sein de l'Institut Gernez Rieux, à Lille.

Ce colloque avait pour objectif de présenter les réseaux et les projets de recherche dans les maladies rares menés en région Hauts de France, favorisant le partage entre les acteurs.

2 Tables rondes

- "Quelle Éthique de l'innovation au service des Maladies Rares ?"
- "De l'invention à l'innovation : objectif valorisation"

14 Présentations scientifiques

120 Participants

+ 1 Exposition photographique de la Filière de santé Maladies Rares Anddi-Rares

Evènement soutenu par

Alnylam® PHARMACEUTICALS

Participer à des projets conjoints

Le Consortium de Recherche Hospitalo-Universitaire - RHU Cosy

La Fondation Maladies Rares participe au projet RHU-COSY (Cure Overgrowth Syndromes) depuis décembre 2019. Financé par l'Agence Nationale de la Recherche pour une durée de 5 ans dans le cadre des Programmes d'Investissement d'Avenir (PIA), ce projet vise à guérir les syndromes d'hypercroissance disharmonieuse.

Ces syndromes se caractérisent par une hypertrophie tissulaire, locale ou généralisée, affectant la croissance latitudinale et longitudinale.

La Fondation Maladies Rares, en tant que membre d'un consortium de 11 partenaires, contribue à :

- La communication des résultats du projet RHU-COSY via un site internet et les réseaux sociaux.
- Elle met également en place un appel à projets de recherche en Sciences Humaines et Sociales pour mieux comprendre les conséquences individuelles, familiales et psychosociales des syndromes d'hypercroissance, afin d'améliorer les soins et la qualité de vie des patients et de leurs familles.

Pour en savoir plus sur le RHU COSY, consultez le site internet ou suivez-nous sur Twitter.

Prix Galien

Félicitations au Professeur Guillaume Canaud, porteur du projet RHU Cosy, qui a été récompensé par le Prix Galien 2022 pour ses travaux sur le syndrome d'hypercroissance dysharmonieuse causé par la mutation du gène PIK3CA, entraînant une prolifération excessive de cellules et de tissus dans l'organisme.

Les équipes du Pr Guillaume Canaud ont mis en évidence l'efficacité de l'Alpelisib, un médicament utilisé dans le cancer du sein, pour les patients atteints du syndrome de CLOVES ou de troubles apparentés. Grâce à cette découverte, plus de 150 patients ont bénéficié d'un traitement qui a considérablement amélioré leur état de santé et leur qualité de vie.

Un grand bravo au Professeur Guillaume Canaud pour cette avancée significative en santé !

Le programme conjoint européen pour les maladies rares

La Fondation Maladies Rares est partenaire de l'EJP RD (European Joint Programme on Rare Diseases https://www.ejprarediseases.org/), un programme européen qui rassemble plus de 130 institutions de 35 pays, afin de créer un écosystème complet et durable des maladies rares pour favoriser un cercle vertueux entre la recherche, les soins et l'innovation médicale.

En 2022, la Fondation a principalement été impliquée dans :

- le développement et le lancement de formations en ligne sous forme de cours en ligne (MOOC) portant sur différents aspects de la recherche en maladies rares,
- la coordination de l'appel à projets « Rare Diseases Research Challenges »

Le développement du cours en ligne EJP-RD sous forme de cours en ligne (MOOCs)

La Fondation coordonne le développement d'une série de 4 formations en ligne sur différents thèmes de la recherche en maladies rares sous forme de MOOCs (Massive Open Online Courses).

Chaque cours est construit avec des leaders d'opinion et des expert·es du domaine, y compris des représentants des réseaux européens de référence (European Reference Networks, ERNs) et des représentants de patients. Les MOOCs sont librement accessibles et hébergés par la plateforme d'e-learning FutureLearn (https://www.futurelearn.com/).

Les différents MOOCs sont développés en anglais. Le public cible est celui des étudiants universitaires (en biologie/sciences de la vie/médicine), des doctorants, des chercheurs post-doctorants, des professionnels de santé, mais un public plus large est susceptible d'être intéressé, incluant les patients ou même simplement des personnes intéressées par le monde des maladies rares.

Les 4 formations prévues couvrent les sujets suivants :

- **Le diagnostic des maladies rares,**

Co-développeurs : ERN Ithaca, ERN Genturis, Fondation Maladies Rares

- **Thérapies innovantes et personnalisées**

Co-développeurs : Consorzio per Valutazioni Biologiche e Farmacologiche, ERN TransplantChild, Fondation Maladies Rares

- **Recherche translationnelle appliquée aux maladies rares**

Co-développeurs : EURO-NMD, EATRIS, Fondation Maladies Rares

- **Données et maladies rares : enjeux éthiques et réglementaires**

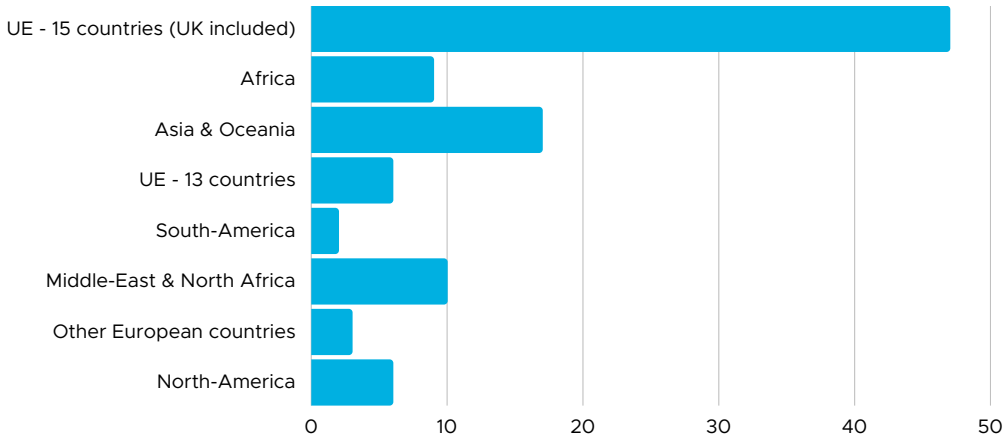
Co-développeurs : ERN EpiCARE, Eurordis, Fondazione Gianni Benzi, Fondation Maladies Rares.

