FONDATION
Maladies Rares

RAPPORT D'ACTIVITÉ

23

SOMMAIRE

L'ÉDITORIAL 04

PARTIE 1. NOUS CONNAÎTRE 07

Les maladies rares 08
Nos membres fondateurs 09
Notre conseil d'administration 10
Notre conseil scientifique 11
Notre équipe 13
Nos missions, nos actions 14

PARTIE 2. NOS ACTIONS 15

Le financement de projets scientifiques 16
Faciliter les collaborations public-privé 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 2023 étendre nos missions consistant à 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.

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, et vécue comme une injustice frappant souvent dès la naissance. 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. Fait remarquable, la Fondation a pu en 2023 maintenir son niveau de soutien à la recherche identique à celui de l'année record de 2022, qui se situe autour de 2500 000 €. Ce soutien financier est attribué 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. Il faut signaler ici l'apport significatif de l'AFM-Téléthon.

Nous assistons à ce jour sur le plan scientifique plus de 180 associations de patients, et nous avons dû accroître l'implication de notre personnel sur ce poste par un recrutement. Cette action fondamentale a répondu à un besoin affirmé dans toutes les réunions tenues avec la coordination de ces associations.

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 l'industrie pharmaceutique et investisseurs.

ÉDITORIAL

Notre action de formation s'est aussi renforcée avec notre colloque scientifique annuel et nos colloques régionaux valorisant les travaux de nos chercheurs lauréats. Fait remarquable, nos quatre enseignements européens en ligne sur le diagnostic et le développement des thérapies a été suivi à ce jour par plus de 8000 étudiants originaires de 150 pays !

Nous avons organisé en 2023 les « Rencontres Rares 223 ». Ce grand rendez-vous biannuel entre les mondes de la recherche, du soin, des associations de patients et des décideurs, s'est tenu à notre initiative sur le site Universitaire de Jussieu, dans le but d'accroître la visibilité de notre cause aux étudiants.

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. 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 2021 un succès au travers de leur mobilisation. Une mention spéciale à la Diagonale des fous et au Marathon de Paris, des courses et trail renommées.

Nous tenons aussi à exprimer notre profonde reconnaissance au personnel de la Fondation, et nous le félicitons pour la qualité de son engagement exemplaire et de son enthousiaste pour notre belle cause.

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 moins de 1 personne sur 2000

Il existe aujourd'hui plus 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

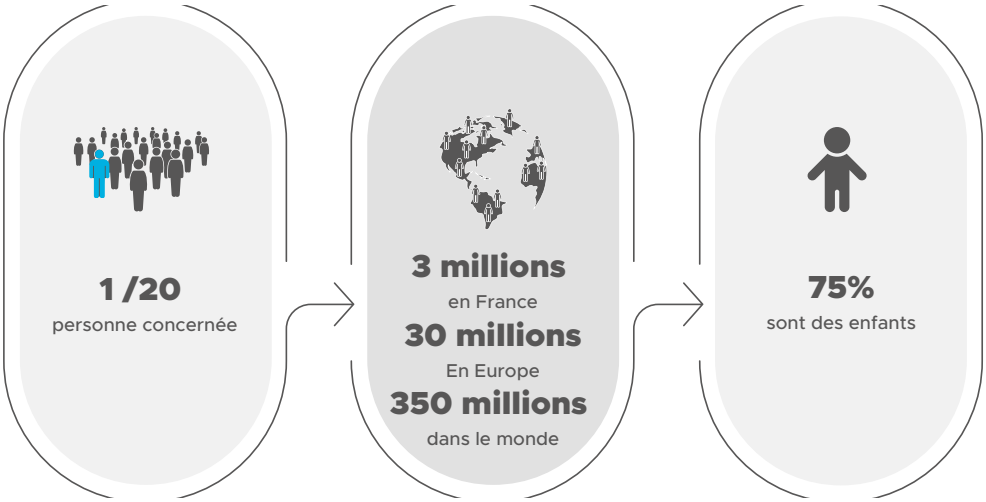
80% des maladies sont d'origine génétique et peuvent donc concerner plusieurs membres de la famille

1/3 des malades n'ont pas de nom pour leur maladie

jusqu'à 4 ans d'errance diagnostique en moyenne

Des maladies rares...

pas si rares



Les 5 membres fondateurs
de la Fondation Maladies Rares

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUÉRIR

A 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

Alliance maladies rares
UNIS POUR VAINCRE

Inserm
La science pour la santé
From science to health

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

CPU
CONFÉRENCE DES PRÉSIDENTS D'UNIVERSITÉ
nouvellement nommée "France Université"

CONFÉRENCE DES DIRECTEURS GÉNÉRAUX DE CHRU

A pour rôle de promouvoir la place et le rôle des CHRU au niveau des soins d'excellence, de la recherche et de la formation sur le terrain.

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

- Pr 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

- Notre Président : PrJacques BECKMANN - Génétique et Bioinformatique clinique, Institut Suisse de Bioinformatique, Université de Lausanne - Suisse

- Pr Alexandre BELOT- Rhumatologie pédiatrique, CHU de Lyon - Lyon
- Pr Christine BODEMER - Dermatologue, coordinatrice FIMARAD, ERN - Paris - (depuis octobre 2023)
- Pr Alexis BRICE - Neurogénétique, Hôpital Pitié-Salpétrière, Université Pierre et Marie Curie - Paris - (jusqu'en octobre 2023)
- Pr Vincent COTTIN - Pneumologue, Professeur de pneumologie, Coordonnateur du Centre National de Référence des maladies pulmonaires rares - Lyon - (depuis octobre 2023)
- Pr Patrick EDERY - Génétique Clinique Pédiatrique, Hôpital Femme Mère Enfant, Université de Lyon - Lyon - (jusqu'en octobre 2023)
- Dr Pierre ESPINOZA - Santé numérique, Hôpital Européen Georges Pompidou - Paris
- Pr Marcela GARGIULO - Psychologie, Institut de Myologie, Université de Paris - Paris
- Dr Emmanuelle GENIN - Responsable de l'ITMO GGB, génétique statistique, génétique des populations et épidémiologie génétique - Brest - (depuis mai 2023)
- Pr Laurent GOUYA - Génétique, hème, métabolisme du fer, Porphyries - Paris - (depuis octobre 2023)
- Pr Marc HUMBERT - Pneumologie, Hôpital Bicêtre, Université Paris-Sud - Paris - (jusqu'en février 2023)
- 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 - (jusqu'en octobre 2023)
- Pr Pierre LEVY - Économie de la santé, Université Paris-Dauphine - Paris - (jusqu'en octobre 2023)
- 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 Francesc PALAU MARTINEZ - Génétique, Institut pédiatrique des maladies rares, Hôpital des enfants - Barcelone, Espagne
- Dr Anne-Marie MASQUELIER - Stratégie et développement d'entreprises de santé, Masquelier Conseil - Paris - (jusqu'en février 2023)
- Pr Gert MATTHIJS - Génétique moléculaire, Laboratoire de diagnostique moléculaire, Université de Louvain - Belgique - (jusqu'en octobre 2023)
- M Frank MOUTON - Président de Theranexus, administrateur de France Biotech, maladies neurodégénératives - Lyon - (depuis octobre 2023)
- Dr Catherine NGUYEN - Génétique Génomique et Bioinformatique, AVIESAN ITMO - Paris
- Dr Tuan NGUYEN - Médecine régénérative, hépatologie, Goliver Therapeutics - Nantes

- Pr Yann PEREON - Neuromusculaire, CHU de Nantes, Université de Nantes - Nantes - (jusqu'en octobre 2023)
- Pr Anne-Catherine PERROY - Droit et Économie Pharmaceutiques, Université de Lille - Lille
- Dr Caroline POULET - Risque et adaptation aux changements - Grenoble
- Pr Vincent PROCACCIO - Génétique, médecine mitochondriale - Angers - (depuis octobre 2023)
- Dr Hélène PUCCIO - Médecine translationnelle et neurogénétique, IGBMC - Strasbourg
- Pr Damien SANLAVILLE - Génétique, Hôpital Femme Mère Enfant, Université de Lyon - Lyon - (jusqu'en octobre 2023)
- Pr Laurent STORME - Pédiatrie, CHU de Lille - Lille
- Pr Alain TAIEB - Dermatologie, Hôpitaux Saint-André et Pellegrin-enfants, Université de Bordeaux - Bordeaux - (jusqu'en octobre 2023)
- Pr Maïté TAUBER - Pédiatrie, CHU de Toulouse, Université de Toulouse - Toulouse - (jusqu'en février 2023)
- Pr Pierre-Louis THARAUX - Néphrologie, Paris Centre de recherche cardiovasculaire, Paris
- Vikkula
- Pr Miikka VIKKULA - Génétique humaine, bioinformatique - Louvain, Belgique - (depuis octobre 2023)
- 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

- Dr Laura BENKEMOUN - Responsable recherche auprès des associations
- Mme Gaëlle DOMBU SMEETS - Responsable des actions en e-santé
- Dr Chloé MOREL - Chargée recherche auprès des associations
- Dr Pauline NAUROY - Responsable des actions scientifique nationales
- Mme Elena ZAHARIEVA - Chargée de l'administration de la Recherche

Actions Européennes

- Dr Magda GRANATA - Chargée de mission Europe

Communication et partenariats

- Mme Céline BORDET - Référente auprès des FSMRs (jusqu'en septembre 2023)
- Dr Christine FETRO - Responsable du Club POC et des partenariats industriels
- M Loris CHAUMEIL - Chargé de communication et des partenariats sportifs
- Dr Pascale MILANI - Responsable de la communication et de la philanthropie

Administration

- Mme Nouara BENAÏ - Responsable administrative

Responsables régionales

- Région Sud-Ouest : Dr Laura BENKEMOUN & Dr Chloé MOREL, basées à Bordeaux
- Région Île-de-France, Tours, Orléans : Mme Céline BORDET (jusqu'en septembre 2023)
- Région Nord : Mme Gaëlle DOMBU SMEETS, basée à Lille
- Région Rhône-Alpes Auvergne : Dr Christine FETRO, Basée à Lyon
- Région Alsace, Côte d'Or : Dr Pauline NAUROY, basée à Colmar

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 et cliniciens

Soutenir les associations de patients

Former et informer sur la recherche sur les maladies rares

Participer à des programmes européens de recherche dans les maladies rares

---

Nos résultats
depuis 2012

16,34 M€
Attribués à la recherche

+ DE 590
Projets de recherche financés

+ DE 100
Pistes thérapeutiques détectées

+DE 180
Associations accompagnées

PARTIE 2

Nos actions

Le financement de projets scientifiques

La Fondation Maladies Rares soutient la recherche d'excellence pour comprendre les mécanismes des maladies rares, développer de nouveaux traitements et améliorer le parcours de vie des patients. Nos dispositifs de financement incluent :

- **Nos appels à projets thématiques récurrents**

  Chaque année, nous lançons 4 à 6 appels à projets, offrant aux équipes de recherche un financement et un accès à des technologies innovantes telles que le séquençage de nouvelle génération, le développement de modèles animaux et le criblage à haut débit de molécules thérapeutiques.

- **Les bourses et prix de recherche**
  En partenariat avec des mécènes, nous proposons des bourses et des prix pour des thématiques et pathologies spécifiques.
- **Les projets de recherches soutenus par nos partenaires**

  Nous finançons également, grâce à des mécènes privés, des projets expertisés dans le cadre de nos autres programmes.

