FONDATION
Maladies Rares

RAPPORT D'ACTIVITÉ

24

SOMMAIRE

L'ÉDITORIAL 04

PARTIE 1. NOUS CONNAÎTRE 06

Les maladies rares 07
Nos membres fondateurs 08
Notre conseil d'administration 09
Notre conseil scientifique 10
Notre équipe 12
Nos missions, nos actions 14

PARTIE 2. NOS ACTIONS 16

Le financement de projets scientifiques 17
Faciliter les collaborations public-privé 24
Notre engagement aux côtés des Filières de Santé Maladies Rares 25
Accompagner les associations de patients 26
Former et informer 30
Participer à des projets conjoints 36

PARTIE 3. NOS PARTENAIRES 42

Remerciements 43
Les partenaires s'engagent 45
Sportifs et Solidaires 47
Passez à l'action avec la Fondation ? 50

PARTIE 4. LES PROJETS LAURÉATS 53

PARTIE 5. LE RAPPORT FINANCIER 60

Le mot du trésorier 61
Le rapport financier 62

ÉDITORIAL

Nous avons pu en 2024 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. Cette situation bien évidemment intolérable pour les patients et leurs proches représente une injustice frappant souvent dès la naissance. Grâce à notre soutien constant à la recherche en génomique, 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 réaffirmée par le financement de multiples appels à projets de recherche nationaux pour un montant supérieur à 1600 000 €. Ce financement est attribué à des projets de recherche académiques en biologie, médecine et sciences humaines et sociales, 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.

De plus nous accompagnons à ce jour sur le plan scientifique plus de 180 associations de patients, répondant à un besoin affirmé exprimé par cette communauté.

Notre gestion veille à ce que la majeure partie de nos fonds puisse être attribué à la recherche. Ainsi, nos frais de fonctionnement correspondent à 7% du total des emplois inscrits au compte de résultat.

Pour valoriser au plus vite les résultats de ces recherches, la Fondation présente des pistes thérapeutiques aux entreprises du médicament via son Club « POC - Proof of Concept », où nos responsables régionales mettent en lien les laboratoires publics de recherche avec l'industrie pharmaceutique et divers investisseurs.

Notre action de formation s'est aussi considérablement renforcée, avec notre colloque scientifique annuel et nos colloques régionaux valorisant les travaux de nos chercheurs lauréats. Fait remarquable, nos quatre enseignements européens mis gracieusement en ligne et portant sur le diagnostic et le développement des thérapies a été suivi à ce jour par plus de 10 000 étudiants originaires de 150 pays !

ÉDITORIAL

La reconnaissance internationale de la Fondation est attestée par notre importante implication dans le programme européen ERDERA (European Rare Disease Research Alliance), qui regroupe plus de 180 organisations issues de 37 pays, et par le fait que nous ait été confiée la Direction Scientifique de l'IRDiRC, le Consortium International sur la Recherche dans les Maladies Rares.

Tous ces résultats ont été rendus possibles grâce au soutien exemplaire et indispensable 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 tous chaleureusement, ainsi que les membres des clubs services Kiwanis et Ordre International des Anysetiers, et les coureurs solidaires qui ont fait de cette année 2024 un succès au travers de leur mobilisation. Une mention spéciale à la Diagonale des fous et au Marathon de Paris, des courses et trails renommés.

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

Des maladies rares… pas si rares

Une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000. Pourtant, elles concernent 300 millions de personnes dans le monde, dont 3 millions en France

Quelques repères clés

7 000 maladies rares

4 ans de délai moyen de diagnostic

1/20 personne concernée
70% sont des enfants

2/3 des maladies rares sont graves / invalidantes

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

3 millions de personnes malades en France
300 millions dans le monde

94% des maladies rares sont sans traitement curatifs

80% des maladies rares sont d'origine génétique

Ces chiffres montrent la nécessité d'agir

Les maladies rares posent des défis uniques en matière de recherche, de diagnostic, de prise en charge et de soutien aux familles.
C'est cette urgence qui guide notre engagement.

Nos membres fondateurs

Un socle institutionnel fort, à l'origine de notre mission

La Fondation Maladies Rares s'appuie sur l'engagement de cinq partenaires fondateurs, issus du monde associatif, académique, hospitalier et de la recherche. Ensemble, ils partagent une même ambition : accélérer la recherche, améliorer les soins et soutenir les personnes concernées.

AFMTELETHON
INNOVER POUR GUERIR

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

Alliance maladies rares
ASSOCIATIONS UNIES POUR VAINCRE

Collectif français de plus de 230 associations de malades

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

France Universités

Force de de proposition et de négociation auprès des acteurs publics, académiques, économiques et institutionnels, en France et à l'international.

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

Créée en 2001, elle est le berceau de la Fondation. Unique en Europe, cet espace de coordination regroupe salariés et bénévoles engagés.
C'est ici, au cœur de Paris, que la Fondation mène ses actions aux côtés d'acteurs associatifs, scientifiques et institutionnels.

La Plateforme MALADIES RARES
Agir ensemble chaque jour

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

Mme Elli CHATZOPOULOU
Représentant le Président
de l'Inserm

Pr Didier LACOMBE
Représentant
de France Université

Dr Emilie GARRIDO-PRADALIE
Représentant le Président
de la Conférence des
Directeurs de CHU