Le premier MOOC « Diagnosing Rare Diseases : from the clinic to research and back» , lancé en 2021, explore le parcours diagnostique des maladies rares, tant du point de vue clinique que de la recherche. Les inscriptions sont possibles tout au long de l'année et l'accès aux contenus est gratuite les 5 semaines suivantes l'inscription. Le lien pour s'inscrire est : https://www.futurelearn.com/courses/rare-genetic-disease

4800
participant(e)s

146
pays

Ces premières sessions ont confirmé le besoin de formation à la recherche diagnostique des maladies rares en Europe et en dehors de l' Europe.



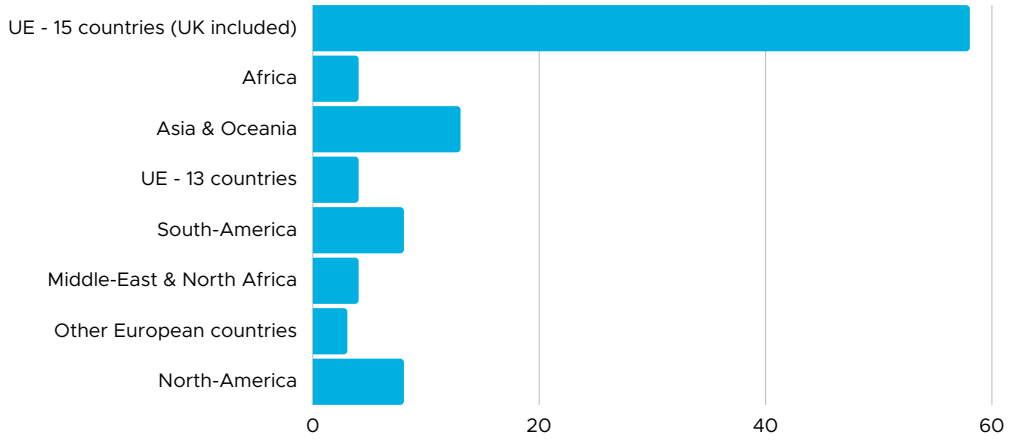
En octobre 2022 nous avons lancé aussi le MOOC « Introduction to translational research for rare diseases » qui donne une vue d'ensemble des questions, des défis et des opportunités liées à la transformation de la recherche en traitements pour les patients atteints de maladies rares.

Comme pour le premier MOOC, les inscriptions sont possibles tout au long de l'année et l'accès aux contenus est gratuit les 5 semaines suivant l'inscription. Le lien pour s'inscrire est : https://www.futurelearn.com/courses/introduction-to-translational-research-for-rare-diseases

700
participant(e)s

81
pays

Le public extrêmement diversifié de deux MOOCs (étudiants, médecins, chercheurs, patients et représentants de patients, etc.) a démontré l'intérêt d'une formation sur mesure sur les différents aspects de la recherche en maladies rares, du novice à l'expert, en Europe et hors de l'Europe.



Les deux autres MOOCs seront lancés avant la fin du programme EJPRD, c'est-à-dire, août 2024, dans le but de toucher un public de plus en plus large et ainsi de renforcer la sensibilisation autour des maladies rares.

Le programme ERASMUS+ "the value of facing school"

“The inclusion of youth with neuromuscular diseases, muscular dystrophies and other rare diseases in education”

Dans le cadre de sa mission de sensibilisation aux maladies rares à l’échelle européenne la Fondation a pris part au programme Erasmus + « The value of facing school : the inclusion of youth with neuromuscolar diseases, muscolar dystrophies and other rare diseases in education » coordonné par la Fundación Isabel Gemio (Espagne).

L'objectif principal de ce programme est de créer une coopération des institutions impliquées avec pour but de faire évoluer les méthodes d'enseignement pour améliorer la prise en charge et l’intégration à l’école des élèves atteints de dystrophies musculaires et d’une maladie rare.

Dans ce cadre la Fondation Maladies Rares participe au PR2 “Facing muscular dystrophies and other rare diseases in school” qui a pour objectif du fournir du contenu et des exercices à destination des enseignants, des parents et des enfants scolarisés.

Pour développer ce type de ressources nous avons pu nous appuyer sur la collaboration des chercheurs soutenus par la FMR notamment dans le cadre de l’appel à projet Sciences Humaines et Sociales, de l’AFM Téléthon et de l’INSHEA (Institut National Supérieur formation et recherche - Handicap et Enseignements Adaptés).

PARTIE 3

Nos partenaires

REMERCIEMENTS

Nous désirons exprimer nos plus sincères remerciements à tous nos partenaires, qu'ils proviennent du secteur privé ou associatif. Leur soutien inestimable est le pilier fondamental qui soutient notre engagement indéfectible en faveur de la recherche sur les maladies rares et de la diffusion de la connaissance à leur égard. Dans la rubrique "Nos Actions", vous découvrirez les protagonistes indispensables à l'accomplissement de la mission de la Fondation Maladies Rares, reflétant ainsi la diversité et la portée de ces collaborations précieuses.

Un immense témoignage de gratitude s'adresse également à nos bienfaiteurs et donatrices, qu'ils soient des particuliers généreux ou des entreprises engagées. Leurs contributions, qu'elles prennent la forme de dons directs, de legs bienveillants ou de leur participation enthousiaste à nos événements sportifs, sont les piliers solides sur lesquels reposent notre quête continue et notre lutte inlassable contre les maladies rares. Chaque geste de générosité, quelle que soit sa taille, contribue à renforcer nos efforts et éclaire le chemin vers un avenir où les affections rares ne seront plus un fardeau insurmontable.

Votre précieuse implication sculpte positivement la destinée de ceux qui sont touchés par ces maladies, ouvrant la voie à un horizon empreint d'espoir et de possibilités prometteuses pour les générations à venir.

Retrouvez toutes les façons de soutenir la Fondation Maladies Rares :

vous êtes une entreprise

vous êtes un particulier

Chaque année depuis la création de la Fondation Maladies Rares, en 2022 également, l'AFM Téléthon a apporté un soutien significatif à nos initiatives. Leur engagement s'est traduit par un généreux apport financier de

2 500 000 €

pour soutenir nos actions en faveur des maladies rares.