- **Soutien à l'innovation en e-santé**
  Par le biais d'ateliers annuels de co-design, nous soutenons des projets innovants en e-santé visant à réduire l'errance diagnostique et les inégalités dans les parcours de soins et de vie.
- **Les appels à projets conjoints avec les associations**

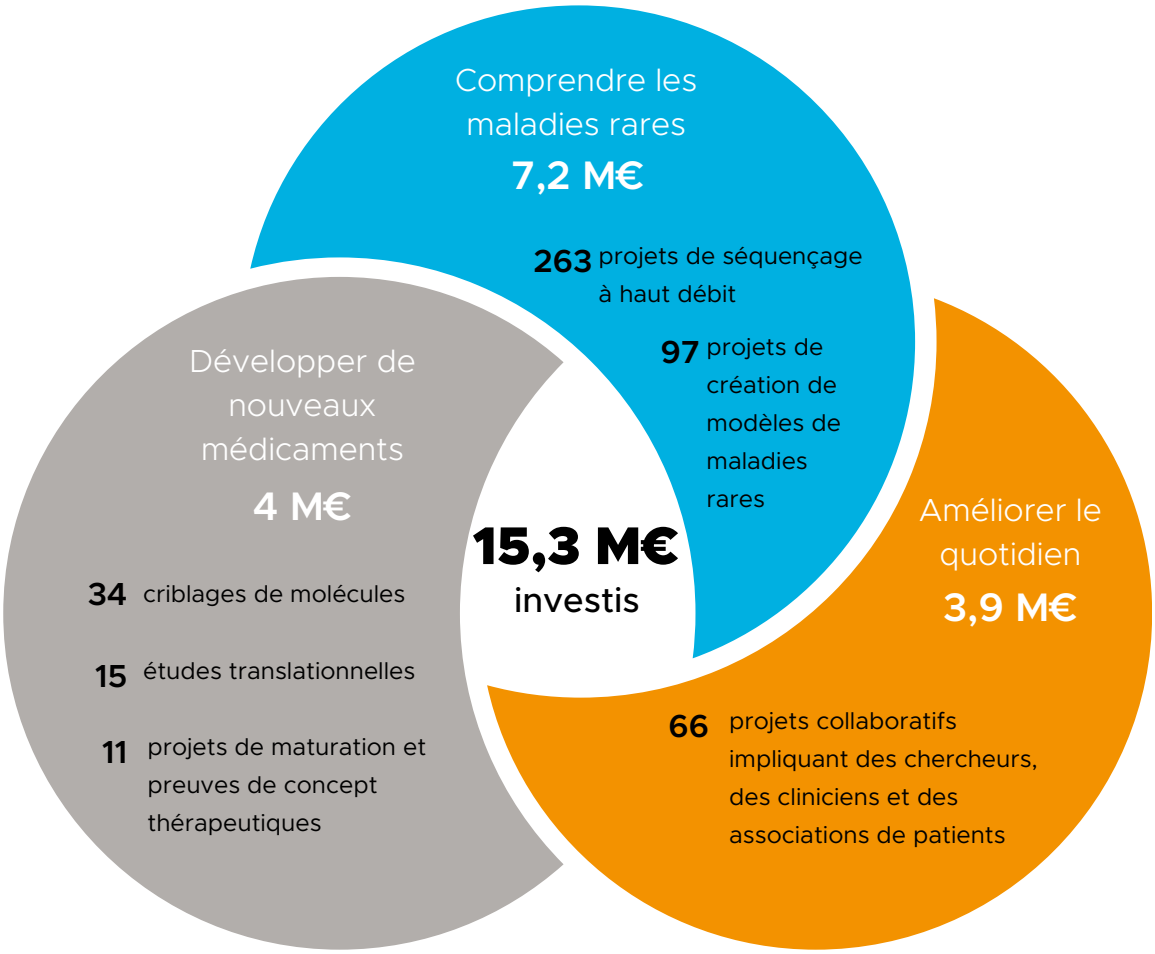
  Nous accompagnons les associations et coordonnons gratuitement leurs appels à projets. Chaque année, plusieurs appels à projets sont ainsi lancés sur des thématiques d'importance pour les associations de patients.

Vous souhaitez en savoir plus sur nos actions et programmes ?
Contactez votre responsable régionale locales (cf p12)

Nos appels à projets thématiques récurrents

Notre Conseil Scientifique définit les grandes thématiques de nos appels à projets récurrents en fonction des besoins et des avancées de la recherche dans les maladies rares. Cela donne lieu au lancement de 4 à 6 appels à projets thématiques récurrents renouvelés de façon annuelle ou bisannuelle.

Nos résultats clés depuis 2012



+ 500 projets soutenus

30% des projets déposés sont financés

Grâce à la mobilisation de nos équipes et au soutien de nos partenaires, nous avons pu lancer cinq appels à projets sur l'année 2023 couvrant des champs de recherche très variés tels que les Sciences Humaines et Sociales, le séquençage haut débit ou l'identification de nouvelles thérapies pour les maladies rares.

1,6 M€
directement investis dans la recherche

5
AAPs thématiques financés en 2023

31
projets lauréats

"Genomics of rare diseases"

Objectif comprendre les bases moléculaires des maladies rares à l'aide de technologies de séquençage à haut débit afin de permettre un diagnostic pour chaque maladie rare.

40 dossiers complets soumis

10 lauréats

Budget **208 K€**

"High throughput screening / hit to lead"

Objectif identifier et étudier des molécules à potentiel thérapeutique pour trouver des nouvelles pistes de traitement pour les maladies rares

9 dossiers complets soumis

5 lauréats

Budget **121 K€**

"Translationnal research"

Objectif développer des modèles expérimentaux et évaluer des stratégies thérapeutiques afin de réunir suffisamment de résultats pour pouvoir planifier un essai thérapeutique chez l'Homme

17 lettres d'intentions soumises

7 dossiers complets soumis

2 lauréats

Budget **207 K€**

"Preuves de Concept Thérapeutiques"

Objectif consolider des preuves de concept thérapeutiques afin de favoriser l'émergence de nouvelles thérapies pour les maladies rares. Cet appel à projets est réalisé en collaboration directe avec l'AFM-Téléthon et implique les Filières de Santé Maladies Rares.

72 lettres d'intentions soumises

15 dossiers complets soumis

5 lauréats

Budget 965 k€

"Sciences Humaines et Sociales"

Objectif mieux comprendre les conséquences individuelles, familiales et sociales liées aux maladies rares afin d'améliorer la qualité de vie des patients et de leur entourage

8 lettres d'intentions soumises

6 dossiers complets soumis

4 lauréats

Budget 118 k€

En 2023, un appel à projets spécifiquement orienté vers les patients atteints de syndrome d'hypercroissance a pu être lancé dans le cadre du RHU COSY (www.rhu-cosy.com), 2 projets ont été soumis dont l'un a pu être financé à hauteur de 80 k€.

Les bourses et prix de recherches
soutenus par nos partenaires

Le prix Alnylam "ARN interférent et maladies rares"

Le désormais traditionnel prix Alnylam Pharmaceuticals centré sur la technologie de l'ARN interférence a pu être renouvelé en 2023 grâce au soutien indéfectible de notre partenaire Alnylam Pharmaceuticals. Chaque année ce prix récompense un projet de recherche innovant sur « l'amélioration technologique de l'efficacité des thérapies basées sur l'interférence ARN » ou une « recherche portant sur des maladies rares dans lesquelles le silençage génique présente un intérêt thérapeutique ».

Le lauréat 2023

"Évaluation préclinique du miR-222-5p comme agent anti-inflammatoire, favorisant la réparation épithéliale et limitant l'infection dans la mucoviscidose"

Dr Loïc GUILLOT

Centre de recherche Saint Antoine, Paris

Montant du soutien : 20 000 euros

Le prix Fondation Apicil "Maladies rares et douleur"

La Fondation APICIL a de nouveau renouvelé son soutien à la cause des maladies rares en 2023 en pérénisant son partenariat avec la Fondation Maladies Rares. Le prix Maladies rares et douleur récompense un projet de recherche lié à des avancées majeures dans le domaine de la douleur liée de façon consubstantielle à certaines maladies rares.

Le lauréat 2023

"Intérêt thérapeutique des métabolites issus du microbiote intestinal dans la douleur viscérale associée à la pseudo obstruction intestinale chronique (POIC) chez l'enfant « METADOLOMIC"

Dr Nicolas CENAC

Institut de Recherche en Santé Digestive, Toulouse

Montant du soutien : 15 000 euros

La bourse de recherche Novo Nordisk "Sciences Humaines et Sociales et drépanocytose"

Soutien fidèle de la Fondation Maladies Rares depuis plusieurs années, l'entreprise Novo Nordisk a souhaité soutenir encore d'avantage la recherche française dans les maladies rares en 2023 en proposant un prix de recherche avec pour objectif d'améliorer la qualité de vie des patients atteints de drépanocytose.

Le lauréat 2023

"Adaptation et évaluation de la faisabilité du programme FACETS de gestion de la fatigue chez des patients adultes atteints de drépanocytose"

Dr Damien OUDIN DOGLIONI

Laboratoire Interuniversitaire de Psychologie, Grenoble

Montant du soutien : 30 000 euros

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 Groupama Loire-Bretagne

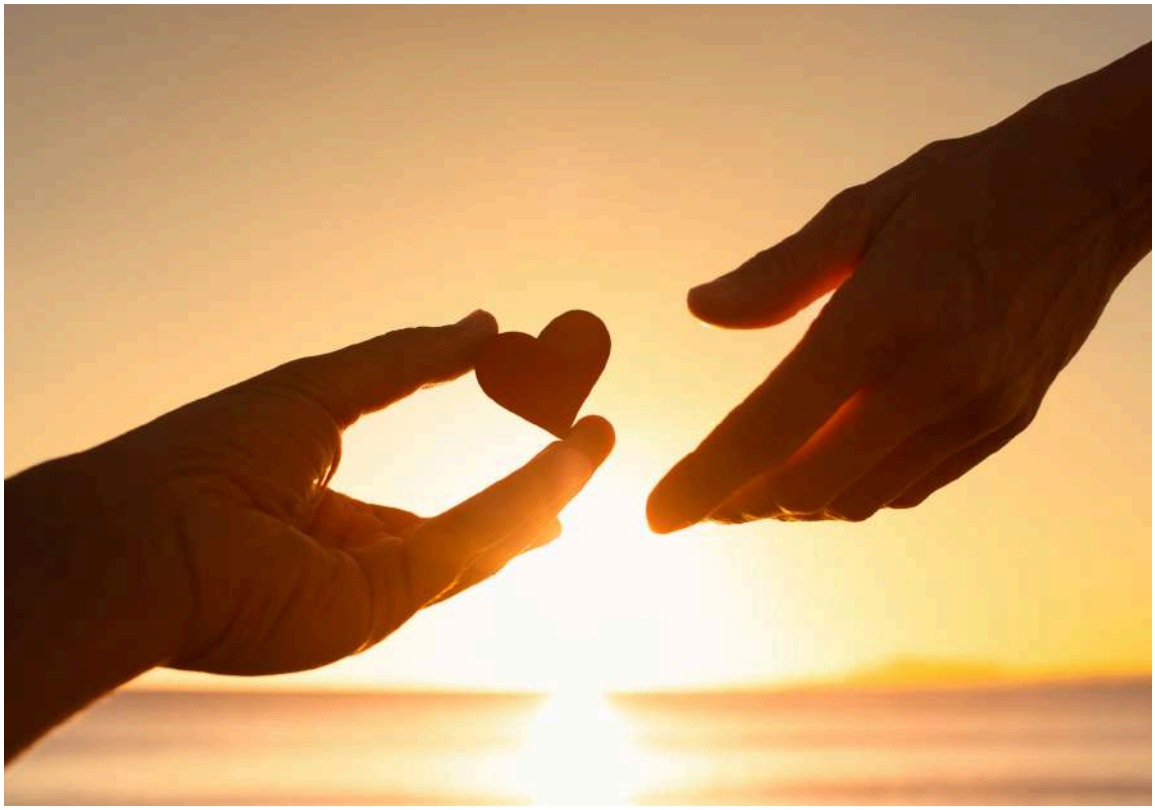
Étude fonctionnelle de TACC1, un nouveau gène impliqué dans une forme rare d'encéphalopathie développementale épileptique
Dr Régis GIET
Univ Rennes, CNRS, INSERM, UMR6290-IGDR (Institut de Génétique et Développement de Rennes) - ERL U 1305 Génétique et Cancer.
Montant du soutien : 5 000 euros