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

- **PrJacques BECKMANN - Génétique et Bioinformatique clinique, Institut Suisse de Bioinformatique, Université de Lausanne - Suisse -** Président du CS
- Pr Alexandre BELOT- Rhumatologie pédiatrique, CHU de Lyon - Lyon
- Pr Christine BODEMER - Dermatologue, coordinatrice FIMARAD, ERN - Paris
- Pr Vincent COTTIN - Pneumologue, Professeur de pneumologie, Coordonnateur du Centre National de Référence des maladies pulmonaires rares - Lyon
- 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
- Pr Laurent GOUYA - Génétique, hème, métabolisme du fer, Porphyries - Paris
- Dr Laurence HARTMANN - Economiste de la santé, Évaluation économique des politiques publiques, Évaluation économique des innovations en santé - Paris
- M Alexandre HOYAU - Représentant Alliance Maladies Rares
- 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
- Mme Maryse LELEU (ROGER) - Représentant Alliance Maladies Rares
- 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
- M Frank MOUTON - Président de Theranexus, administrateur de France Biotech, maladies neurodégénératives - Lyon -
- Dr Catherine NGUYEN - Génétique Génomique et Bioinformatique, AVIESAN ITMO - Paris
- Dr Tuan NGUYEN - Médecine régénérative, hépatologie, Goliver Therapeutics - Nantes
- 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 Laurent STORME - Pédiatrie, CHU de Lille - Lille
- Dr Maria TEIXEIRA - Socio-anthropologie - Paris
- Pr Pierre-Louis THARAUX - Néphrologie, Paris Centre de recherche cardiovasculaire, Paris
- Pr Miikka VIKKULA - Génétique humaine, bioinformatique - Louvain, Belgique
- Dr Laurent VILLARD - Génétique, CHU de La Timone, Aix-Marseille Université - Marseille

Notre équipe

Pr Jean-Louis MANDEL

Président

Pr Daniel SCHERMAN

Directeur

Direction

Mme Nouara BENAÏ

Responsable administrative

Administration

Dr Pauline NAUROY

Responsable des actions scientifiques nationales

Mme Elena ZAHARIEVA

Chargée de l'administration de la Recherche

Pôle appels à projets thématiques

Dr Laura BENKEMOUN

Responsable recherche auprès des associations

Dr Chloé MOREL

Chargée recherche auprès des associations

Dr Arielle PECHE

Chargée recherche auprès des associations

Pôle associations de patients

Dr Magda GRANATA

Chargée de mission Europe

Dr Alexandra TATARU

Chef de projets scientifiques - IRDiRC

Dr Galliano ZANELLO

Chef de projets scientifiques - IRDiRC

Actions Européennes & internationales

Mme Gaëlle DOMBU SMEETS

Responsable des actions en e-santé

Dr Christine FETRO

Responsable du Club POC et des partenariats publics-privés

Collaboration public-privé et santé numérique

M Loris CHAUMEIL

Chargé de communication et des partenariats sportifs

Dr Pascale MILANI

Responsable communication et philanthropie

Communication et partenariats

La Fondation en région
Nos responsables régionales

Notre présence sur le terrain, au cœur des grandes régions inter-hospitalouniversitaires, permet de travailler chaque jour en proximité avec les équipes de recherche, de les conseiller en leur offrant des solutions personnalisées et de rapprocher les expertises.

RÉGION NORD

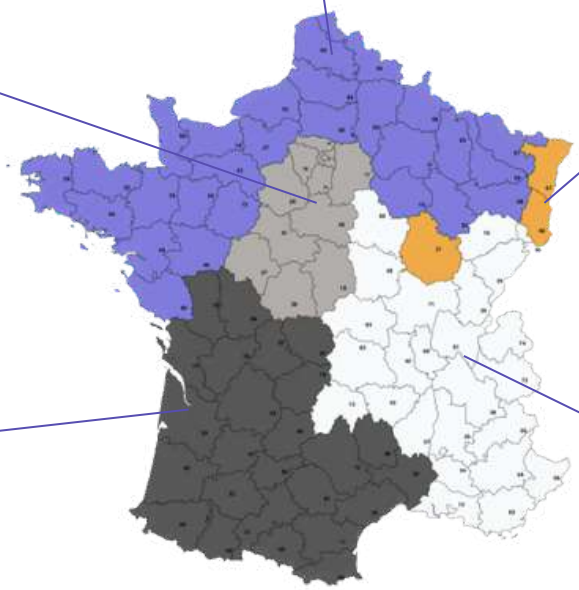
Mme Gaëlle DOMBU SMEETS

RÉGION ÎLE-DE-FRANCE, TOURS, ORLÉANS

Dr Arielle PECHE

RÉGION ALSACE, CÔTE D'OR

Dr Pauline NAUROY



RÉGION SUD-OUEST

Dr Laura BENKEMOUN

RÉGION SUD-EST

Dr Christine FETRO

Nos missions, nos actions

Agir pour la science, améliorer de vies

Comprendre la maladie, aider au diagnostic

Nous soutenons la recherche fondamentale pour mieux comprendre l'origine des maladies rares et réduire l'errance diagnostique. Grâce à l'innovation, nous contribuons à l'amélioration des outils de diagnostic pour permettre une prise en charge plus rapide et plus précise.

Favoriser le développement des traitements

Notre mission vise à transformer les découvertes scientifiques en solutions concrètes. En finançant des projets innovants et en accompagnant la recherche translationnelle, nous contribuons à l'émergence de nouvelles pistes thérapeutiques pour les maladies encore sans traitement.

Améliorer le quotidien des malades

Nous œuvrons pour une meilleure qualité de vie des personnes concernées. Cela passe par le soutien aux associations, la diffusion des connaissances, et le développement de projets centrés sur les besoins des patients et de leurs proches.

Nos actions

- Financer et Accompagner les chercheurs
- Contribuer à des programmes européens de recherche dans les maladies rares
- Soutenir les associations de patients
- Former et Informer sur la recherche sur les maladies rares

Notre impact depuis 2012

+ de 100

nouveaux gènes responsables de maladies détectés

688

projets financés

+20 M€

Attribués à la recherche

200

Associations de patients accompagnées

+ de 100

Pistes thérapeutiques détectées

PARTIE 2

Nos actions

Le financement de projets scientifiques

La Fondation Maladies Rares soutient une recherche d'excellence, avec pour objectifs de mieux comprendre les mécanismes des maladies rares, de développer de nouveaux traitements et d'améliorer le parcours de vie des patients.

Nos dispositifs de financement

Les appels à projets thématiques récurrents

Nous lançons régulièrement des appels à projets compétitifs, offrant aux équipes de recherche un soutien financier et un accès à des technologies de pointe : séquençage de nouvelle génération, création de modèles de maladies rares, criblage à haut débit de molécules thérapeutiques, etc.