La Fondation Maladies Rares bénéficie du soutien déterminant de

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUERIR

Les entreprises s'engagent

Le Credit Mutuel Ile-de-France

En unissant leurs forces, la Fondation Maladies Rares et le Crédit Mutuel île-de-France ont créé un événement hors du commun pour la solidarité et l'avancement médical. Pendant 20 jours, 299 membres du personnel du Crédit Mutuel ont relevé le défi d'une course solidaire au profit de la Fondation.

299
coureurs

50 k€
de dons

Ce geste sportif a généré 50 000 euros de dons, marquant ainsi un pas significatif vers de nouveaux traitements et un meilleur parcours pour les patients atteints de maladies rares.

Une démonstration éloquente de l'impact positif d'un partenariat bienveillant entre le secteur privé et le monde associatif.

Le soutien des clubs services

Club KIWANIS district France-Monaco

Depuis 2015, le Kiwanis District France-Monaco s'est investi activement dans la lutte contre les maladies rares chez les enfants en apportant un soutien précieux à la Fondation Maladies Rares. Plus de 210 000 € ont ainsi été investis dans une quinzaine de projets scientifiques à travers le territoire, reflétant l'engagement concret envers notre cause.
en 2022, nous avons été soutenus par les clubs Kiwanis pour le somme de 25 500 €
Cette somme a été ciblé sur plusieurs projets de la région du sud-est de la France .

25,5 k€
de dons en 2022

Ordre international des Anysetiers

En 2022, l'Ordre International des Anysetiers, une association œuvrant pour la promotion d'échanges amicaux à caractère scientifique entre autres domaines, a réaffirmé son engagement envers la Fondation Maladies Rares. Cette réaffirmation s'est traduite par une mise en avant de la Fondation dans le sud de la France, en particulier les Commanderies du Limousin, du Périgord, de Tulle, de Castres, de Cap Breton, de Seilhac et de Brives.

8 k€
de dons en 2022

Des évènements sportifs et solidaires

L'Ultra Trail du Mont-Blanc UTMB®

Pour l'année 2022, l'UTMB® a maintenu son engagement en faveur de la recherche sur les maladies rares en allouant des dossards solidaires à la Fondation Maladies Rares.

En 2022, pas moins de 26 coureurs et coureuses se sont lancés avec une motivation inébranlable pour porter fièrement les couleurs de la Fondation lors de la course.

Grâce à la détermination de nos coureurs et coureuses solidaires et au soutien continu de l'UTMB®, la somme de 52 000 € a été mobilisée et investie dans la recherche visant à lutter contre les maladies rares. Cet effort conjoint témoigne de l'impact positif qu'une collaboration solidaire entre le monde du sport et la recherche médicale peut avoir sur le bien-être de ceux qui luttent contre ces affections rares.

26
coureurs(es)

52 k€
récoltés en 2022

Le Grand Raid de la Réunion

La Fondation est honorée d'être l'une des causes solidaires du Grand Raid qui depuis 2019, offre des dossards solidaires aux coureurs sportifs qui souhaitent donner à leur défi une dimension solidaire !

Chaque année, ce geste généreux de l'Association Le Grand Raid permet à des sportifs accomplis de donner une dimension solidaire à leur défi sportif !

En 2022, 10 coureurs et coureuses solidaires se sont élancés sur la mythique course de la Diagonale des Fous et ont couru 165km et gravi plus de 10 000m de dénivelés positifs sous les couleurs de la fondation.

10

coureurs(es)

10 k€

récoltés en 2022

Le Trail de Haute-Provence THP

Depuis 2020, la Fondation Maladies Rares est la cause solidaire du Trail de Haute Provence (THP). Cet événement sportif se déroule au cœur de la Provence tous les ans au mois de mai. Depuis ces années le Trail de Haute Provence a insufflé une essence solidaire à ces trois journées de compétition au cœur de la Provence, en instituant une course caritative de 8 km et en attribuant une part des frais d'inscription à la Fondation Maladies Rares.

1,5 k€

récoltés en 2022

Les défis d'Apnée Solid'Air

L'association Apnée Solid'Air a pour but de promouvoir des actions pour lutter contre les maladies rares à travers l'organisation d'évènements et les performances sportives de l'apnéiste Christophe Jobazé. L'année 2022 a été marqué par la réalisation de 10 défis solidaires.
Bravo à eux !

Témoignage

Coureur solidaire depuis 2020, mon engagement s'est concrétisé avec 2 courses sur l'Ultra Trail du Mont Blanc en 2021 et sur la Dlagonale Des Fous 2022. En 2023 l'aventure continue avec une nouvelle participation à la Diag du Grand Raid de la Réunion sous les mêmes couleurs.

Cette course exceptionnelle est à mes yeux le Graal de par son exigence, son extrême technicité, et ses conditions météorologiques qui peuvent être redoutables.
Promouvoir la Fondation sur ce défi sportif donne sens à d'autres notions qui me tiennent à cœur comme le soutien, la solidarité, le partage, l'engagement …

Trail Runner mais pas que, en 2021 j'ai organisé au sein de mon entreprise 2 "courses" connectées pour soutenir le défi sportif d'Etienne, atteint d'une maladie orpheline rare la mutation du gène SETD5. Et en 2023, j'organise le mois de Septembre Solidaire. Chaque donateur au profit de la Fondation pourra participer à faire le maximum de km en randonnée pédestre et répondre à un quiz leur permettant d'apprendre ce que sont les maladies rares et les missions de la Fondation.

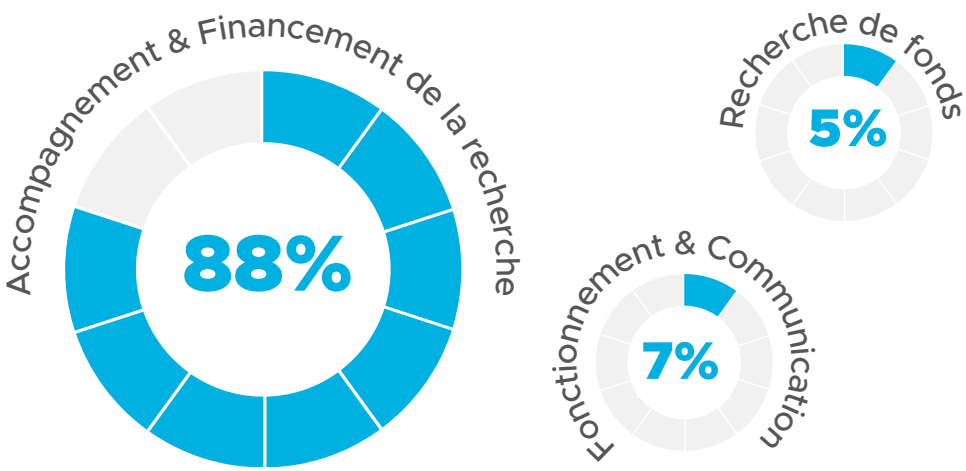
Emmanuel Lamboley

Coureur solidaire &
Citoyen engagé

Comment s'engager auprès de la Fondation ?