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

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

Projet soutenu par Groupama Grand Est

Acceptabilité, par les parents français, de l'extension du dépistage néonatal avec ou sans génétique en première intention
Mme LEVEL & Mme PEYRON
CHU de Dijon & Laboratoire d'économie de Dijon
Montant du soutien : 30 000 euros



Projet soutenu par Oxyvie

Oxyvie à vos côtés

EXPOSOMFPI : Rôle des facteurs socio-économiques et environnementaux sur la fibrose pulmonaire idiopathique (FPI)

Dr Lucile Sésé

Hopital Avicenne, AP-HP

Montant du soutien : 14 000 euros

SERVIER

Projet soutenu par Servier

Comprendre les mécanismes moléculaires impliquées dans l'AMS

Dr Pierre-Olivier Ferganut

Laboratoire de Neurosciences Expérimentales et Cliniques, Poitiers

Montant du soutien : 20 000 euros

Projet soutenu par Fondation Les Ailes

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 : 10 000 euros

Projet soutenu par Roquette

Comprendre pour Guérir: Exploration fonctionnelle de la déficience en β1,3 galactosyltransférase6 (B3GALT6) dans une maladie génétique rare des tissus conjonctifs

Dr Catherine BUI

Univ de Lorraine, Nancy

Montant du soutien : 5 000 euros

Projet soutenu par Les Kiwanis

Rendre la vue aux enfants atteints du syndrome de Bardet-Biedl

Pr Hélène DOLLFUS

Institut de la Vision, INSERM, Paris

Montant du soutien : 21 000 euros

Projet soutenu par Le Rotary de Linselle

Caractérisation de nouvelles molécules correctrices de mutations non-sens (mucoviscidose)

Dr Fabrice LEJEUNE

Institut Pasteur, Lille

Montant du soutien : 5 000 euros

Soutien à l'innovation en e-santé

Les ateliers de co-design e-Santé et Maladies Rares sont destinés à tous porteurs de projets de e-santé dans les maladies rares. Cet atelier permet aux porteurs de projet d'échanger avec les acteurs de la e-santé, sur différents niveaux (juridique, informatique, business model, ...), de challenger leur projet, et ainsi d'affiner leur feuille de route.
A l'issue des ateliers, 3 projets reçoivent un soutien financier de 5 000 euros.

En 2023

Les appels à projets conjoints avec les associations

Depuis 2019, nous avons accompagné plus de 20 associations dans la coordination de leurs programmes de financement de la recherche. Ce sont ainsi 39 projets qui ont été financés pour un total de 1,3 M€ et un taux de succès de 50%.
En 2023, ce sont 13 projets qui ont été financés pour 644 453 € grâce aux associations AFAF, AMARAPE, APEHDia, BBS, CSC, PACS1 et VMOV.

En 2023

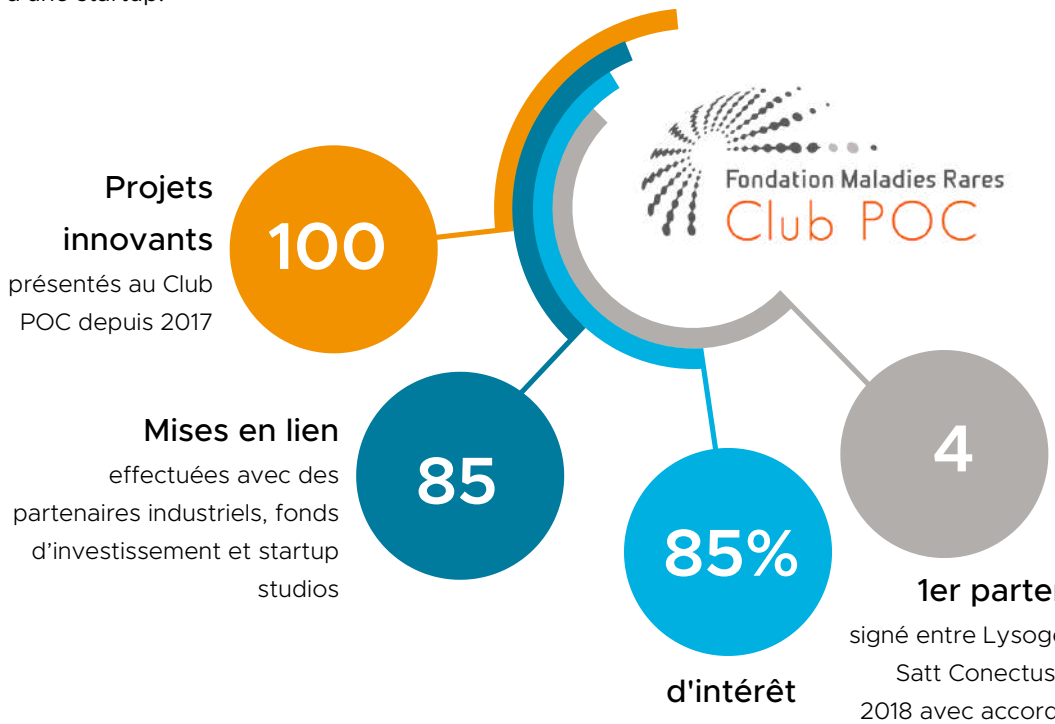
Nous saluons la remarquable mobilisation des associations de patients en faveur de la recherche et les remercions pour leur confiance renouvelée.

Faciliter les collaborations public-privé

Le 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. Le Club POC s'est depuis élargi à d'autres acteurs tels les VCs et les startup studios. L'objectif est de faciliter les interactions public-privé et de créer des collaborations/partenariats allant du partage d'expertises à la signature d'un accord de licence en passant par la création d'une startup.

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



Projets innovants
présentés au Club POC depuis 2017

Mises en lien
effectuées avec des partenaires industriels, fonds d'investissement et startup studios

d'intérêt

1er partenariat
signé entre Lysogene et la Satt Conectus date de 2018 avec accord exclusif de licence mondiale en 2021

Benchmarqué à l'Europe, le Club POC a inspiré le WP22 "Public-Private collaboration accelerator" de ERDERA, prochain programme européen qui succédera à l'EJP RD en septembre 2024.

Témoignages

“Dans la continuité de nos relations historiques avec la Fondation Maladies Rares, grâce à la présentation du projet de l’équipe du Pr Kremer au Club POC, des marques d’intérêt ont été reçues, ce qui nous a permis après plusieurs réunions avec des partenaires d’initier une belle opportunité de conclure un premier accord de transfert de cette technologie. Nous nous réjouissons de cet aboutissement et tenons à remercier toute l’équipe de la Fondation pour ses efforts de longue date, pour l’aide précieuse dans divers projets, ainsi que ses partenaires du Club POC.”

Brahim Sennane

Chargé d’affaires Licensing en Sciences de la Vie, CNRS Innovation

“Sans la persévérance, l'imagination, la coordination et le dévouement de l'incroyable personnel de la Fondation Maladies Rares, notre projet d'apporter une thérapie aux enfants atteints du syndrome de Dravet n'aurait pas été aussi loin, aussi vite. Chapeau à vous !”

Pr Eric Kremer

Directeur adjoint de l’Institut de Génétique Moléculaire de Montpellier

Notre engagement aux côtés des Filières de Santé Maladies Rares

Mieux connaitre les FSMRs

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.

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

- L'amélioration de la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares, tout au long de leur parcours et sans point de rupture,
- La coordination de la recherche fondamentale, translationnelle, clinique et organisationnelle,
- Le développement de l'enseignement, de la formation et de l'information,
- La coordination au niveau européen et international.

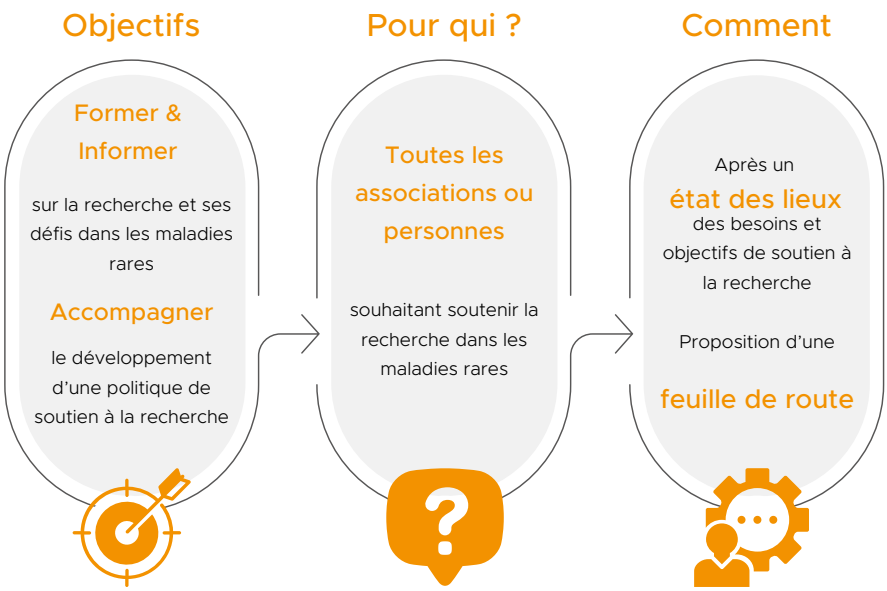
L'objectif de la Fondation Maladies Rares

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.

Accompagner les associations dans leurs actions en faveur de la recherche

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.

181 **associations** accompagnées depuis 2019



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 2023 :

- 5 associations aidées dans le montage de leur(s) rencontre(s) scientifique(s)
- 1 association aidée dans leur panorama de recherche
- 8 associations aidées pour la vulgarisation d'éléments scientifiques
- 15 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 2023 :

- 5 associations aidées dans la constitution de leur conseil scientifique
- 7 associations mises en lien avec des experts partenaires
- 10 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 2023, nous avons coordonné le financement d'un projet de recherche avec :

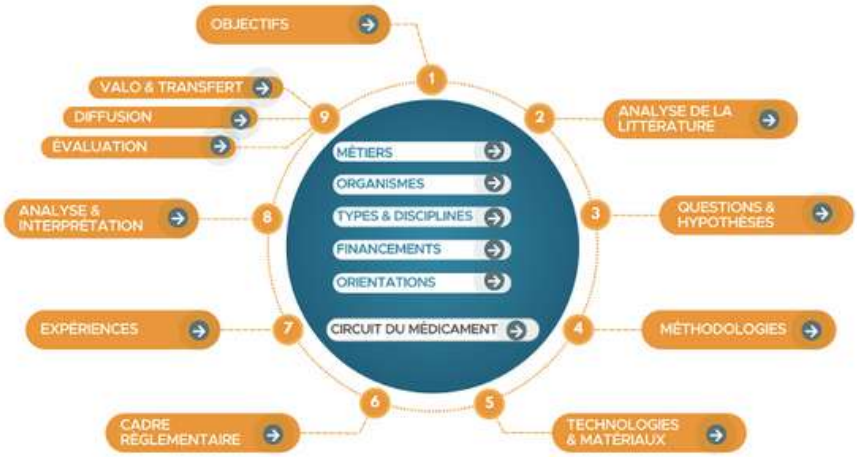
VHL France von Hippel-Lindau · AFAF · AMARAPE · Association Syndrome PACS1 Schuurs-Hoeijmakers · Vaincre la Maladie des Os de Verre · Bardet Biedl Syndrome · CSC Connaître les Syndromes Cérébelleux

Le Guide de la Recherche à destination des associations de patients

Née de la volonté de rendre les associations de patients autonomes avec les concepts de la recherche, la Fondation a créé, conjointement avec l'Alliance Maladies Rares, un guide de la recherche à destination des associations de patients. Ce guide est gratuit et accessible à tous.