L'innovation en e-santé

Chaque année, nous organisons des ateliers de co-design pour faire émerger des solutions numériques innovantes, en particulier pour réduire l'errance diagnostique et améliorer l'équité des parcours de soins.

Les appels à projets en partenariat

Mis en place pour la première fois en 2024, ces appels à projets sont lancés en collaboration avec des partenaires institutionnels ou privés sur des thématiques qui leur tiennent particulièrement à cœur, afin de conjuguer expertises et moyens au service de la recherche.

Les bourses et prix de recherche

En partenariat avec des mécènes, nous attribuons des bourses et prix dédiés à des thématiques ou pathologies spécifiques, afin de soutenir les talents émergents et la recherche ciblée.

Les projets financés par des partenaires privés

Des mécènes soutiennent des projets rigoureusement expertisés dans le cadre de nos programmes scientifiques, apportant un appui déterminant à la recherche.

Les appels à projets conjoints avec les associations

Nous accompagnons les associations de patients en coordonnant gratuitement leurs appels à projets. Plusieurs initiatives sont ainsi lancées chaque année sur des thématiques qui leur tiennent à cœur.

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

Nos appels à projets thématiques récurrents

Le Conseil Scientifique oriente notre stratégie de financement en identifiant les priorités thématiques de nos appels à projets, en lien avec les besoins des chercheurs et les avancées de la recherche sur les maladies rares.

Chaque année, cette démarche aboutit au lancement de 4 à 6 appels à projets récurrents, renouvelés selon un rythme annuel ou bisannuel.

Nos chiffres depuis 2012

Comprendre les maladies rares

7,2 M€

269 projets de séquençage à haut débit

103 projets de création de modèles de maladies rares

Développer de nouveaux médicaments

4,2 M€

39 criblages de molécules

15 études translationnelles

11 projets de maturation et preuves de concept thérapeutiques

15,6 M€
investis

18 projets en santé numérique

70 projets collaboratifs impliquant des chercheurs, des cliniciens et des associations de patients

4,2 M€

Améliorer le quotidien des malades

+ de 525

projets soutenus

Nos appels à projets thématiques récurrents 2024

Grâce à l'engagement de nos équipes et à vos dons, nous avons lancé en 2024 quatre appels à projets couvrant des domaines de recherche variés : les Sciences Humaines et Sociales, le séquençage haut débit, le criblage de molécules à potentiel thérapeutique, ainsi que la création de modèles pour les maladies rares. Un appel à candidatures (AAC) dédié à l'innovation en e-santé est également venu compléter cette dynamique.

750 k€
investis dans la recherche

4
AAPs thématiques
1
AAC

33
projets financés

L'AAP "OMICS 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.

57 dossiers complets soumis

lauréats

Budget 208 K€

L'AAP "Screening"

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

25 dossiers complets soumis

5 lauréats

Budget 150 K€

L'AAP "Création de modèles de maladies rares"

Objectif Développer de nouveaux modèles animaux ou iPSC de maladies rares afin d'étudier les mécanismes de ces pathologies et de tester de nouvelles stratégies thérapeutiques

28 dossiers complets soumis

10 lauréats

Budget 256 K€

L'AAP "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

12 lettres d'intentions soumises

5 dossiers complets soumis

3 lauréats

Budget 123 k€

L'AAC "Ateliers de co-design e-Santé"

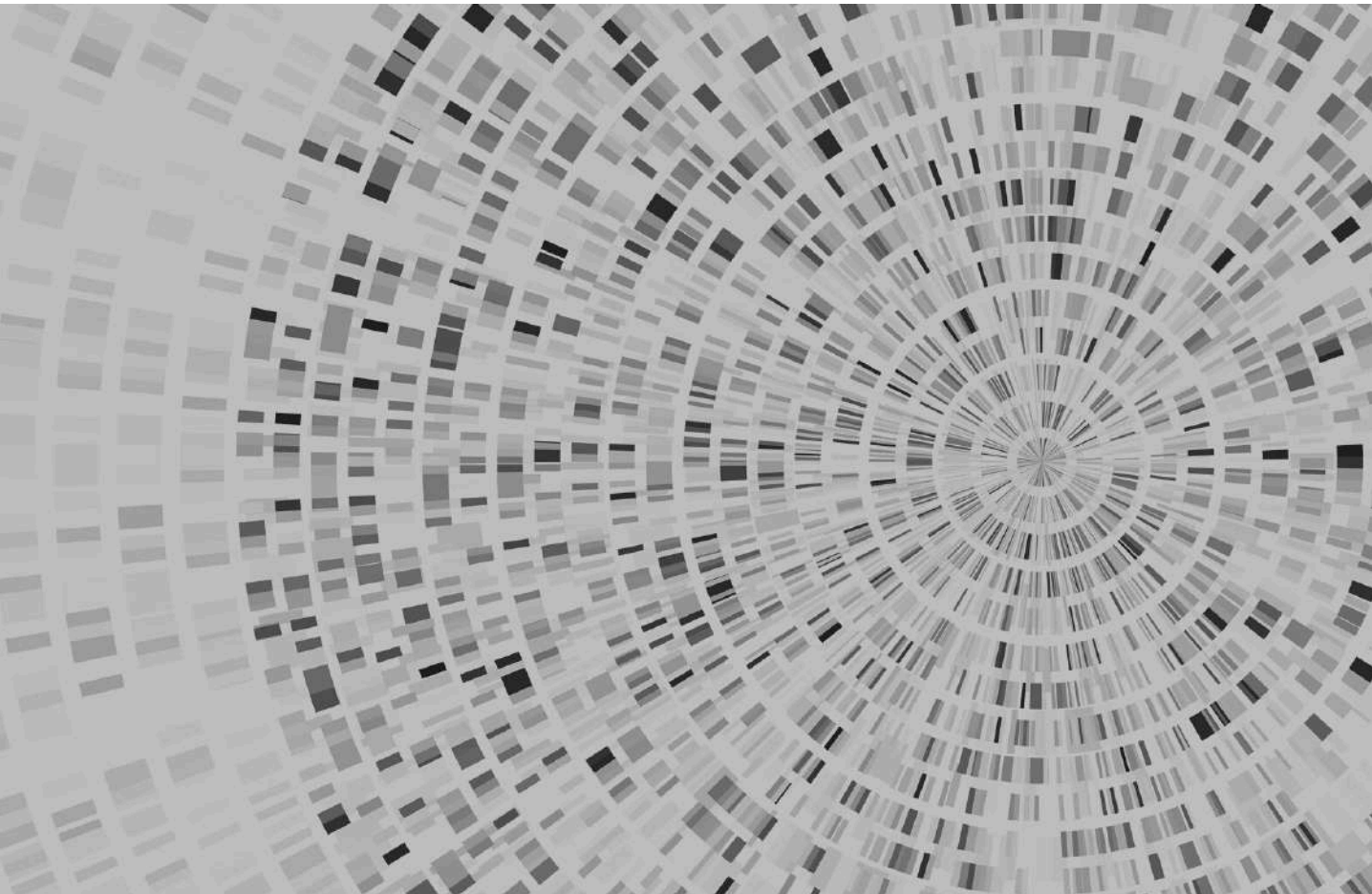
Objectif accompagner les porteurs de projets e-santé dédiés aux maladies rares en leur offrant un cadre d'échange avec des experts (juridique, technique, économique…) afin de challenger, structurer et affiner leur feuille de route