L'utilisation des ressources

La Fondation Maladies Rares se distingue par sa transparence exemplaire en ce qui concerne l'allocation des généreux dons qu'elle reçoit. Chaque année, elle soumet ses comptes à une rigoureuse certification effectuée par un commissaire aux comptes. Cette démarche assure la confiance de ses donateurs et garantit l'intégrité de ses actions.



De l'ensemble des fonds collectés :

- 88% sont directement dédiés à l'accompagnement et à la recherche vitale pour les maladies rares, offrant ainsi espoir et progrès scientifiques.
- 7% des fonds couvrent les besoins opérationnels et la communication, renforçant la sensibilisation autour des enjeux liés aux maladies rares.
- 5% sont alloués aux recherches de fonds, amplifiant l'impact par des partenariats stratégiques avec l'AFM-Téléthon, des partenaires industriels et associatifs, des événements sportifs mobilisateurs et des philanthropes partageant une vision commune.

Grâce à cette solide assise financière et à la confiance des donateurs, la Fondation Maladies Rares joue un rôle central dans l'accélération des recherches novatrices, la mise en œuvre de thérapies innovantes et l'amélioration concrète de la vie des patients. Chaque contribution, quelle qu'elle soit, alimente cette mission essentielle et façonne un avenir plus lumineux pour tous ceux qui sont touchés par les maladies rares.

Soutenir la recherche

La Fondation Maladies Rares est habilitée à recevoir des contributions financières de la part d'entreprises ainsi que de particuliers, dans le contexte du régime fiscal du mécénat. De plus, elle est en mesure de bénéficier de legs, de donations et d'assurances vie qui sont exempts de droits de succession et de mutation.

Nous sommes disponibles pour collaborer avec vous afin d'élaborer des solutions personnalisées répondant à vos attentes.

Devenir une entreprise partenaire

vous souhaitez impliquer votre entreprise dans le soutien d'une grande cause, avec la participation active de vos employés ?

De multiples possibilités s'offrent à vous pour associer votre entreprise à la lutte contre les maladies rares. En fonction de votre identité et de vos aspirations, nous sommes à votre disposition pour élaborer conjointement une solution qui réponde à vos besoins.

Le mécénat :

- Faites un don
- Financez un projet scientifique
- Financez un sportif solidaire
- ...

Le sponsoring :

- Financez un colloque scientifique
- Financez un média
- ...

Retrouver toules façons de nous soutenir

Devenir un citoyen engagé

Au delà du don simple, que vous soyez une entreprise ou un particulier, créez une vraie communauté autour de valeurs communes : dépassement de soi, esprit d'équipe, cohésion, solidarité !

Mobilisez-vous autour d'un projet solidaire

- Organisez un challenge sportif solidaire
- Organisez un évènement solidaire
- Soutenez ou devenez un sportif engagé
- Mettez en place un micro-don
- Lancez un produit-partage
- Mettez en place du Crowdfunding
- ...

Retrouver toules façons de nous soutenir

Les avantages fiscaux

Quel est le coût réel de votre don ?

assujeti à l'IFI	un particulier	une entreprise
IFI	IR	IS
Pour un don de **1 000 €**	Pour un don de **100 €**	Pour un don de **10 000 €**
Bénéficier d'une réduction d'impôt de **75%***	Bénéficier d'une réduction d'impôt de **66%***	Bénéficier d'une réduction d'impôt de **60%***
Coût réel **250 €**	Coût réel **34 €**	Coût réel **4 000 €**
*dans la limite de 50 000 euros dans le cadre de l'IFI	*dans la limite de 20% du revenu imposable	*dans la limite de 0,5% du chiffre d'affaires** et de 10 000 euros ou 5 pour mille du CA.

PARTIE 4

Les projets financés en 2022

L'appel à projets
"Genomics for rare diseases"

Responsable scientifique	Laboratoire	Titre du projet
Marion Delous	Génétique des Anomalies du Neurodéveloppement (GenDev), Inserm U1028,CNRS UMR5292, UCBL1	Transcriptomic study during neuronal differentiation ofrnu4atac-associated rare diseases: connecting splicing defects to brain developmental abnormalities
Marie-Louise Frémond	Laboratory of Neurogenetics and Neuroinflammation, Institut Imagine	Identifying Novel Monogenic Interferon-Mediated Juvenile Rheumatoid Arthritis
Djihad Hadjadj	Institut Cochin Developement reproduction and cancer	Identification of constitutional genetic abnormalities predisposing to Familial midgut carcinoid tumors
Céline Huber	Molecular and physiopathological bases of osteochondrodysplasia, Institut Imagine	Identification of newpathogenic variants inindividuals with Chondrodysplasias with multiple dislocations (CMD) combining WGS and RNASEQ
Kim Minchul	Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire, IGBMC Stem cells and development	Tracking the origin of tubular aggregate myopathy by single-nucleus transcriptomics
Xavier Puéchal	INSERM U1016, Institut Cochin ; CNRS-UMR 8104, Paris	Deciphering genetic andmolecular bases of Whipple disease
Audrey Putoux	Centre de Recherche en Neurosciences de Lyon (CRNL), Hospices Civils de Lyon	Towards the identification of genes involved in recurrent anencephaly
Stéphane Viville	Laboratoire de Génétique médicale, CRBS	Deciphering genetic causes of non-obstructive azoospermia via exome sequencing; a way to personalize treatments and to develop new diagnostic tools
Sandrine Vuillaumier-Barrot	Hôpital Bichat ClaudeBernard, Laboratoire de Biochimie et Génétique,INSERM 1149	Research of homozygous variant in 5' or 3'UTR ALG12 region or cis regulating elements by whole genome for one ALG12-CDG suspected patient

L'appel à projets "High throughput screening / hit to lead"