Alliance maladies rares
UNIS POUR VAINCRE

https://guide-recherche-asso.info



Accédez au guide

Chaque fiche se compose :

- d'une section explicative pour comprendre
- d'une section pratique pour s'impliquer
- d'une section témoignage pour partager son expérience (en cours de construction)

Le Guide a vocation à être un outil collaboratif : contactez-nous !

Témoignages

Créée en 1980, l'Association Française de l'Ataxie de Friedreich a pour missions d'informer, soutenir et représenter les personnes atteintes de cette maladie rare mitochondriale neurodégénérative, ainsi qu'inciter et soutenir la recherche médicale ou d'aide à la vie quotidienne. Depuis 2015 elle a financé, via un appel à projets, 3 à 4 projets de recherche fondamentale par an. Pour cela l'AFAF s'appuie sur un conseil scientifique, présidé par la Dr Jamilé Hazan, et partagé avec 2 autres associations, Connaître les Syndromes Cérébelleux et l'Association Strumpel-Lorrain, pour les éventuelles dynamiques de recherche sur ces maladies.

Depuis 2023 nous avons confié la gestion de cet appel à projets à la Fondation Maladies Rares, pour garantir un processus rigoureux jusqu'au suivi des projets sélectionné. La Fondation apporte des conseils professionnels et neutres sur nos demandes et les dossiers soumis, et sollicite des rapporteurs externes pour une revue des pairs renforcée et indépendante. Ce partenariat nous permet aussi d'augmenter la visibilité de notre appel à projets et, à terme, de le rendre plus ambitieux.

Nous pouvons travailler avec une équipe compétente, dynamique, patiente et engagée : c'est donc un soutien important et complet pour l'AFAF, en plus d'être une aide dans le financement de la recherche pour l'Ataxie de Friedreich.

Association Française Ataxie de Friedreich
AFAF

Former et Informer

Colloque Scientifique National

Recherche dans le maladies rares : ensemble vers de nouveaux horizons

Le Colloque Scientifique Annuel de la Fondation Maladies Rares s'est tenu le 27 juin 2023 au Collège de France, à Paris. Entrecoupée de pauses pour promouvoir les échanges et découvrir les posters exposés et de présentations par nos partenaires industriels, cette journée était découpée en 3 sessions scientifiques et 2 keynote lectures :

- Les Sciences Humaines et Sociales au service des maladies rares
- Vers une meilleure compréhension des maladies rares
- Le développement de thérapies pour les maladies rares
- Pr Guillaume Canaud, Prix Galien 2022, "Avancées récentes dans les syndromes de surcroissance"
- Pr Jean-Louis Mandel, Prix Kavli 2022, "Maladies neurodéveloppementales : des gènes et mécanismes à la recherche participative sur leur impact"

14	17	140	8	17
présentations scientifiques	posters	participants	sponsors	keynote lectures

Evènement soutenu par

Alnylam PHARMACEUTICALS
Partenaire principal de cet événement

Kyowa Kirin · sanofi · Theranexus · IPSEN · novo nordisk · argenx · sobi

Le congrès des Rencontre RARE 2023

Les Rencontres RARE sont un événement central pour la communauté maladies rares, rassemblant médecins, scientifiques, patients, décideurs publics, professionnels de la santé et entreprises. Ce congrès biennal se focalise sur la recherche et explore le parcours du patient, avec pour thème cette année : "Du territoire à l'Europe" et "Le lien soin-recherche". En France, 3 millions de personnes sont touchées par des maladies rares, 95% sans traitement curatif. Les Plans Nationaux Maladies Rares sont cruciaux, mais des défis subsistent, tels que le dépistage, la génétique, le financement de la recherche, l'accès aux thérapies innovantes, la collecte de données, et les partenariats public - privé.Les maladies rares émergent comme un moteur clé de l'innovation, plaçant les patients au coeur des débats et des partenariats. Cette édition a été placé sous le haut patronage de Mme Sylvie Retailleau, ministre de la Recherche et de l'Enseignement supérieur et de M. Aurélien Rousseau, ministre de la Santé et de la Prévention.

Les sessions de l'édition 2023

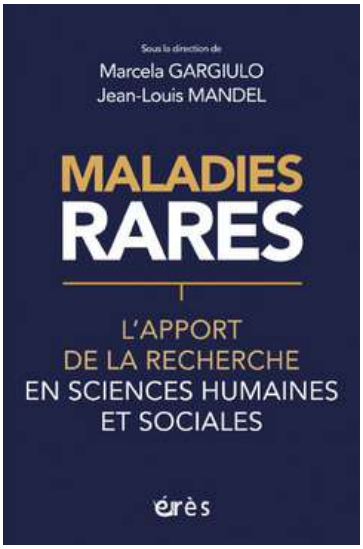
- Bilan du PNMR3 : quelles priorités pour le PNMR4 ?
- Accentuer les synergies avec et au sein de l'europe.
- Des données de santé foisonnantes aux perspectives offertes par l'intelligence artificielle (IA)
- Le parcours de soin et de vie
- Les enjeux d'innovation dans les maladies rares
- La spécificité du parcours de soin chez l'enfant atteint de maladie rare
- Diagnostic, dépistage et médecine préventive - diagnostic et traitement en médecine foetale : présent et futur.
- Comment assurer la disponibilité et l'accès aux innovations en France ?

Retrouvez la synthèse

10	60	330	18	78
sessions	intervenants	participants	sponsors	posters

L’ouvrage Science Humaines et Sociales

En 2023, la Fondation Maladies Rares a publié un ouvrage visant à valoriser les résultats des recherches menées par les équipes lauréates de l'appel à projets en Sciences Humaines et Sociales (SHS). Ce livre, composé de 12 chapitres sélectionnés, cherche à améliorer le parcours de vie et de soin des personnes atteintes de maladies rares, depuis le diagnostic jusqu'à l'accompagnement quotidien.
Les maladies rares sont souvent associées à une errance diagnostique prolongée et à de nombreuses incertitudes après confirmation du diagnostic. Les recherches présentées, soutenues par la Fondation, examinent les impacts individuels, familiaux et sociaux de ces maladies, en fournissant des connaissances essentielles sur la qualité de vie des patients et leurs droits, y compris leur participation aux décisions thérapeutiques.



Pour plus d'informations

Lors des rencontres RARES 2023, cet ouvrage a suscité un grand intérêt et a été offert à des philanthropes servant de vitrine pour la Fondation. Nous prévoyons de faire de cet ouvrage le premier tome d'une collection. Cet ouvrage est publié par les éditions "Erès essais - Société".

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.
- Le lancement d'un appel à projets spécifiquement orienté vers les patients atteints de syndrome d'hypercroissance a pu être lancé dans le cadre du RHU COSY, 2 projets ont été soumis dont l'un a pu être financé à hauteur de 80 k€.

Pour plus d'informations

Le programme conjoint européen pour les maladies rares

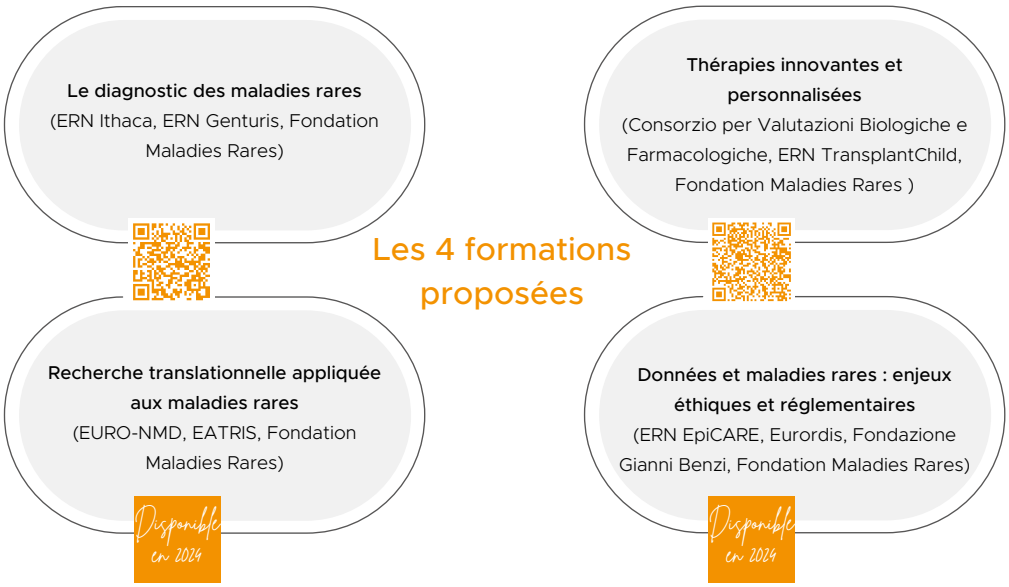
La Fondation Maladies Rares est partenaire de l'EJP RD, un programme européen qui rassemble plus de 130 institutions de 35 pays, afin de créer un écosystème complet et durable des maladies rares pour favoriser un cercle vertueux entre la recherche, les soins et l'innovation médicale.

En 2023, 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 développe une série de 4 formations en ligne sur la recherche en maladies rares, sous forme de MOOCs (Massive Open Online Courses). Chaque cours est conçu avec des experts du domaine, y compris des représentants des réseaux européens de référence (ERNs) et des représentants de patients. Les MOOCs, en anglais et accessibles gratuitement sur FutureLearn, visent principalement les étudiants en biologie, sciences de la vie, médecine, les doctorants, les post-doctorants et les professionnels de santé, mais peuvent aussi intéresser un public plus large, y compris les patients.



MOOC #1 « Diagnosing Rare Diseases : from the clinic to research and back »

Lancé en 2021, ce MOOC 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.

Depuis son lancememt

+ de 5800 Participant(e)s

152 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.

MOOC #2 « Introduction to translational research for rare diseases »

Lancé en octobre 2022 ce MOOC 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.

Depuis son lancememt

+ de 1940 Participant(e)s

124 Pays

Le public extrêmement diversifié des 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.

Avis

D **Doris P.** Verified learner

★★★★★

Diagnosing Rare Diseases: from the Clinic to Research and back

Il s'agit d'un cours intégratif sur les multiples facettes des maladies rares, de la vision du patient aux technologies avancées et futures pour les identifier. Les aspects sociaux et économiques, les dossiers disponibles, les sites web de référence et les réseaux de collaboration complètent ce cours intéressant et utile. La participation des mentors est très active, avec d'excellents iLire la suite de l'article de synthèse Diagnostiquer les maladies rares : de la clinique à la recherche, et des commentaires et lectures complémentaires. Les articles sont récents et vous invitent à rechercher plus d'informations. Un excellent cours. Je vous remercie ! J'ai hâte de participer à d'autres cours sur ce sujet.