7 projets reçus

5 ont participé aux ateliers

3 lauréats

Budget 15 k€



Nos appels à projets en partenariat

Lancés pour la première fois en 2024, ces appels à projets sont conçus et portés conjointement avec des partenaires institutionnels ou privés. Ils permettent de mobiliser des ressources complémentaires et de mettre en commun les expertises autour de thématiques qui leur tiennent particulièrement à cœur. Cette démarche collaborative vise à renforcer l'impact des recherches financées et à accélérer l'émergence de solutions concrètes pour les patients.

L'AAP "Innovations sociales et thérapeutiques pour l'amélioration de la qualité de vie des jeunes patients atteints de maladies rares et de leur famille" avec la Fondation d'Entreprise IRCEM (Institution de Retraite Complémentaire des Employés de Maison)

Objectif soutenir des innovations sociales et thérapeutiques concrètes, favorisant l'autonomie et l'inclusion des jeunes patients atteints de maladies rares ainsi que l'amélioration de la qualité de vie de leur famille.

10 dossiers complets soumis

3 lauréats

Budget **100 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 2024 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 ».

La lauréate

"Stratégies thérapeutiques à base de siRNA par administration orale"

Virginie ESCRIOU

Unité de Technologies Chimiques et Biologiques pour la Santé - INSERM, CNRS, Université Paris Cité

20 k€

Le prix Fondation Apicil "Maladies rares et douleur"

En 2024, la Fondation APICIL a réaffirmé son engagement en faveur de la lutte contre les maladies rares en consolidant son partenariat avec la Fondation Maladies Rares. Le Prix Maladies rares et douleur vient distinguer un projet de recherche apportant des avancées significatives sur la compréhension et la prise en charge de la douleur intrinsèquement liée à certaines maladies rares.

Le lauréat

15 k€

“Membranes bioactives pour le traitement des oligodonties WNT10A”

François CLAUSS

Faculté de Chirurgie Dentaire, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg

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 2024 en proposant un prix de recherche avec pour objectif d’améliorer la qualité de vie des patients atteints de drépanocytose.

“Prévenir la douleur et améliorer le bien-être : l’expérience de la maladie pour les enfants atteints de drépanocytose et leur famille à Bordeaux”

Fiona GEDEON ACHI

Université de Bordeaux

Le lauréate

28 k€

La bourse de recherche UCB “Vers une amélioration concrète de la qualité de vie des patients atteints de myasthénie auto-immune”

En 2024, UCB s’est engagé pour la première fois aux côtés de la Fondation Maladies Rares en lançant une bourse de recherche consacrée à la myasthénie auto-immune. Ce partenariat inédit soutient un projet scientifique innovant visant à apporter des solutions concrètes pour améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de cette maladie rare et invalidante.

Le lauréat

30 k€

“Efficacité d’un programme d’ETP dans la myasthénie : étude de preuve de principe (MY-EDUC)”

Aurélie GAUCHET & Damien OUDIN-DOGLIONI

Université Grenoble Alpes, Laboratoire Interuniversitaire de Psychologie/Personnalité, Cognition, Changement social

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. Cette collaboration vise à financer et soutenir des initiatives de recherche dans le domaine des maladies rares.

Projet soutenu par Les Kiwanis

Identifier des molécules inhibitrices de l'activité de NALCN, dont l'hyperactivité est responsable du syndrome CLIFAHDD.
Arnaud MONTEILS
Institut de Génomique Fonctionnelle de Montpellier
Montant du soutien : 25 000 euros

Les appels à projets conjoints avec les associations de patients

Depuis 2019, nous avons accompagné 12 associations dans la coordination de leurs programmes de financement de la recherche.
En 2024, ce sont 14 projets qui ont été financés pour 56,1 k€.

En 2024

28
AAP conjoints

14
projets financés

561 k€
confiés par les associations

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 créé le Club de Valorisation de la Recherche, nommé Club POC (Proof Of Concept), réunissant initialement des acteurs de l'industrie pharmaceutique souhaitant renforcer leur engagement dans le domaine des maladies rares. Depuis, ce club s'est ouvert à d'autres partenaires, tels que des fonds de capital-risque et des startup studios. Sa mission est de faciliter les échanges entre secteurs public et privé, en favorisant la mise en place de collaborations et partenariats variés, allant du partage d'expertises à la signature d'accords de licence, voire à la création de startups.