Responsable scientifique	Laboratoire	Titre du projet
Barbara Bardoni	Institut de Pharmacologie Moléculaire et Cellulaire (IPMC), CNRS UMR 7275	Identification of drug candidates to treat the Fragile X Syndrome
Marco Pontoglio	Institut Necker Enfants Malades Inserm U1151 CNRS UMR 5253 Université deParis	A pharmacological therapy for HNF1B-deficiency
Izabela Sumara	Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire–IGBMC, Cell cycle and ubiquitin signaling	Therapeutic dissolution of aberrant nucleoporin condensation in Fragile X syndrome using small molecule inhibitors
Cécile Voisset	Inserm and School of medicine of Brest,Université de Brest	Identification and structural optimization of novel first-in-class anti-prion compounds
Mahel Zeghouf	Structural Biology of Small GTPases, Ecole normale supérieure Paris-Saclay	High Throughput Screening of IQSEC2 activity modulators: towards new pharmacotherapeutic approaches in X-linked intellectual disability (SCREENXLID)

L'appel à projets
"Experimental models"

Responsable scientifique	Laboratoire	Titre du projet
Sarah Beck-Cormier	Inserm UMR 1087/CNRS UMR 6291, Université de Nantes	Generation of a new mouse model for the rare PFBC disease
Matthieu Giraud	INSERM U1064 CR2TI Nantes	A new rat model of deficient anterior pituitary gland with variable immune deficiency syndrome by mutation of the NFKB2 gene
David Hicks	Light, vision and brain. Institut des neurosciences, Strasbourg	Creation of a diurnal rodent model of Stargardts DiseaseSTGD1
Alice Lepelley	Inserm U1163 Institut Imagine	Characterisation of the role of IFN signalling in neural cells in ATAD3A disease
Florian Lesage	Physiologie et physiopathologie moléculaire des canaux ioniques, IPMC Nice	Mouse models of human BirkBarel syndrome
Justine Masson	Role of Sonic Hedgehog and of the primary cilium in cortical development UMR-S1270 / Inserm / Sorbonne Université	Cortical and cerebella rorganoids, new models to study a rare neurodeveloppemental disease caused by mutationsi n the YIF1B gene
Anne-Cécile Reymann	Dynamique de l'actine et biomécanique de l'embryon précoce IGBMC Strasbourg	CRISPR targeted mutagenesis of C. elegans actin: novel insights into the understanding of human non-muscle actinopathies
Stéphanie Trudel	Inserm Infinty 1291 Toulouse	Generation and characterization of iPSCs from Sanfilippo type B patients fibroblast

L'appel à projets **"Preuves de Concept Thérapeutiques"** en lien avec les Filières de Santé Malades Rares

Responsable scientifique	Filière	Laboratoire	Titre du projet
Valérie Allamand	Filnemus, OSCAR, Fimarad	Sorbonne Université, Inserm UMRS974,Centre de Recherche en Myologie	Suppression of premature termination codons by anticodon-edited tRNAs
David Bonnaffé	Fai2R	Université Paris Saclay Institut de Chimie Moléculaire et des Matériaux d'Orsay UMR 8182 Université Paris-Saclay-CNRS	A new way of targeting IFN-g for ocular dryness of primary Sjögren's Syndrome: toward seye-drops of glycomimetics endowed with nanomolar anti-IFN-g activities.
Cécile Contin-Bordes	Fai2R	Bordeaux University, Bordeaux University Hospital,Immuno ConcEpT,CNRS UMR 5164	Endothelial cell-induced macrophages efferocytosis alteration during Systemic Sclerosis: mechanistic dissection and new therapeutic intervention to limit fibrosis.
Isabelle Marty	Filnemus	Inserm-Grenoble Institut des Neurosciences–U1216	Nanoblades as a genome editing tool for neuromuscular disorders
Olivier Tabary	MUCO-CFTR	CDR St Antoine	Development of a new microRNA therapeutic approach for the treatment of all patients with Cystic Fibrosis
Isabelle Talon	Fimatho	University hospital of Strasbourg, INSERM UMR_S 1121,bioingenierie et biomatériaux	Pediatric mesh innovation with 3D bioprinting process :the first prosthesis design for children

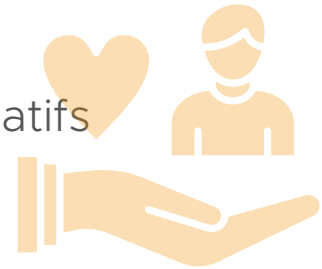
Les lauréats

financés par nos partenaires mécènes

Responsable scientifique	Mécène financeur	Laboratoire	Titre du projet
Christine Leaute-Labreze	Alnylam Phamaceuticals	CHU de Bordeaux, INSERM U1312 BRIC–TRIO2	Approche ARN interférent ciblant la mutation du gène GNAQ dans les anomalies vasculaires
Nicolas PENEL	Fondation APICIL	Centre Oscar Lambert, Lille	Douleur dans lestumeurs desmoïdes
Alban Baruteau	Fondation d'Entreprise IRCEM	Equipe de génétique humaine, Inserm UMR 1087, CNRS UMR 6291, CHU de Nantes	OSCAR : Outil de Suivi CARdio-pédiatrique à domicile
Brigitte Chabrol	Fondation d'Entreprise IRCEM	Equipe «Éthique Biomédicale et Anthropologie», Aix Marseille Université	Réflexion éthique sur la mise en place d'un Espace Maladies Rares dédié aux patients et leur famille
Guillaume Canaud	Fondation d'Entreprise IRCEM	Institut Necker Enfants Malades UMR 8253/UMR-S1151	PIK3CA cible thérapeutique de choix des malformations vasculaires liées à des mutations de la voie RAS
Damien Brezulier	Groupama Loire Bretagne	ISCR UMR 6226, équipe Verres & Céramiques, groupe Biomatériaux, Rennes	Aller vers un nouveau traitement des fentes labio-palatines
Régis Giet	Groupama Loire Bretagne	Univ Rennes, CNRS, INSERM, UMR6290-Institut de Génétique et Développement de Rennes-ERL U 1305 Génétique et Cancer	Étude fonctionnelle de TACC1, un nouveau gène impliqué dans une forme rare d'encéphalopathie développementale épileptique
Cécile Voisset	Groupama Loire Bretagne	Inserm UMR 1078-Génétique, Génomique Fonctionnelle et Biotechnologies-Groupe PRiME-IBRBS, Faculté de Médecine et des Sciences de la Santé de l'UBO (Brest)	Identification et optimisation de nouveaux médicaments anti-prion