D **Danijela R.** Verified learner

★★★★★

Worthy course

Cours très utile, informations générales dans plusieurs domaines. Tous les sujets d'actualité sont couverts. Sympathique, concis, important même pour les professionnels qui travaillent déjà dans ce domaine (comme moi).

R **Raquel R.** Verified learner

★★★★★

Excelente introduction To Translational Medicine

Ce cours nous apporte les points clés pour comprendre comment fonctionne la médecine et la recherche translationnelle, depuis l'idée de recherche initiale jusqu'au traitement et à l'amélioration de la vie des patients atteints de maladies rares. Cours très explicatif et facile à suivre. Merci pour ce cours de grande qualité.

R **R F.** Verified learner

★★★★★

Helpful

Un bonne suite du cours « Diagnostiquer les maladies rares », qui montre le chemin difficile à parcourir pour mettre au point des traitements. Il contient quelques vérités difficiles sur les limites inhérentes aux maladies rares. J'ai utilisé ces connaissances pour porter un regard critique sur les entretiens avec les chercheurs et pour lire les articles de journaux avec une perspective plus claire. Aide à regarder les résultats de la recherche d'un oeil plus critique aussi...

Rare Diseases Research Challenges

AAP Européen Partenariats Public-Privé

Dans le cadre de l'EJP RD, l'AAP "Rare Diseases Research (RDR) Challenges" vise à faciliter et financer les partenariats entre des équipes de recherche académiques, l'industrie pharmaceutique, des PME et des associations de patients. Il s'agit d'un AAP innovant, cofinancé par la Commission Européenne et des sponsors industriels.
La Fondation Maladies Rares en assure le Secrétariat Scientifique

- **Financement total : 1 550 000 € dont 1 125 000 de la CE et 425 000 € de sponsors industriels**
- Avril 2020 : Lancement de l'AAP
- Juillet et octobre 2023 : Évaluation de la première phase de 18 mois pour les 3 projets
- **Les 3 projets ont été évalués positivement pour poursuivre une deuxième phase de 12 mois**
- Août 2024 : Clôture officielle de l'EJP RD

Les projets financés

Challenge	Titre du projet	Lauréat (Lead applicant)	Sponsor industriel	Budget total
Développement d'un outil non invasif pour mesurer la mobilité des patients atteinds de maladies rares dans la vie quotidienne	DT4RD "Digital tools for Rare Diseases"	APARITO (PME, UK) Académiques (France & UK) PME (Pays Bas) Association de patients (UK)	Chiesi & CSL Behring	575 000 €
Développement d'un système d'administration intranasale de médicaments biologiques aux nouveau-nés	INDENEO "Intranasal device for neonates"	EVEON (PME, France) Académiques(France & Belgique)	Chiesi	487 500 €
Développement d'un test préclinique pour détecter l'instabilité des expansions répétées de microsatellites	TRXassay "development and validation of a novel pre-clinical assay to detect triplet repeat expansions"	National university of Galway (IR) Académiques (UK)	LoQus23 Therapeutics	487 500 €

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 formation et d'information sur la recherche sur 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 de fournir :

- **Un guide méthodologique sur l'inclusion et l'accessibilité**

Ce guide vise à fournir des lignes méthodologiques directrices, des adaptations de programmes et des mécanismes d'évaluation adaptés à la réalité des élèves (à l'enseignant, aux parents et à l'école elle-même) afin d'assurer la réussite éducative de ces jeunes et d'éliminer le risque de décrochage scolaire.

- **Des ressources éducatives libres**

Un ensemble de matériels et de ressources pédagogiques numériques simples pour faciliter l'action pédagogique des enseignants et leur permettre d'effectuer leur travail quotidien normalement et avec une plus grande inclusion de l'élève dans la dynamique de la classe et aussi des parents dans leur rôle de soutien aux enseignants lorsque leurs enfants doivent accéder à des formations mixtes et à distance.

Rôle de la Fondation

La Fondation Maladies Rares participe au développement des ressources pour faciliter le travail quotidien des enseignants. Pour développer de telles ressources, nous avons pu compter sur la collaboration des chercheurs soutenus par la FMR, notamment dans le cadre de l'appel à projets SHS, de l'AFM Téléthon et de l'INSEI/INSHEA (Institut national supérieur de formation et de recherche - handicap et enseignements adaptés). Les ressources pédagogiques élaborées sont accessibles sur le site du programme. De plus, en 2023, nous avons traduit le guide méthodologique en français afin de le rendre disponible pour le public francophone.

Accédez au guide et aux ressources

Prix ASGCT & Pfizer pour l'éducation médicale 2023

La Fondation Maladies Rares figure parmi les 5 organisations honorées par le prestigieux Prix ASGCT & Pfizer pour l'éducation médicale. Ces subventions visent à soutenir des initiatives d'éducation médicale indépendantes, mettant particulièrement l'accent sur les thérapies cellulaires et géniques pour les maladies rares. L'objectif est d'utiliser le prix pour développer une formation en ligne sur les thérapies géniques et cellulaires, avec la collaboration de chercheurs et cliniciens américains et européens.

En 2023, nous avons commencé à définir la structure du cours et à identifier les contributeurs potentiels parmi les scientifiques américains et européens les plus importants engagés dans la recherche sur la thérapie génique et cellulaire.

Lire l'article

SIMPATHIC

"Accelerating drug repurposing for rare neurological, neurometabolic and neuromuscular disorders by exploiting SIMilarities in clinical and molecular PATHology"

SIMPATHIC est un projet européen réunissant 22 partenaires internationaux, dont des centres médicaux universitaires et des organisations de patients, pour accélérer le repositionnement des médicaments. Il vise à exploiter les stratégies de repositionnement pour les maladies rares en réunissant patients, chercheurs et législateurs, et en utilisant des techniques innovantes et des essais cliniques avancés pour fournir des traitements appropriés à ceux qui en ont peu ou pas aujourd'hui.

Rôle de la Fondation

- **Leader WP1 (Patient empowerment, patient selection and outcome measures)**
  Leader Task1 Patient training
  Leader Task 2 PROMs

- **Contributeur du WP4 (Clinical trial design and execution) et WP6 (Coordination, data management, education, sustainability)**

Plus d'informations

Le data challenge D-IA-GNO-DENT

Ce Data Challenge est porté par le consortium D-IA-GNO-DENT. Coordonné par le Professeur Bloch-Zupan, le consortium est composé du Centre de références des maladies rares orales et dentaires, des Hôpitaux universitaires de Strasbourg, du réseau O-Rares, de l'IGBMC, du CERBM-gie et de la Fondation Maladies Rares. Ce data challenge est issu du projet AI-dent, lauréat des ateliers de co-design en e-santé.de Fondation Maladies Rares en 2020. La Fondation Maladies Rares a été partenaire en 2023 du date challenge D-IA-GNO-DENT, impliqué notamment dans les actions de communication et de diffusion du data challenge.

CHALLENGE & REWARDS

OBJECTIF

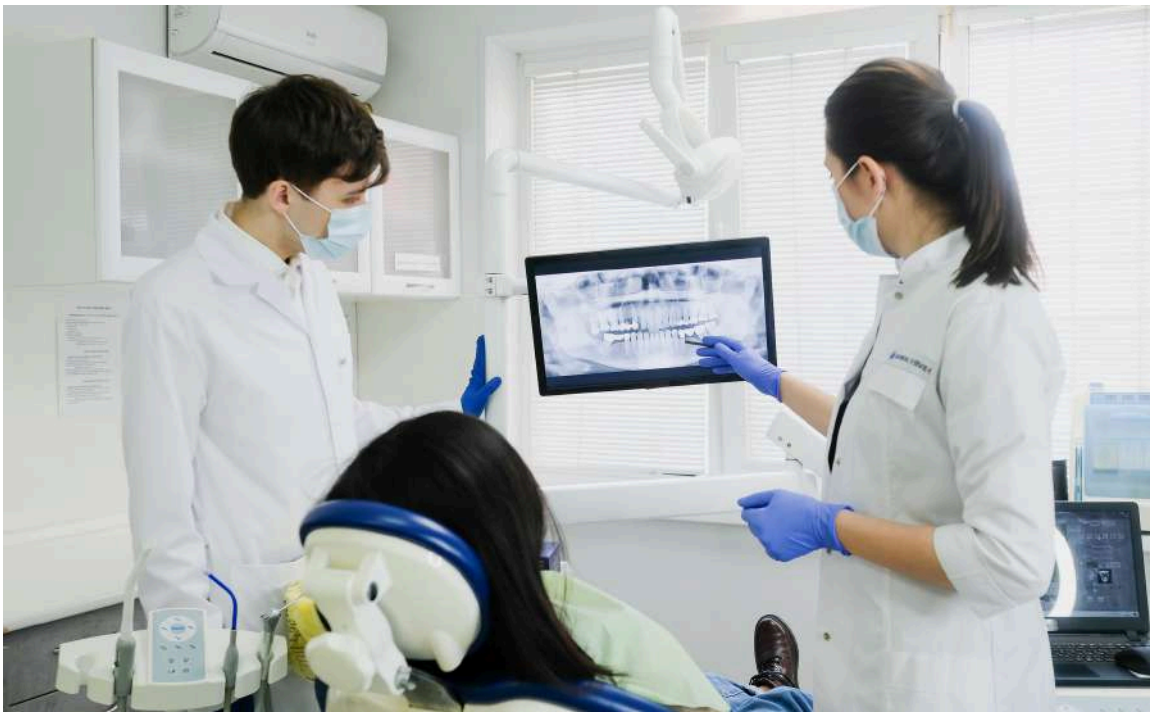
Passer de l'errance diagnostique au diagnostic

L'IDÉE

Une analyse transdisciplinaire pour une prise en charge améliorée des patients.

COMMENT ?

Une solution à base d'IA analysant des images de cavités buccales, pour une reconnaissance automatique des signatures diagnostiques



PARTIE 3

Nos partenaires

REMERCIEMENTS

Nous tenons à exprimer notre gratitude la plus profonde à tous nos partenaires, qu'ils soient issus du secteur privé ou du monde associatif. Leur soutien précieux est la pierre angulaire de notre dévouement sans faille à la recherche sur les maladies rares et à la diffusion des connaissances dans ce domaine. Dans la section "Nos Actions", vous rencontrerez les acteurs indispensables à la réalisation de la mission de la Fondation Maladies Rares, illustrant ainsi la diversité et l'importance de ces collaborations essentielles.

Nous adressons également un immense merci à nos bienfaiteurs et donateurs, qu'ils soient des particuliers généreux ou des entreprises engagées. Leurs contributions, qu'il s'agisse de dons directs, de legs bienveillants ou de leur participation enthousiaste à nos événements sportifs, sont cruciales pour le financement de la recherche sur les maladies rares. Chaque geste de générosité, quel que soit son montant, renforce nos efforts et nous permet de faire avancer les connaissances scientifiques et médicales, illuminant ainsi le chemin vers un avenir où les maladies rares ne seront plus une épreuve insurmontable.

Votre engagement précieux transforme de manière positive la vie de ceux qui sont affectés par ces maladies, ouvrant la voie à un avenir rempli d'espoir et de possibilités prometteuses pour les générations futures. Grâce à vous, la recherche sur les maladies rares peut progresser et offrir des perspectives de traitement et de guérison à ceux qui en ont le plus besoin.

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 2023 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 GUÉRIR

Les entreprises s'engagent

Les laboratoires Servier

Plus de 800 km parcourus pour les patients atteints de maladies rares, en une semaine !
Plus de 130 collaborateurs ont participé au “Charity Sport Challenge” ! L’objectif ? Lever des fonds pour les patients atteints de maladies rares. Ces fonds ont été reversés à la Fondatation Maladies Rares pour soutenir la recherche.