- 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

+ de 100
Projets innovants
présentés au Club POC depuis 2017

Fondation Maladies Rares
Club POC

85%
de marques d'intéret
des partenaires privés

85
Mises en lien
effectuées avec des partenaires industriels, fonds d'investissement et startup studios

Benchmarqué à l'Europe, le ClubPOC a inspiré le WP22 "Public-Private collaboration accelerator » de ERDERA. WP géré par la Fondation MR. ERDERA est le programme européen qui a succédé à l'EJPRD en septembre 2024

4
Partenariats
dont un 1er signé entre Lysogene et la Satt Conectus avec accord exclusif de licence mondiale en 2021

Main dans la main avec les Filières de Santé Maladies Rares

Mieux connaitre les Filières de Santé Maladies Rares

Les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) réunissent et coordonnent les acteurs impliqués dans la prise en charge des maladies rares : centres de référence et de compétence, professionnels de santé, laboratoires, chercheurs, associations de patients, et structures médico-sociales. Créées dans le cadre du Plan National Maladies Rares 2, elles jouent un rôle central dans le PNMR3. Il en existe 23, chacune pilotée par un responsable médical et dédiée à un groupe cohérent de maladies rares.

L'action des Filières s'articule autour de 4 axes :

- Amélioration de la prise en charge des patients
- Coordination de la recherche (fondamentale, clinique, translationnelle, organisationnelle)
- Développement de la formation et de l'information
- Coopération européenne et internationale

Notre objectif

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.

- Prise de contact avec les coordonnateurs et chefs de projets des FSMRs pour présenter nos actions et discuter de leurs besoins
- Participation aux journées nationales et de recherche des FSMRs (échanges, poster et/ou communication orale)
- Mise en lien entre FSMR et chercheurs académiques ne connaissant pas encore les filières
- Relai des actualités et appel à projets des filières sur nos réseaux
- Aide au recensement des équipes de recherche et des projets de recherche d'intérêts pour les filières

Accompagner les associations de patients

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.

200
associations
accompagnées
depuis 2019

Objectifs	Pour qui ?	Comment
Former & Informer sur la recherche et ses défis dans les maladies rares Accompagner le développement d'une politique de soutien à la recherche	Toutes les associations ou personnes souhaitant soutenir la recherche dans les maladies rares	Après un état des lieux des besoins et objectifs de soutien à la recherche Proposition d'une feuille de route

Formation, information, communication

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

Identification et lien aux expert(e)s

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

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 2024, nous avons coordonné le financement d'un projet de recherche avec :

Témoignages

Notre association Petit Cœur de Beurre a fait appel à La Fondation Maladies Rares afin de rendre accessible certains travaux de recherche pour nos bénéficiaires. Il est parfois compliqué de lire une publication scientifique en anglais et avec des termes parfois techniques. La Fondation Maladies Rares nous a permis de rendre ces travaux compréhensibles, aussi bien pour les patients ayant participé à ces projets de recherche, mais aussi pour l'ensemble de nos bénéficiaires. Un grand merci à la Fondation de nous offrir cette opportunité, nécessaire pour maintenir une avancée de la recherche en France

Témoignages

L'ASTB France (Association Sclérose Tubéreuse de Bourneville France) mobilise autour de la STB, maladie génétique d'expression très variable avec le plus souvent des atteintes neurologiques, rénales, pulmonaires et dermatologiques.
L'association a décidé de soutenir la recherche médicale en France, afin d'améliorer la connaissance de la maladie et la prise en charge des patients.
Dans ce but, elle a travaillé en partenariat avec la Fondation Maladies Rares pour lancer un appel à projet et constituer un conseil scientifique.
L'équipe de la Fondation nous a aidés, avec rigueur et efficacité, dans les étapes successives : rédaction de l'appel à projet, diffusion aux équipes des recherche, aide à la sélection grâce à une évaluation externe par des experts de niveau international, animation d'une réunion de synthèse avec le conseil scientifique de l'ASTB France, et choix final du lauréat par l'association.
L'équipe a été disponible pour répondre à toutes nos questions. Le suivi, par la Fondation, du contrat avec le lauréat est d'un grand soutien pour une petite association telle que l'ASTB France.
Le partenariat avec la Fondation a apporté à notre association une crédibilité et un professionnalisme indispensables pour dialoguer avec les médecins et chercheurs, et pour mener à bien l'appel à projets ainsi que le suivi du projet lauréat.

Nathalie Rudelle
Co-présidente
ASTBB

Former & Informer

Colloque Scientifique National

Au Cœur des Progrès et des Défis de la recherche sur les Maladies Rares

Le 28 juin 2024, s'est tenu notre colloque scientifique annuel au Campus des Cordeliers, réunissant chercheurs, cliniciens, associations de patients et partenaires industriels autour des avancées récentes dans le domaine des maladies rares.

Cette journée riche en échanges interdisciplinaires a permis de mettre en lumière les progrès en génétique, les innovations thérapeutiques (notamment autour des siRNA et des modèles biologiques innovants), mais aussi les approches sociales et humaines, désormais incontournables dans la prise en charge globale des patients.

Parmi les temps forts :

- L'intégration de la génétique dans le diagnostic de l'infertilité ;
- Le bilan du dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale (DEPISMA) ;
- L'impact psychosocial du diagnostic dans des pathologies comme le syndrome de Turner ou la surdité néonatale génétique ;
- Une table ronde dédiée aux associations de patients, soulignant leur rôle clé dans la recherche

Cette édition 2024 s'est distinguée par la richesse des thématiques abordées, l'implication des acteurs de terrain et la volonté commune de favoriser l'innovation et la co-construction de solutions au service des personnes vivant avec une maladie rare.