Les lauréats

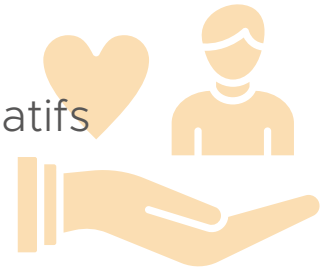
financés par nos partenaires associatifs



Responsable scientifique	Partenaire associatif	Laboratoire	Titre du projet
Ingrid Banovic	Sobi HPN-AM France	UR 7475, Rouen	Fatigue Chronique et fonctionnement cognitif des patients atteints de HPN etAM
Jamila Faivre	ALBI-Association pour la lutte contre les maladies inflammatoires du foie et des voies biliaires	UMR_S 1193, Villejuif	Immune landscape in human primary sclerosing cholangitis
Pierre-Olivier Fernagut	AMS-ARAMISE	U 1084, Poitiers	Alpha-synuclein and the fate of oligodendrocytes in Multiple System Atrophy
Nathalie Jonca	AIF Ichtyose France	UMR 5051, Toulouse	RARESKINLIP : Innovative in vitro models of ichthyosis to assess the efficiency of a novel lipid substitutive therapy in the rescue of the epidermal barrier
Kévin Le Duc	Crédit Mutuel APEHDia-Association Pour Encourager la recherche sur la Hernie Diaphragmatique	ULR 2694, Lille	Impact of analgesia before intubation and intact cordre suscitation on cardio-respiratory adaptation at birth: study on a CDH newborn lamb's model.

Les lauréats

financés par nos partenaires associatifs



Responsable scientifique	Partenaire associatif	Laboratoire	Titre du projet
Sara Lemoinne	ALBI-Association pour la lutte contre les maladies inflammatoires du foie et des voies biliaires	UMR_S 938, Paris	Effect of the probiotic Faecalibacterium prausnitzii in primary sclerosing cholangitis
Guy Lenaers	AMMI - Association contre les Maladies Mitochondriales	UMR 6015, Angers	A pharmacological approach of the Leigh syndrome related to MTFMT recessive variants
David Michonneau	HPN-AM France	U 976, Paris	Compréhension des mécanismes de la tolérance opérationnelle après allogreffe de cellules souches hématopoïétiques
Dimitri Moreau	PACS1 - Association Syndrome PACS1 Schuurs-Hoeijmakers	ACCESS Geneva, Genève	Development of a robust cell-based microscopy assay for compound screening project on PACS1 (R203W) rare disease
Amedée Renand	ALBI - Association pour la lutte contre les maladies inflammatoires du foie et des voies biliaires	UMR 1064, Nantes	Direct effect of steroid hormone pathways on pathogenic T lymphocytes in auto-immune liver diseases

PARTIE V

Le rapport financier

LE MOT DU TRÉSORIER

En 2022, malgré une conjoncture économique défavorable, la Fondation Maladies Rares a réussi à maintenir une activité soutenue de financement de la recherche sur les maladies rares, en conformité avec sa mission d'intérêt général. Ceci a été obtenu grâce au soutien renouvelé et amplifié de l'AFM-Téléthon (membre fondateur), et de nombreuses autres contributions collectées grâce au dynamisme de notre équipe et à la générosité des soutiens et donateurs individuels, des associations de patients, des mutuelles, des sportifs solidaires, et de l'industrie pharmaceutique.

En 2022, la Fondation a ainsi pu engager 2 340 000 € de soutien à des projets de recherche académiques, en vue d'améliorer le diagnostic, la qualité de vie des patients, et d'aboutir à la mise à disposition de traitements, contre 1 180 000 € en 2021. Cet extraordinaire accroissement de nos moyens de soutien à la recherche a trois origines : une subvention supplémentaire de 1 000 000 € par l'AFM-Téléthon pour dynamiser la recherche au sein des Filières de Santé Maladies Rares, ainsi qu'un fort soutien caritatif (350 000 €) et soutien financier apporté par les associations de patients (348 000 €), qui nous font de plus en plus confiance pour assurer l'excellence scientifique des programmes de recherche dédiés spécifiquement à leur maladie.

À cet investissement direct alloué aux meilleures équipes de recherche françaises, il faut ajouter l'investissement sur le terrain par les 5 Responsables Régionales de la Fondation qui accompagnent les chercheurs impliqués dans les maladies rares.

Nos frais généraux, de communication et de déplacement sont d'environ 100 000 €, inférieurs de 10 000 € au budget prévisionnel, et nos charges salariales sont en baisse de 140k€ par rapport à 2021, confirmant la restructuration de la Fondation. Ces efforts de rigueur, sans léser nos financements pour faire avancer la recherche, conduisent à un excédent comptable 245k €, qui vient partiellement compenser les déficits des années 2017 à 2020 et traduit le bon état financier de la Fondation.

Notre Compte-emploi-ressource est très satisfaisant, puisqu'il ressort à : Accompagnement et financement de la recherche 83% ; Recherche de fonds 4% ; Frais de fonctionnement 7% ; Excédent de ressources 6%. (L'excédent de ressources sera dédié soit à l'action sociale de soutien à la recherche et à compenser les déficits des années antérieures).

LE MOT DU TRÉSORIER

Le Rapport : Action sociale / (Action sociale + Recherche de fonds + Frais de Fonctionnement) = 88%. Ce rapport était de 68% en 2016 et 84% en 2021. Son accroissement constant traduit la rigueur de gestion de notre Fondation tendant à une utilisation optimale des fonds pour l'action sociale.
En 2023, notre effort visera encore à augmenter plus fortement nos ressources de façon à maintenir l'équilibre de notre trésorerie et de nos réserves, tout en maintenant un soutien très conséquent à la recherche et aux 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.

Pr Michel Goossens,
Trésorier de la Fondation Maladies Rares

Le rapport du commissaire aux comptes

Extrait du Rapport des comptes 2021. Paris, le 03 juin 2022
Tous nos chiffres sont exprimés en euros (€)

Règles générales

Les comptes annuels de l'exercice au 31/12/2022 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.