130 coureurs

20 k€ de dons

Bureau des Sports d'ITS Services de Lyon

Le mois de septembre a été marqué par un projet solidaire sportif : "Septembre Solidaire." Ce projet, orchestré par le Bureau des Sports d'ITS Services à Lyon, a été une initiative solidaire au bénéfice de la Fondation Maladies Rares. S'organisant du 1er au 30 septembre, il a eu pour objectif de mobiliser les collaborateurs afin de parcourir le plus grand nombre de kilomètres pour soutenir cette noble cause.

23 coureurs

1,5 k€ de dons

Le soutien des clubs services

Club KIWANIS district France-Monaco

21 k€
de dons
en 2023

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 230 000 € ont ainsi été investis dans une quinzaine de projets scientifiques à travers le territoire, reflétant l'engagement concret envers notre cause.

Ordre international des Anysetiers

En 2023, 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.

8,5 k€
de dons
en 2023

Soirée caritative avec le Rotary de Linselles

5 k€
de dons
en 2023

Le Rotary Club de Linselles (Nord) a organisé en 2023 la soirée caritative "LES CHEFS Ô CHATEAU". Cet événement, qui s'est déroulé dans un cadre magnifique, a rassemblé des chefs renommés pour offrir un festin d'exception. Les fonds récoltés ont été reversés à la Fondation Maladies Rares pour soutenir le projet du Dr Fabrice Lejeune : "Caractérisation de nouvelles molécules correctrices de mutations non-sens"..

Des évènements sportifs et solidaires

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 2023, 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.

12,5 k€ récoltés en 2023

Le Marathon de Paris

Un nouveau partenariat sportif avec le Schneider Electric Marathon de Paris a permis à la Fondation d'obtenir 40 dossards solidaires. 40 coureurs ont brillamment couru le 42 km de cette prestigieuse course sous les couleurs de la Fondation Maladies Rares.
La Fondation a également eu le privilège d'être présente dans le village des partenaires du Marathon pendant 3 jours.

12,5 k€
récoltés en 2023

Le Trail de Haute-Provence

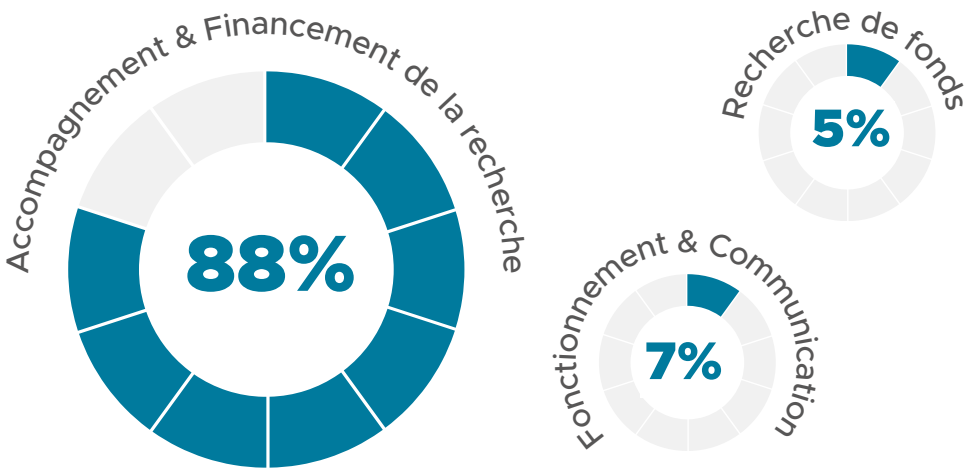
Depuis 2020, la Fondation Maladies Rares est la cause solidaire du Trail de Haute Provence (THP). Cet événement sportif se déroule au cœur de la Provence tous les ans au mois de mai.
Depuis ces années le Trail de Haute Provence a insufflé une essence solidaire à ces trois journées de compétition au cœur 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.

2 k€ récoltés en 2023

Comment s'engager auprès de la Fondation ?

L'utilisation des ressources

La Fondation Maladies Rares se caractérise par une transparence irréprochable concernant l'utilisation des dons généreux qu'elle reçoit. Chaque année, ses comptes font l'objet d'une certification stricte par un Commissaire Aux Comptes. Cette procédure renforce la confiance des donateurs et assure l'intégrité de ses actions.



Sur l'ensemble des fonds collectés :

- 88% sont directement alloués à l'accompagnement et à la recherche essentielle pour les maladies rares, offrant ainsi espoir et progrès scientifiques.
- 7% des fonds sont utilisés pour les besoins opérationnels et la communication, renforçant la sensibilisation aux enjeux des maladies rares.
- 5% sont destinés à la recherche 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, soutient cette mission essentielle et façonne un avenir plus prometteur pour tous ceux touchés par les maladies rares.

Soutenir la recherche

La Fondation Maladies Rares accepte des contributions financières d'entreprises et de particuliers, avec des avantages fiscaux importants grâce au régime du mécénat. Nous recevons également des legs, donations et assurances vie, exempts de droits de succession et de mutation, pour soutenir nos actions à long terme.

Nous proposons des solutions personnalisées pour répondre à vos objectifs philanthropiques. Que vous souhaitiez soutenir des projets spécifiques ou contribuer à notre mission globale, nous vous accompagnons pour maximiser l'impact de votre générosité.

Merci pour votre soutien et votre engagement à nos côtés pour faire avancer la recherche et améliorer la vie des personnes touchées par des maladies rares.

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...

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

Legs & donations

En plus de ces initiatives, vous pouvez également contribuer de manière durable en envisageant des legs, des donations et des assurances vie. Ces contributions, exemptes de droits de succession et de mutation, permettent de soutenir nos actions sur le long terme.

Retrouver toutes les façons de nos soutenir

Les avantages fiscaux

Quel est le coût réel de votre don ?

assujeti à l'IFI	un particulier	une entreprise
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 2023

L'appel à projets

"GenOmics for rare diseases"

Porteur	Laboratoire	Titre du projet
Aurélie De Thonel	CNRS	Modelling Rubinstein-Taybi Syndrome: GenOmics of a rare, monogenic disease to address the therapeutic potential of stress response pathways in neuronal disorders
Aude Magerus	Institut Imagine	Genetics of autoimmune hepatitis
Pauline Marzin	Institut Imagine	Elucidation of molecular bases of stiff Skin Syndrome : identification of new genes in pre-screened patients
Sylvie Mazoyer	Centre de Recherche en Neurosciences de Lyon	Long-read single cell sequencing to better characterise minor splicing defaults in RNU4ATAC associated diseases
Benoit Miotto	Institut Cochin	Pan-tissues transcriptional analysis of ORC1 regulated-genes in a mouse model of Meier-Gorlin Syndrome
Béatrice Parfait	Institut Cochin	Molecular bases of non-NF1 associated congenital pseudarthrosis of the tibia
Amélie PITON	IGBMC	Validation of the splicing factor RBMX2 as a novel gene involved in X-linked neurodevelopmental disorders
Florence Roucher-Boulez	Hospices Civils de Lyon	Molecular Etiologies of Syndromic Presentation of Adrenal Insufficiency with Growth Restriction (MESPAG)
Piera Smeriglio	Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière	EpiSMA: Profiling the Epigenetic Landscape of Spinal Muscular Atrophy (SMA) patients to understand phenotypic variability of muscle atrophy
Stéphanie Tome	Institut de Myologie	Accurately characterization of the DM2 locus in patients using Oxford Nanopore technologies

L'appel à projets
"Criblage / hit to lead"

Porteur	Laboratoire	Titre du projet
Xavier Dezitter	Université de Lille / INSERM U1286 - UFR3S / Faculté de Pharmacie	Positive modulators of P2RX7 as a therapeutic strategy in Idiopathic Pulmonary Fibrosis
Alina Ghinet	JUNIA / Laboratory of Sustainable Chemistry and Health TRD / Sustainable Chemistry	Structural optimization of pre-identified hits to obtain novel first-in-class anti-prion compounds
Sandrine Gulberti	UMR 7365 CNRS Université de Lorraine - MolCelTEG (Molecular and Cellular Therapeutic Engineering and Glycosyltransferases) group	Towards the hit to lead stage in a new substrate reduction therapy strategy in mucopolysaccharidoses targeting the 4GalT7 glycosyltransferase
Arnaud Monteil	Institut de Genomique Fonctionnelle CNRS UMR5203 / INSERM U1191 - Neurosciences / ION CHANNELS IN NEURONAL EXCITABILITY AND DISEASES Team	Discovering new therapies for patients with the CLIFAHDD syndrome, a sodium leak channel NALCN-Related Disease
Alexis Ossenis	Université Lyon 1 Laennec - Faculté de Médecine - Pathophysiology and Genetics of Neuron and Muscle (UMR5261, U1315) / Nerve – Muscle Interactions	Design and development of new HDAC6 inhibitors to treat Duchenne Muscular Dystrophy

L'appel à projets
"Recherche Translationnelle"

Porteur	Laboratoire	Titre du projet
Fabrice Antigny	INSERM UMR S999, Hypertension Pulmonaire : Physiopathologie et Innovation Thérapeutique, Le Plessis Robinson	The Orai1 calcium channel, a potential therapeutic target in right ventricular failure induced by pulmonary hypertension?
Juliane Isaac	Centre de recherche des cordeliers, UMRS1138, Physiology and Metabolism	Innovative therapeutic strategy with cell-based hybrid materials for oral bone regeneration of patients with Oligodontia : pre-clinical assessment in Aachen minipigs

L'appel à projets

"Preuves de Concept Thérapeutiques"

en lien avec les Filières de Santé Malades Rares

Porteur	Filière	Laboratoire	Titre du projet
Fabrice Antigny	RESPIFIL	INSERM UMR S999, Hypertension Pulmonaire : Physiopathologie et Innovation Thérapeutique, Le Plessis Robinson	Orai1 Ca2+ channel: a new therapeutic target in PAH
Bénédicte Chazaud	FILNEMUS	Univ Claude Bernard Lyon, INSERM, CNRS, Institut NeuroMyogene, Lyon	Promoting regenerative inflammation to improve muscle homeostasis in Duchenne Muscular Dystrophy
Gilles Laverny	ORKID OSCAR	Institute of Genetics and of Molecular and Cellular Biology (IGBMC), CNRS UMR 7104, INSERM U1258, University of Strasbourg	Consolidation of an innovative strategy for the treatment of calcitriol-mediated hypercalcemia
Peter Lenting	MHEMO	INSERM, U1176, Hemostasis – Inflammation - Thrombosis, Development of new therapies, Kremlin Bicetre	Inducing albumin-mediated recycling of endogenous proteins: a novel strategy to treat quantitative deficiencies of plasma proteins
Laurent Schaeffer	FILNEMUS	Université Lyon1, Department Faculty of medicine, Laboratory Pathophysiology and Genetics of Neuron and Muscle, Lyon	HDAC6 inhibitors to treat Duchenne Muscular Dystrophy

L'appel à projets

"Projets Sciences Humaines et Sociales - COSY"

Porteur	Laboratoire	Titre du projet
Catherine Lejeune	Université de Bourgogne, UFR des Sciences de la Santé, Equipe UMR 1231	Besoins non couverts des patients atteints de syndromes hypertrophiques: regards croisés des patients, des proches-aidants et des professionnels de santé et médico-sociaux

L'appel à projets
"Sciences Humaines et Sociales"