16 présentations scientifiques

30 posters

174 participants

7 sponsors

1 table ronde

Partenaires principaux de cet événement

sanofi · ucb Inspired by patients. Driven by science. · Alnylam PHARMACEUTICALS

Avec le soutien de

IPSEN · sobi · Kyowa Kirin · argenx

Colloque Scientifique régional de Nancy/Reims

Le Colloque Scientifique Recherche Maladies Rares s'est tenu le 15 mars 2024 à l'amphithéâtre Gabriel Faivre (CHRU de Nancy – Brabois), co-organisé par la Fondation Maladies Rares, la plateforme LARA | CHRU de Nancy, et le CHRU de Nancy.
L'événement a réuni 60 participants, dont 14 intervenants, et a accueilli 6 posters scientifiques. Les échanges ont porté sur les avancées récentes en recherche, innovation et thérapies dans le domaine des maladies rares.
Cette journée a permis de renforcer les liens entre acteurs régionaux, de favoriser les échanges interdisciplinaires et d'initier de nouvelles perspectives de collaboration.

14 présentations scientifiques

6 posters

60 participants

Avec le soutien de

Colloque Scientifique régional de Dijon

Le 29 avril 2024, un événement scientifique dédié aux maladies rares a rassemblé une centaine de participants au Centre des Sciences du Goût et de l'Alimentation de Dijon. À l'initiative conjointe de la Fondation Maladies Rares, de la Plateforme d'Expertise Maladies Rares de Bourgogne Franche Comté et de la Filière de Santé Maladies Rares AnDDI-Rares, cette demi-journée a permis de mettre en lumière l'écosystème régional unique de la recherche et du soin dans le domaine des maladies rares.
Au programme : un déjeuner de bienvenue suivi de deux sessions biomédicales et d'une session de Sciences Humaines et Sociales offrant un panorama riche des travaux en cours. L'événement a permis de renforcer les synergies régionales et de stimuler les échanges interdisciplinaires.

Avec le soutien de

8 présentations scientifiques

2 sponsors

99 participants

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.

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 !

https://guide-recherche-asso.info

Les cours en ligne (MOOCs)

Dans le cadre du programme européen EJP RD, la Fondation Maladies Rares conçoit et développe une série de quatre formations en ligne consacrées à la recherche sur les maladies rares, sous forme de MOOCs (Massive Open Online Courses).
Élaborés en collaboration avec des experts du domaine, ces cours associent également des représentants des réseaux européens de référence (ERNs) ainsi que des représentants de patients. Proposés en anglais et librement accessibles sur la plateforme FutureLearn, ces MOOCs s'adressent en priorité aux étudiants en biologie, sciences de la vie et médecine, aux doctorants, post-doctorants et professionnels de santé. Ils peuvent également susciter l'intérêt d'un public plus large, notamment des patients et de leurs proches.

Accédez à nos cours

Le diagnostic des maladies rares

Ce cours explore le parcours diagnostique des maladies rares, tant du point de vue clinique que de la recherche

Données et maladies rares : enjeux éthiques et réglementaires

Ce cours vise à fournir les connaissances et les outils nécessaires pour comprendre et appliquer de manière éthique et conforme les cadres réglementaires liés à l'usage des données de santé dans la recherche sur les maladies rares

Thérapies innovantes et personnalisées

Ce cours a pour ambition de présenter les approches thérapeutiques de pointe pour les maladies rares, ainsi que les fondements et la mise en œuvre de la médecine personnalisée

Recherche translationnelle appliquée aux maladies rares

Ce cours 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

2244 participants en 2024

+ de 10000 depuis 2021

provenant de **165** pays

Avis

A **Akogwu E.** Verified learner 09/08/24

★★★★★

Diagnostic Odyssey

This is one of the most important courses in medicine health; especially, when consideration is made of the possible ensuing fatality due to rare diseases being void in existing diagnostic kit and the pharmacopoiea. So, with this course effort is really made to proffer a buffer in that regard.

Share | Was this review helpful? 1 0

J **judy p.** Verified learner 15/08/24

★★★★★

innovativative therapies and personalised medicines for rare deseases.

the difference between personalised treatment and prescision treatment discussed. the pathophysiology of genome mutations how to identify and tailor individualised treatments. the role of funding and data research plus education of professionals to identify rare deseases fascinating.

Share | Was this review helpful? 0 0

C **Carolina F.** Verified learner 06/06/24

★★★★★

Very Interesting

I recommend this course to all people interested in Rare Disease Data management, to acquire the basic knowledge and the first resources

Share | Was this review helpful? 0 0

M **Muriel C.** Verified learner 14/11/23

★★★★★

From Lab to Clinic: Translational Research for Rare Diseases

The course is very informative and very well put together, and the quizzes make it easy to take stock of previous knowledge, as does the summary.

Share | Was this review helpful? 0 0

S'engager dans des projets collaboratifs

La Fondation Maladies Rares accueille le secrétariat scientifique de l'IRDiRC (2024-2031)

Depuis septembre 2024, la Fondation Maladies Rares a l'honneur d'héberger pour les sept prochaines années le secrétariat scientifique du Consortium International de Recherche sur les Maladies Rares (IRDiRC). Ce consortium mondial regroupe près de 60 organisations engagées à améliorer le diagnostic, les soins et les traitements pour les personnes atteintes de maladies rares.

En accueillant cette mission stratégique, la Fondation assure :

- La coordination quotidienne des activités du consortium et de ses instances de gouvernance.
- Le soutien aux groupes de travail, avec organisation de réunions, gestion de projets et rédaction de rapports.
- La diffusion des avancées et résultats auprès de la communauté scientifique, des acteurs de santé et du grand public.

Bienvenue !

Deux chefs de projets, Alexandra Tataru et Galliano Zanello,
ont rejoint la Fondation pour piloter cette mission

IRDiRC
INTERNATIONAL RARE DISEASES RESEARCH CONSORTIUM

Ce rôle central illustre l'engagement de la Fondation Maladies Rares à être un acteur clé de la coopération scientifique mondiale, en créant des ponts entre la recherche et le soin, et en œuvrant chaque jour pour améliorer la vie des patients.