Dons en nature

La fondation a bénéficié durant l'exercice de dons en nature pouvant être évalués à 95 K€, basés sur le prix de revient des prestations :

- Grant Thornton: 3 K€, mécénat de compétence
- Autres prestataires : 92 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 oeuvre de sa mission est déclinée selon 6 axes d'intervention :

- Mise en lien des acteurs de la recherche et du soin;
- Facilitation de l'accés 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 chargée de l'administration de la recherche ont en charge la mise en oeuvre 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 oeuvre la stratégie de la Fondation et effectuer toutes les actions nécessaires à la facilitation des activités de recherche sur les maladies rares dans l'inter-région,
- Renforcer la synergie entre les acteurs du domaine des maladies rares (centre de référence maladies rares, équipes de recherche, associations de malades, acteurs privés, mécènes etc…) et faciliter la mise en oeuvre 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 de la 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.

Honoraires du Commissaire Aux Comptes

Le montant des honoraires du Commissaire Aux Comptes pour l'exercice 2022 s'élève à 9600€ HT.

Effectif

L'effectif moyen sur l'exercice 2022 est de 10.

Engagement de retraite

L'engagement en matière de retraite a été évalué au 31 décembre 2022 pour un montant de 39 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%

Bilan actif

	Brut	Amortissement Dépréciation	Net au 31/12/2022	Net au 31/12/2021
ACTIF IMMOBILISE				
Immobilisations incorporelles	37 506	37 506		
Concessions, licences, logiciels, droits et valeurs similaires				
Immobilisations corporelles	42 160	37 673	4 487	4 395
Autres immobilisations corporelles				
Immobilisations financières				
Total I	**79 666**	**75 179**	**4 487**	**4 395**
ACTIF CIRCULANT				
Stocks et en-cours				
Créances				
Créances usagers et comptes rattachés	312 519	600	311 919	1 560 138
Autres créances	289 448		289 448	93 714
Autres postes de l'actif circulant	39 116	34 721	4 395	6 682
Valeurs mobilières de placement	269 789	13 104	256 685	260 487
Instruments de trésorerie	3 491 444		3 491 444	3 470 167
Disponibilités	2 776 423		2 776 423	1 449 666
Charges constatées d'avance	14 468		14 468	6 838
Total II	**7 154 093**	**13 704**	**7 140 389**	**6 841 010**
TOTAL GÉNÉRAL (I+II+III+IV+V)	**7 233 758**	**88 883**	**7 144 876**	**6 845 405**

Bilan Passif

	au 31/12/2022	au 31/12/2021
FONDS PROPRES		
Fonds propres sans droit de reprise		
Dotations non consomptibles	1 000 000	1 000 000
Fonds propres avec droit de reprise	4 487	4 395
Réserves		
Réserves statutaires ou contractuelles	3 154 042	2 783 778
Excédent ou déficit de l'exercice	**244 931**	**370 264**
Situation nette (sous-total)	**4 398 974**	**4 154 042**
Total I	**4 398 974**	**4 154 042**
FONDS REPORTES ET DEDIES		
Fonds dédiés	275 360	632 927
Total II	**275 360**	**632 927**
PROVISIONS		
DETTES		
Dettes fournisseurs et comptes rattachés	2 245 197	1 792 563
Dettes fiscales et sociales	225 345	265 873
Total IV	**2 470 542**	**2 058 435**
TOTAL GÉNÉRAL (I+II+III+IV+V)	**7 144 876**	**6 845 405**

Compte de résultat

	Exercice N 31/12/2022	Exercice N-1 31/12/2021
PRODUITS D'EXPLOITATION		
Ventes de biens et de services		
Produits de tiers financeurs		
Concours publics et subventions d'exploitation	5 333	
Ressources liées à la générosité du public	530 398	318 396
Dont Dons manuels	117 686	163 731
Dont Mécénats	412 712	154 665
Utilisation des fonds dédiés	632 927	4 395
Autres produits	2 703 715	3 030 847
Total I	**3 872 374**	**3 349 243**
CHARGES D'EXPLOITATION		
Autres achats et charges externes	2 459 152	1 311 069
Impôts, taxes et versements assimilé	45 584	68 749
Salaires et traitements	608 692	671 780
Charges sociales	247 274	304 936
Dotations aux amortissements et aux dépréciations	2 952	10 631
Reports en fonds dédiés	275 360	632 927
Autres charges	12	260
Total II	**3 639 025**	**3 000 352**

Compte de résultat

Suite et fin

	Exercice N 31/12/2022	Exercice N-1 31/12/2021
1. RESULTAT D'EXPLOITATION (I-II)	**233 349**	**348 891**
PRODUITS FINANCIERS		
Autres intérêts et produits assimilés	27 051	28 801
Produits nets sur cessions de valeurs mobilières de placement	2 983	265 873
Total IV	**30 033**	**28 801**
CHARGES FINANCIERES		
Dotations aux amortissements, aux dépréciations et aux provisions	13 104	4 267
Total V	**13 104**	**4 267**
2. RESULTAT FINANCIER (III-IV)	**16 929**	**24 534**
3. RESULTAT COURANT avant impôts (I-II+III-IV)	**250 278**	**373 425**
PRODUITS EXCEPTIONNELS		
CHARGES EXCEPTIONNELLES		
Impôts sur les bénéfices (VIII)	**5 347**	**3 162**
Total des produits (I+III+V)	**3 902 407**	**3 378 044**
Total des charges (II+IV+VI+VII+VIII)	**3 657 476**	**3 007 781**
CHARGES FINANCIERES	**244 931**	**370 264**

Actif immobilisé

Tableau des immobilisations

	Au début d'exercice	Augmentation	Diminution	En fin d'exercice
• Fonds commercial				
• Autres postes d'immobilisations incorporelles	37 506			37 506
Immobilisations incorporelles	**37 506**			**37 506**
• Matériel de bureau et informatique, mobilier	39 116	3 044		42 160
Immobilisations corporelles	**39 116**	**3 044**		**37 506**
Immobilisations financières				
ACTIF IMMOBILISE	**76 622**	**3 044**		**79 666**

Amortissements des immobilisations

	Au début d'exercice	Augmentation	Diminution	En fin d'exercice
• Fonds commercial				
• Autres postes d'immobilisations incorporelles	37 506			37 506
Immobilisations incorporelles	**37 506**			**37 506**
• Matériel de bureau et informatique, mobilier	34 721	2 952		37 673
Immobilisations corporelles	**34 721**	**2 952**		**37 673**
ACTIF IMMOBILISE	**72 227**	**2 952**		**75 179**