Porteur	Laboratoire	Titre du projet
Caroline Desombre	PSITEC - Lille	La SCOlarisation des enfants atteints d'une anomalie chromosomique rare : Leviers et obstacles du point de vue des parents et des enseignants
Camille Level & Christine Perron	FHU TRANSLAD, CHU de Dijon Bourgogne	Acceptabilité, par les parents français, de l'extension du dépistage néonatal avec ou sans génétique en première intention : SeDeN-p3
Nadine Proia-Lelouey	Maison de la Recherche en Sciences Humaines Université de Caen-Normandie, Calvados	Évaluation de l'anxiété à la première consultation de néphrologie chez les patients atteints de polykystose rénale
Elise Ricadat	Université Paris Descartes, Cermes 3, INSERM, CNRS	Enjeux psychosociaux des nouveaux traitements pour la Mucoviscidose et la Drépanocytose

Les lauréats
des ateliers de co-design en e-santé

Porteur	Financement	Structure	Titre du projet
Aurélie Berland	-	Maladies Rares Occitanie	Itinéraire Maladies Rares
Florence Riccardi	5 000 €	Centre Hospitalier InterCommunal Toulon – La Seyne sur mer	Gyn & Gen
Iris Marolleau	-	Brain- Team	Brain Mouv
Martine Taillez	-	Association AMSN	Application Syndrome Néphrotique Idiopathique
Federico Di Rocco & Sofia Guernouche	5 000 €	Service de neurochirurgie pédiatrique de l'HFME, HCL	REDAPP CRANIO
Xavier ZANLONGHI	5 000 €	CCMR, CHU Rennes	IA surdité cécité et droit médico-sociaux

Les lauréats
financés par nos mécènes

Porteur	Mécène	Laboratoire	Titre du projet
Camille Level, Christine Peyron	Groupama Grand Est	CHU de Dijon et Laboratoire d'Economie de Dijon	Acceptabilité, par les parents français, de l'extension du dépistage néonatal avec ou sans génétique en première intention
Régis Giet	Fondation Les Ailes	CNRS, INSERM, UMR6290-Institut de Génétique et Développement de Rennes-ERL U 1305 Génétique et Cancer, Rennes	Étude fonctionnelle de TACC1, un nouveau gène impliqué dans une forme rare d'encéphalopathie développementale épileptique
Fabrice Lejeune	ROTARY Linselle	Institut Pasteur, Lille	Caractérisation de nouvelles molécules correctrices de mutations non-sens (mucoviscidose)
Catherine Bui	Roquette	Université de Lorraine, Nancy	Comprendre pour Guérir : Exploration fonctionnelle de la déficience en β1,3 galactosyltransférase 6 dans une maladie génétique rare des tissus conjonctifs
Pierre-Olivier Ferganut	Servier	Laboratoire de Neurosciences Expérimentales et Cliniques, Poitiers	Comprendre les mécanismes moléculaires impliquées dans l'AMS
Deniz Dalkara	Kiwanis	Institut de la Vision, INSERM, Paris	Rendre la vue aux enfants atteints du syndrome de Bardet-Biedl

Les prix & bourses de recherche
SHS et Sciences Biomédicales

Responsable scientifique	Mécène financeur	Laboratoire	Titre du projet
Loïc Guillot	Alnylam Phamaceuticals	Equipe "Mucoviscidose : physiopathologie et phénogenomique" - Hôpital Saint-Antoine - AP-HP	Évaluation préclinique du miR-222-5p comme agent anti-inflammatoire, favorisant la réparation épithéliale e limitant l'infection dans la mucoviscidose
Nicolas Cenac	Fondation APICIL	UMR 1220 - IRSD - Institut de Recherche en Santé Digestive - Toulouse	Intérêt thérapeutique des métabolites issus du microbiote intestinal dans la douleur viscérale associée à la pseudo obstruction intestinale chronique (POIC) chez l'enfant
Damien Oudin Doglioni	Novo Nordisk	Université Grenoble Alpes, Laboratoire LIP/PC2S Grenoble	Adaptation et évaluation de la faisabilité du programme FACETS de gestion de la fatigue chez des patients adultes atteints de drépanocytose

Les lauréats
financés grâce à nos partenaires associatifs

Responsable scientifique	Partenaire associatif	Laboratoire	Titre du projet
Muriel Perron	BBS	UMR9197	Regenerative Therapy for Retinal Degenerative Diseases
Marc Bitoun	PACS1	UMR_S974	Rescue of phenotype in patient-derived fibroblasts by allele-specific siRNAs
Mathieu Anheim	CSC	CHU Strasbourg	Natural History and Causes of Sporadic Tardive Cerebellar Ataxia (STARAC)
Vincent Cantagrel	CSC	UMR1163	Development of cerebellar organoids to study early developmental defects and improve disease genes and mechanisms discovery
Sylvie Schneider-Maunoury	CSC	UMR7622	An organoid approach to study the developmental origin of cerebellar dysfunction in Joubert syndrome
Véronique Monnier	AFAF	UMR8251	Identification of dietary and genetic conditions leading to suppressive effects in Drosophila models of Friedreich Ataxia with GAA expansions
Hélène Puccio	AFAF	UMR5261	Deciphering the neurodevelopmental component in Friedreich Ataxia
Agnès Rotig	AFAF	UMR_S1163	Protein palmitoylation in Friedreich ataxia
Isabelle Talon	APEHDia	UMR1121	Echodia
Lionel Le Bouhris	AMARAPE	U1160	Modulation of the immune response in peritoneal carcinomatosis from colorectal cancer
Roland Chapurlat	VMOV	UMR1033	In vitro and in vivo study of the regulation of microRNAs in Osteogenesis Imperfecta, the TargetMiROI study
Valérie Cormier-Daire	VMOV	UMR_S1163	Osteogenesis imperfecta and growth_Effect of ossification
Piera Smeriglio	VMOV	UMR974	Enhancing Bone-Muscle Crosstalk in Osteogenesis Imperfecta

PARTIE 5

Le rapport financier

LE MOT DU TRÉSORIER

En 2023 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'intérêtgénéral. 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 ainsi pu engager 2 481 736 € de soutien à des projets de recherche académiques. Cet maintien très élevé de nos moyens de soutien à la recherche a plusieurs sources : l'AFM-Téléthon, un fort soutien caritatif des donateurs individuels, des sponsors de nos évènements scientifiques et des mécènes, les efforts de levée de fond de notre équipe, et un soutien financier apporté par les associations de patients qui nous font de plus en plus confiance pour assurer l'excellence scientifiques des programmes de recherche dédiés spécifiquement à leur maladie.

Pour soutenir les recherches académiques sur les Maladies Rares les fonds collectés par la Fondations proviennent à 91% de dons caritatifs, de 7,1% du monde du privé, et pour 2,1% de fonds publics

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 ont augmenté de 80 000 €, par rapport à l'année dernière. Ceci s'expliqueen grande partie par un rappel de loyers de 2022 et une augmentation en 2023, le tout se montant à environ 44 000 € , ainsi qu'un coût de migration de 25 000 € de notre système de gestion des appels à projets vers un système beaucoup plus moderne et performant. Ce système a été fortement apprécié des scientifiques candidats à nos subventions ainsi que des experts évaluateurs qui, je le souligne, nous apportent gracieusement leur concours essentiel à une évaluation impartiale des projets et à l'assurance qualité concernant la sélection des projets que nous finançons.

LE MOT DU TRÉSORIER

Nos autres frais généraux sont stables et nos frais de personnel ont baissé de 38 000 € par rapport à 2022. Ces efforts de rigueur, sans léser nos financements de la recherche, conduisent à un excédent comptable compenser les déficits des années 2017 à 2020 et traduit le bon étatfinancier de la Fondation.
Notre Compte-emploi-ressource est très satisfaisant, puisque 89,5% de nos dépenses en 2023ont été dédiées au soutien à la recherche (correspondant au apport : Action sociale / (Action sociale + Recherche de fonds + Frais de Fonctionnement)

En conclusion, la rigueur de notre gestion conduit à une utilisation optimale des fonds pour l'action sociale.

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

Hommage

Hommage au Professeur Michel GOOSSENS Trésorier et Membre du Conseil d'Administration de la Fondation Maladies Rares

Michel Goossens a consacré l'essentiel de ses travaux à l'étude des maladies génétiques. Ses recherches, qui s'appuient sur les démarches et les outils dela génomique fonctionnelle, concernent les bases moléculaires et cellulaires de plusieurs de ces maladies, l'étude de leur physiopathologie et le développement de technologies visant à améliorer leur diagnostic et leur dépistage.

Au début des années 1980, Michel Goossens joue un rôle pionnier en génétique moléculaire en appliquant à la génétique des maladies de l'hémoglobine les outils alors émergents de biologie moléculaire. Michel Goossens a été l'un des premiers à appliquer ces nouvelles technologies au diagnostic prénatal et a joué un rôle pilote pour son développement au sein et au-delà de son service.

Par la suite, Michel Goossens et ses collaborateurs développent d'autres thématiques, s'intéressant aux bases moléculaires de la mucoviscidose, des formes syndromiques de la maladie de Hirschsprung, des maladies héréditaires de la croissance, ou encore d'un retard mental sévère avec dysmorphie, le syndrome de Mowat-Wilson.

Michel Goossens a occupé une place très importante dans le développement de méthodes de diagnostic et de dépistage des maladies génétiques. Véritable visionnaire, il a sans doute été le premier en France à percevoir la révolution en médecine qu'allait engendrer l'invention de la PCR par Kary Mullis : dès la publication princeps de cette technologie (fin 1984), Michel Goossens a développé les tout premiers tests de diagnostic moléculaire par PCR de plusieurs affections. En tant que président de l'Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire, il a également joué un rôle primordial dans la mise en place, l'organisation et le financement, en France, des réseaux de laboratoires de diagnostic moléculaire, sensibilisant les autorités de santé à ce qui était un nouveau domaine de la médecine. Ces réseaux ont préfiguré le maillage national des Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) créés lors du premier Plan National Maladies Rares.

Au moment d'imprimer ce rapport, nous apprenons avec tristesse et émotion que le Professeur Michel Goossens nous a quittés.
Avec la disparition de Michel GOOSSENS, la Fondation a perdu en 2024 un grand conseiller. Nous tenons ici à lui rendre hommage.

Hommage

Michel Goossens a par ailleurs exercé de très nombreuses responsabilités. Il a été directeur d'unité Inserm, directeur d'Institut Fédératif de Recherche, vice-doyen recherche de la faculté de médecine, président du Conseil National des Universités de Génétique, président d'une des commissions scientifiques spécialisées de l'Inserm, chef de service hospitalo-universitaire, président de l'Association Française de lutte contre la Mucoviscidose et membre de plusieurs comités scientifiques, dont celui de de l'Association française contre les myopathies (AFM-Téléthon). Il a obtenu le Prix Jaffé de l'Académie des sciencesInstitut de France.
La personnalité de Michel était particulièrement inspirante. Ceux qui ont eu le privilège de le connaître personnellement et de travailler à ses côtés peuvent témoigner de sa finesse d'analyse, de sa générosité et de sa simplicité dans les échanges avec ses pairs. Michel fait en effet partie de ces figures qui nous ont accompagnés, qui ont façonné la formation de certains d'entre nous en génétique humaine. Il a toujours représenté pour nous un des solides piliers de la génétique française. Il a aussi énormément contribué au développement et à la consolidation de la Fondation Maladies Rares. Ses conseils et suggestions sur la stratégie de la Fondation Maladies Rares, toujours si pertinents, révélaient sa profonde clairvoyance. Toujours disponible, Michel avait accepté la charge de Trésorier, bien qu'étant déjà engagé dans sa lutte contre la maladie. Sa disparition est une grande perte pour nous tous.