Le programme conjoint européen pour les maladies rares EJP-RD (2019-2024)

Le Programme conjoint européen sur les maladies rares (EJP-RD), lancé en 2019 et conclu fin août 2024, avait pour ambition de créer un véritable écosystème européen durable de recherche sur les maladies rares, afin de relier recherche, soin et innovation médicale. Il a fédéré plus de 130 institutions à travers 35 pays

Grâce à une structure intégrée — financements collaboratifs, plateforme virtuelle pour partager données et ressources, formation, soutien à la traduction clinique des découvertes — le programme a permis d'accélérer la mise en application des avancées scientifiques au bénéfice des patients

La Fondation Maladies Rares y a joué un rôle essentiel, dans plusieurs activités :

- 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 ». Ces challenges visaient à financer des projets pilotes associant chercheurs, industriels, PME et associations de patients
- Le co-financement de projets transnationaux : la Fondation a contribué à plusieurs équipes lauréates en 2019 et en 2020 avec le projet FANEDIT dédié à la drépanocytose via un dispositif de co-financement avec la Commission européenne
- Secrétariat scientifique : elle a assuré la préparation et l'animation des appels transnationaux 2021 sur les sciences humaines et sociales pour améliorer la vie des personnes concernées

Un programme couronné de succès !

Le EJP-RD, qui s'est conclu avec succès au 31 août 2024, a permis de structurer une véritable plateforme européenne de recherche collaborative, promouvant le partage des données, des connaissances et des financements, tout en renforçant la formation, la traduction clinique et l'implication des patients. Cet engagement envers la communauté des maladies rares se poursuit avec l'Alliance européenne pour la recherche sur les maladies rares (ERDERA), qui a vu le jour le 1er septembre 2024.

Projet européen ERDERA – European Rare Diseases Research Alliance (2024-2029)

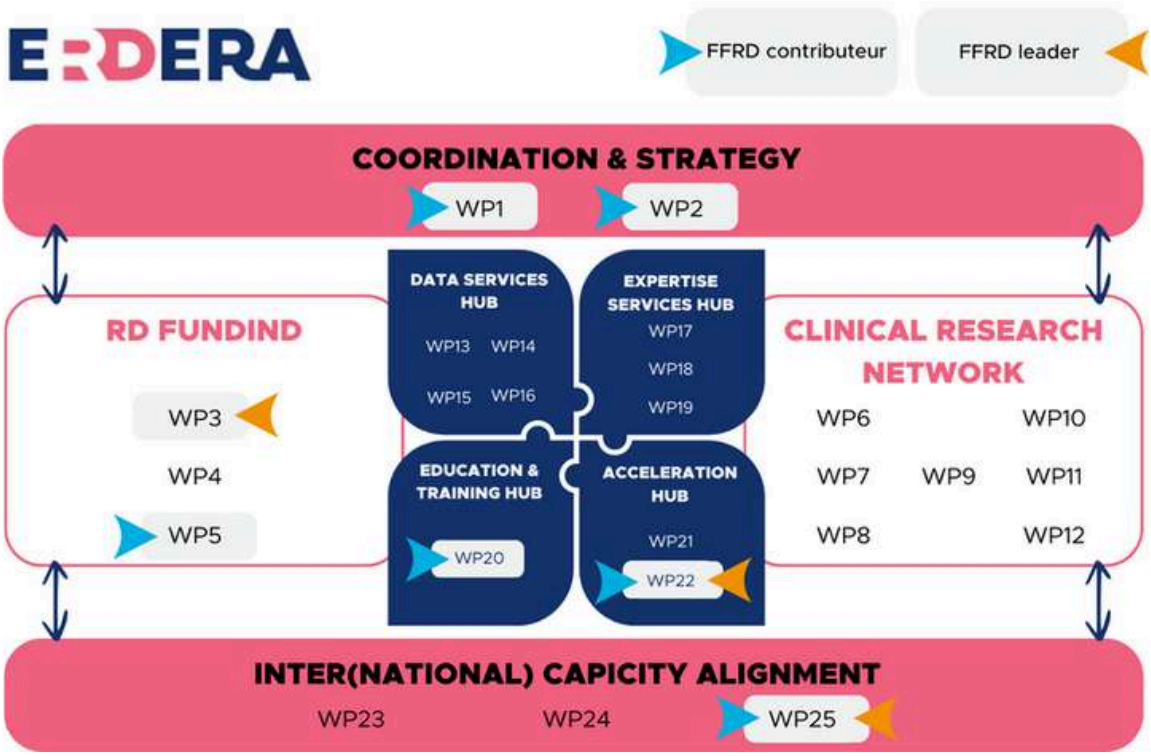
Un projet structurant et stratégique pour accélérer les progrès en prévention, diagnostic et traitement des maladies rares, avec une participation affirmée de la Fondation en tant qu'acteur de référence.

Objectif

Le projet ERDERA vise à structurer et fédérer la recherche sur les maladies rares à l'échelle européenne, avec l'ambition de :

- Mettre à disposition des ressources, des connaissances et des services de soutien à la recherche et à l'innovation (R&I) pour l'ensemble des acteurs du domaine.
- Assurer que chaque patient atteint d'une maladie rare et consentant puisse être identifié et inclus dans des études cliniques appropriées.
- Favoriser la génération, le partage et l'utilisation de données conformes aux standards FAIR, avec une qualité répondant aux exigences réglementaires.
- Positionner l'Europe comme leader mondial en recherche sur les maladies rares, via un alignement stratégique des politiques de R&I et une augmentation des investissements.

Structuration et Implication de la Fondation



Impact attendu

Diagnostic rapide

Diagnostic en moins de 6 mois pour les maladies identifiées ou inclusion dans un programme international pour les maladies inconnues.

Accès aux traitements

1000 nouvelles thérapies approuvées pour traiter les 95 % de maladies rares sans solution actuelle, grâce à l'accélération des essais cliniques et des procédures réglementaires.

Aide à la décision

Meilleure compréhension de l'impact des maladies rares sur les patients, les familles et les systèmes de santé pour orienter les politiques publiques.