Actif circulant

Etat des créances

Le total des créances à la clôture de l'exercice s'élève à 1 661 290 euros et le classement détaillé par échéance s'établit comme suit :

	Montant brut	Échéances à moins d'1 an	Échéances à plus d'1 an
Créances de l'actif immobilisé :			
Créances de l'actif circulant :			
Créances Clients et Comptes rattachés	312 519	312 519	
Autres	289 448	289 448	
Charges constatées d'avance	14 468	14 468	
TOTAL	**616 436**	**616 436**	
Prêts accordés en cours d'exercice			
Prêts récupérés en cours d'exercice			

Produits à recevoir

	Montant
Clients à recevoir	119 000
Fournisseurs RRR à obtenir	104
Divers-produits à recevoir	281 500
Intérêts courus à recevoir	5 000
TOTAL	**405 604**

Fonds propres

Variation des fonds propres

	À l'ouverture	Affectation du résultat	Augmentation	Diminution ou consommation	À la clôture
Fonds propres sans droit de reprise	1 000 000				1 000 000
Fonds propres avec droit de reprise					
Réserves	2 783 778	370 264			**3 154 042**
Excédent ou déficit de l'exercice	370 264	-370 264		244 931	**244 931**
Situation nette	**4 154 042**			**244 931**	**4 398 974**
TOTAL	**4 154 042**			**244 931**	**4 398 974**

Dettes

Etat des dettes

RLe total des dettes à la clôture de l'exercice s'élève à 2 470 542 euros et le classement détaillé par échéance s'établit comme suit :

	Montant brut	Echéances à moins d'un an	Echéances à plus d'un an	Echéances à plus de 5 ans
Dettes fournisseurs et comptes rattachés	2 245 197	2 245 197		
Dettes fiscales et sociales	225 345	225 345		
TOTAL	**2 470 542**	**2 470 542**		

Dettes

Charges à payer

	Montant
FOURNIS FACT NON PARVENUES	726 026
PROVISION CONGES PAYES	74 033
CHARGES PROV CONGES PAYES	40 063
FORMATION CONTINUE	8 069
TAXE SUR LES SALAIRES	704
ETAT CHARGES A PAYER	60 346
TOTAL	**909 241**

Donations

Fonds dédiés

Ressources provenant de la générosité du public.

	À l'ouverture	Reports A		Utilisations B	Transferts C	À la clôture A - B + C
Subventions des associations	132 927	132 927			23 433	156 360
Subventions AFM pour AAPFSMR	500 000	500 000		500 000		
Subventions mécénes					119 000	**119 000**
TOTAL	**632 927**	**632 927**		**500 000**	**142 433**	**275 360**

Compte de résultat
par origine et destination

A - PRODUITS ET CHARGES PAR ORIGINE ET DESTINATION	EXERCICE N	
	TOTAL	Dont générosité du public
PRODUITS PAR ORIGINE		
1 - PRODUITS LIES A LA GENEROSITE DU PUBLIC		
1.1 Cotisations sans contrepartie		
1.2 Dons, legs et mécénat		
• *Dons manuels*	117 686	117 686
• *Legs, donations et assurances-vie*	36 000	318 396
• *Mécénat*	412 712	412 712
1.3 Autres produits liés à la générosité du public		
2 - PRODUITS NON LIES A LA GENEROSITE DU PUBLIC		
2.1 Cotisations avec contrepartie		
2.2 Parrainage des entreprises		
2.3 Contributions financières sans contrepartie		
2.4 Autres produits non liés à la générosité du public	1 771 276	
3 - SUBVENTIONS ET AUTRES CONCOURS PUBLICS	927 539	
4 - REPRISES SUR PROVISIONS ET DEPRECIATIONS	4 267	
5 - UTILISATIONS DES FONDS DEDIES ANTERIEURS	632 927	
TOTAL	**3 902 407**	**530 398**
CHARGES PAR DESTINATION		
1 - MISSIONS SOCIALES		
1.1 Réalisées en France		
• *Actions réalisées par l'organisme*	2 958 247	530 398

Compte de résultat
par origine et destination (suite)

CHARGES PAR DESTINATION (suite)		
• *Versements à un organisme central ou à d'autres organismes agissant en France*		
1.2 Réalisées à l'étranger		
• *Actions réalisées par l'organisme*		
• *Versements à un organisme central ou à d'autres organismes agissant à l'étranger*		
2 - FRAIS DE RECHERCHE DE FONDS		
2.1 Frais d'appel à la générosité du public		
2.2 Frais de recherche d'autres ressources	153 667	
3 - FRAIS DE FONCTIONNEMENT	257 098	
4 - DOTATIONS AUX PROVISIONS ET DEPRECIATIONS	13 104	
5 - IMPÔT SUR LES BENEFICES		
6 - REPORTS EN FONDS DEDIES DE L'EXERCICE	275 360	
TOTAL	**3 657 476**	**530 398**
EXCEDENT OU DEFICIT	**244 931**	

B - CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES EN NATURE	EXERCICE N	
	TOTAL	Dont générosité du public
PRODUITS PAR ORIGINE		
1 - CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES LIEES A LA GENEROSITE DU PUBLIC		
• *Bénévolat*	117 686	117 686
• *Prestations en nature*		

Compte de résultat
par origine et destination
(suite et fin)

PRODUITS PAR ORIGINE (suite)		
• *Dons en nature*		
2 - CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES NON LIEES A LA GENEROSITE DU PUBLIC	94 739	
3 - CONCOURS PUBLICS EN NATURE		
• *Prestations en nature*		
• *Dons en nature*		
TOTAL	**94 739**	
CHARGES PAR DESTINATION		
1 - CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES AUX MISSIONS SOCIALES		
• *Réalisées en France*	**91 823**	
• *Réalisées à l'étranger*		
2 - CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES A LA RECHERCHE DE FONDS		
3 - CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES AU FONCTIONNEMENT	**2 916**	
TOTAL	**94 739**	

PLATEFORME MALADIES RARES

96 RUE DIDOT

75014 PARIS

contact@fondation-maladiesrares.com

WWW.FONDATION-MALADIESRARES.COM