En adressant nos plus sincères condoléances à son épouse et à ses proches, nous tenons à témoigner ici de notre profond respect pour Michel, dont la modestie cachait l'immense compétence et le dévouement pour les patients affectés de maladies rares et pour leur famille.

• Professeur Jean-Louis Mandel, Président de la Fondation Maladies Rares, Membre de l'Institut.
• Professeur Jacques Beckmann, Président du Conseil Scientifique de la Fondation Maladies Rares.
• Professeur Daniel Scherman, Directeur de la Fondation Maladies Rares.
• Professeur Didier Lacombe, ex Président du CNU de Génétique Médicale et de la Fédération Française de Génétique Humaine, membre du CA de la Fondation
• Professeur Serge Amselem, ex-Coordinateur du programme national RaDiCo, sur les Cohortes de patients atteints de maladies rares.
• Professeur Benoit Arveiler, ex-Président de l'Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire.
• Professeur Michel Vidaud, ex-Directeur de la plateforme nationale de Biologie Médicale SeqOIA.

Note : certains passages sont tirés de l'Histoire de l'Inserm.

Le rapport financier

Le rapport du Commissaire Aux Comptes

Extrait du Rapport des comptes 2023. Paris, le 20 juin 2024
Tous nos chiffres sont exprimés en euros (€)

Règles générales

Les comptes annuels de l'exercice au 31/12/2023 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 évalué à 83 582 €, basé sur le prix de revient des prestations :

- Grant Thornton: 6 848€, mécénat de compétence
- Autres prestataires : 76 734€, 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 2023 s'élève à 9 984 € HT.

Effectif

L'effectif moyen sur l'exercice 2023 est de 10.

Engagement de retraite

Les engagements en matière de retraite sont externalisés auprès de Malakoff Humanis. Au 31.12.2023, la Fondation maladies Rares a placé 22 411,51 €.

Bilan actif

	Brut (€)	Amortissement Dépréciation (€)	Net au 31/12/2023 (€)	Net au 31/12/2022 (€)
ACTIF IMMOBILISE				
Immobilisations incorporelles	37 506	37 506		
Concessions, licences, logiciels, droits et valeurs similaires				
Immobilisations corporelles	50 640	41 923	8 717	4 487
Autres immobilisations corporelles				
Immobilisations financières				
Total I	**88 146**	**79 429**	**8 717**	**4 487**
ACTIF CIRCULANT				
Créances				
Créances usagers et comptes rattachés	198 519	600	197 919	311 919
Autres créances	779 465		779 465	289 448
Autres postes de l'actif circulant				
Valeurs mobilières de placement	355 472	252	355 220	256 685
Instruments de trésorerie	7 108 309		7 108 309	3 491 444
Disponibilités	435 177		435 177	2 776 423
Charges constatées d'avance	759		759	14 468
Total II	**8 877 701**	**852**	**8 876 850**	**7 140 389**
TOTAL GÉNÉRAL (I+II+III+IV+V)	**8 965 847**	**80 280**	**8 885 566**	**7 144 876**

Bilan passif

	au 31/12/2023 (€)	au 31/12/2022 (€)
FONDS PROPRES		
Fonds propres sans droit de reprise		
Dotations non consomptibles	1 000 000	1 000 000

Bilan passif (suite)

	au 31/12/2023 (€)	au 31/12/2022 (€)
FONDS PROPRES (suite)		
Réserves		
Réserves statutaires ou contractuelles	3 398 974	3 154 042
Excédent ou déficit de l'exercice	**831 503**	**244 931**
Situation nette (sous-total)	**5 230 476**	**4 398 974**
Total I	**5 230 476**	**4 398 974**
FONDS REPORTES ET DEDIES		
Fonds dédiés	677 547	275 360
Total II	**677 547**	**275 360**
PROVISIONS		
DETTES		
Dettes fournisseurs et comptes rattachés	2 735 847	2 245 197
Dettes fiscales et sociales	221 697	225 345
Autres dettes	20 000	
Total IV	**2 977 543**	**2 470 542**
TOTAL GÉNÉRAL (I+II+III+IV+V)	**8 885 566**	**7 144 876**

Compte de résultats

	Exercice N 31/12/2023 (€)	Exercice N-1 31/12/2022 (€)
PRODUITS D'EXPLOITATION		
Ventes de biens et de services		
Produits de tiers financeurs		
Concours publics et subventions d'exploitation	12 102	5 333
Ressources liées à la générosité du public	189 086	530 398
Dont Dons manuels	149 086	117 686
Dont Mécénats	40 000	412 712

Compte de résultats (suite)

	Exercice N 31/12/2023 (€)	Exercice N-1 31/12/2022 (€)
PRODUITS D'EXPLOITATION		
Ventes de biens et de services		
Produits de tiers financeurs		
Concours publics et subventions d'exploitation	12 102	5 333
Ressources liées à la générosité du public	189 086	530 398
Dont Dons manuels	149 086	117 686
Dont Mécénats	40 000	412 712
Utilisation des fonds dédiés	275 360	632 927
Autres produits	4 530 589	2 703 715
Total I	**5 007 137**	**3 872 374**
CHARGES D'EXPLOITATION		
Autres achats et charges externes	2 874 938	2 459 152
Impôts, taxes et versements assimilé	41 663	45 584
Salaires et traitements	570 230	608 692
Charges sociales	251 400	247 274
Dotations aux amortissements et aux dépréciations	4 250	2 952
Reports en fonds dédiés	677 547	275 360
Autres charges	69	12
Total II	**4 420 097**	**3 639 025**
1. RESULTAT D'EXPLOITATION (I-II)	**587 040**	**233 349**
PRODUITS FINANCIERS		
Autres intérêts et produits assimilés	184 467	27 051
Produits nets sur cessions de valeurs mobilières de placement		2 983
Total II	**184 467**	**30 033**
CHARGES FINANCIERES		
Dotations aux amortissements, aux dépréciations et aux provisions	252	13 104

Compte de résultats (suite)

	Exercice N 31/12/2023 (€)	Exercice N-1 31/12/2022 (€)
Total V	**252**	**13 104**
2. RESULTAT FINANCIER (III-IV)	**184 215**	**16 929**
3. RESULTAT COURANT avant impôts (I-II+III-IV)	**771 255**	**250 278**
PRODUITS EXCEPTIONNELS		
CHARGES EXCEPTIONNELLES		
Sur opérations de gestion	98	
Total IV	**98**	
4. RESULTAT EXCEPTIONNEL (V-VI)	**60 248**	
Impôts sur les bénéfices (VIII)		**5 347**
Total des produits (I+III+V)	**5 251 949**	**3 902 407**
Total des charges (II+IV+VI+VII+VIII)	**4 420 447**	**3 657 476**
EXCEDENT OU DEFICIT	**831 503**	**244 931**

Actif immobilisé

Tableau des immobilisations	Au début d'exercice (€)	Augmentation (€)	Diminution (€)	En fin d'exercice (€)
• Autres postes d'immobilisations incorporelles	37 506			37 506
Immobilisations incorporelles	**37 506**			**37 506**
• Matériel de bureau et informatique, mobilier	42 160	8 480		50 640
Immobilisations corporelles	**42 160**	**8 480**		**50 640**
ACTIF IMMOBILISE	**79 666**	**8 480**		**88 146**

Amortissements des immobilisations	Au début d'exercice (€)	Augmentation (€)	Diminution. (€)	En fin d'exercice (€)
• Autres postes d'immobilisations incorporelles	37 506			37 506
Immobilisations incorporelles	**37 506**			**37 506**

• Matériel de bureau et informatique, mobilier	37 673	4 250		41 923
Immobilisations corporelles	**37 673**	**4 250**		**41 923**
ACTIF IMMOBILISE	**75 179**	**4 250**		**79 429**

Actif circulant

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

Etat des créances	Montant brut (€)	Échéances à - d'1 an (€)	Échéances à + d'1 an (€)
Créances de l'actif circulant :			
Créances Clients et Comptes rattachés	198 519	198 519	
Autres	779 465	779 465	
Charges constatées d'avance	759	759	
TOTAL	**978 744**	**978 744**	

Produits à recevoir	Montant (€)
Clients à recevoir	119 000
Fournisseurs RRR à obtenir	104
Divers-produits à recevoir	612 053
Intérêts courus à recevoir	85 682
TOTAL	**816 840**

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
Réserves	3 154 042	244 931			**3 398 974**
Excédent ou déficit de l'exercice	244 931	-244 931		831 503	**831 503**
Situation nette	**4 398 974**			**831 503**	**5 230 476**
TOTAL	**4 398 974**			**831 503**	**5 230 476**

Dettes

Etat des dettes

Le total des dettes à la clôture de l'exercice s'élève à 2 470 542 € 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	2 735 847	2 735 847		
Dettes fiscales et sociales	221 697	221 697		
Autres dettes	20 000	20 000		
TOTAL	**2 977 543**	**2 977 543**		

Dettes

Charges à payer

	Montant (€)
FOURNIS FACT NON PARVENUES	1 521 948
PROVISION CONGES PAYES	83 383
CHARGES PROV CONGES PAYES	43 812
FORMATION CONTINUE	8 132
TAXE SUR LES SALAIRES	2 640
TOTAL	**1 659 915**

Donations

Fonds dédiés

Ressources provenant de la générosité du public.

	À l'ouverture (€)	Reports A (€)	À la clôture A - B + C (€)
Subventions des associations	275 360	558 547	558 547
Subventions mécénes		119 000	**119 000**
TOTAL	**275 360**	**677 547**	**677 547**

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*	149 086	149 086
• *Legs, donations et assurances-vie*	374 954	
• *Mécénat*	40 000	40 000
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	3 128 364	
3 - SUBVENTIONS ET AUTRES CONCOURS PUBLICS	1 271 081	
4 - REPRISES SUR PROVISIONS ET DEPRECIATIONS	13 104	
5 - UTILISATIONS DES FONDS DEDIES ANTERIEURS	275 360	
TOTAL	**5 251 949**	**189 086**
CHARGES PAR DESTINATION		
1 - MISSIONS SOCIALES		
1.1 Réalisées en France		
• *Actions réalisées par l'organisme*	3 309 869	189 086
2 - FRAIS DE RECHERCHE DE FONDS		
2.2 Frais de recherche d'autres ressources	80 256	

Compte de résultat
par origine et destination (suite)

3 - FRAIS DE FONCTIONNEMENT	352 524	
4 - DOTATIONS AUX PROVISIONS ET DEPRECIATIONS	252	
5 - IMPÔT SUR LES BENEFICES		
6 - REPORTS EN FONDS DEDIES DE L'EXERCICE	677 547	
TOTAL	**4 420 447**	**189 086**
EXCEDENT OU DEFICIT	**831 502**	

B - CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES EN NATURE	EXERCICE N	
	TOTAL (€)	Dont générosité du public (€)
PRODUITS PAR ORIGINE		
1 - CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES LIEES A LA GENEROSITE DU PUBLIC		
2 - CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES NON LIEES A LA GENEROSITE DU PUBLIC	83 582	
3 - CONCOURS PUBLICS EN NATURE		
TOTAL	**83 582**	
CHARGES PAR DESTINATION		
1 - CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES AUX MISSIONS SOCIALES		
• *Réalisées en France*	**76 734**	
• *Réalisées à l'étranger*		
2 - CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES A LA RECHERCHE DE FONDS		
3 - CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES AU FONCTIONNEMENT	**6 848**	
TOTAL	**83 582**	

Plateforme Maladies Rares
96 rue Didot
75014 Paris

contact@fondation-maladiesrares.com