Ce projet a reçu un financement Horizon Europe de l'Union européenne.
Subvention N°101156595.

https://erdera.org/

Rôle de la Fondation Maladies Rares

En tant que partenaire clé du projet ERDERA, la Fondation Maladies Rares est impliquée dans les axes suivants :

- WP1 – Cadre de gouvernance du projet (contributrice)
- WP2 – Communication et dissimination (contributrice)
- WP3 – Financement de la recherche sur les maladies rares (leader)
- WP5 – Réseautage et partage des connaissances sur la recherche (contributrice)
- WP20 – Développement des compétences et formation (contributrice)
- WP22 – Accélérateur de la collaboration public-privé (leader)
- WP25 – Collaboration internationale (leader)

Consortium européen SIMPATHIC (2023-2028)

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

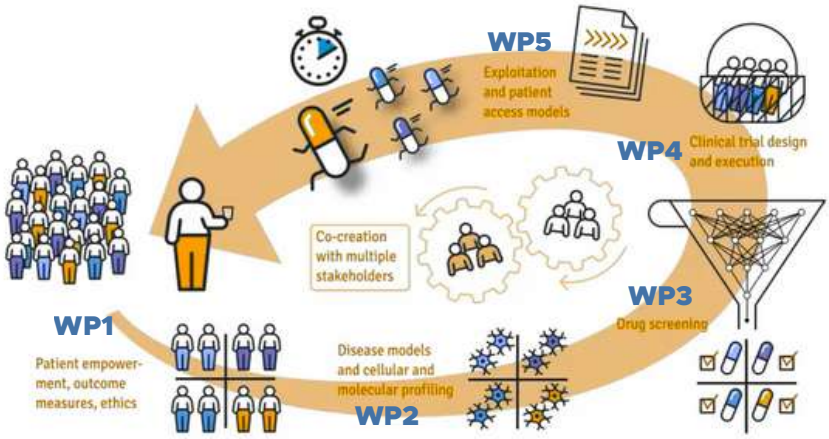
SIMPATHIC est un projet européen réunissant 22 partenaires internationaux, dont des centres médicaux universitaires et des organisations de patients, pour accélérer le repositionnement des médicaments. Il vise à exploiter les stratégies de repositionnement pour les maladies rares en réunissant patients, 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.

Objectif

Accélérer le repositionnement de médicaments pour 9 maladies rares neurologiques, neurométaboliques et neuromusculaires, en s'appuyant sur des similarités cliniques et moléculaires partagées.

Impact attendu

- Accélération du développement thérapeutique.
- Meilleure prise en compte de la voix des patients dans les essais.
- Approche innovante et transversale des maladies rares.



Ce projet a reçu un financement Horizon Europe de l'Union européenne.
Subvention n° 101080249.

Rôle de la Fondation Maladies Rares

Leader du WP1 :

Implication des patients, sélection et mesures de résultats

- Création d'un programme de formation à destination des associations de patients.
- Identification et caractérisation des PROMs (Patient-Reported Outcome Measures) adaptés aux essais cliniques.

Contributrice aux WP4 et WP6 :

- Conception et mise en œuvre des essais cliniques.
- Coordination, gestion des données, formation, durabilité.

https://simpathic.eu/

Le Consortium de Recherche Hospitalo-Universitaire- RHU Cosy

Depuis décembre 2019, la Fondation Maladies Rares participe au projet RHU-COSY (Cure Overgrowth Syndromes), financé pendant 5 ans par l'Agence Nationale de la Recherche dans le cadre des Programmes d'Investissement d'Avenir (PIA). Ce programme ambitieux a pour objectif de développer des solutions curatives pour les syndromes d'hypercroissance disharmonieuse, pathologies rares caractérisées par une hypertrophie tissulaire, localisée ou généralisée, perturbant la croissance latitudinale et longitudinale.

Membre d'un consortium de 11 partenaires, la Fondation contribue notamment à la diffusion des résultats du projet via un site internet dédié et les réseaux sociaux. Dans ce cadre, elle a lancé un appel à projets spécifiquement destiné à améliorer la prise en charge des patients atteints de ces syndromes. Deux projets ont été déposés, dont l'un a obtenu un financement de 80 k€.

https://rhu-cosy.com/

PARTIE 3

Nos partenaires

Votre soutien est notre force

Nous tenons à adresser notre plus sincère gratitude à l'ensemble de nos partenaires, qu'ils soient issus du secteur privé, du monde associatif ou du mécénat individuel. Leur engagement fidèle est au cœur de notre mission : faire progresser la recherche sur les maladies rares et diffuser les connaissances auprès du plus grand nombre.

Dans la section « Nos Actions », vous découvrirez celles et ceux qui rendent possible notre travail au quotidien. Ces collaborations reflètent la richesse des liens tissés avec notre écosystème et la force collective qui en découle.

Un immense merci également à nos bienfaiteurs et donateurs, particuliers généreux ou entreprises engagées. Qu'il s'agisse de dons directs, de participations solidaires ou de legs, chaque geste compte, et contribue concrètement au financement de projets scientifiques d'envergure.

Votre générosité fait avancer la science et éclaire un avenir où les maladies rares ne seront plus une impasse. Grâce à vous, l'espoir grandit, la recherche progresse, et de nouvelles perspectives s'ouvrent pour les personnes concernées.

Chaque année depuis la création de la Fondation Maladies Rares, en 2024 également, l'AFM Téléthon a apporté un soutien significatif à nos initiatives. Leur engagement s'est traduit par un généreux apport financier de

1 965 000 €

pour soutenir nos actions en faveur des maladies rares.

La Fondation Maladies Rares bénéficie du soutien déterminant de

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUÉRIR

Les partenaires s'engagent

Portrait de partenaire : Hozzeo Group

Hozzeo Group est un écosystème de cabinets de conseil IT reconnu pour son expertise technique et… son engagement humain. Solidaire par nature, l'entreprise soutient des causes qui lui tiennent à cœur, comme l'inclusion et la santé. En 2024, Hozzeo Group s'est engagé aux côtés de la Fondation Maladies Rares pour soutenir la recherche et améliorer la vie des personnes concernées. Ce partenariat se traduit par un mécénat actif : organisation d'événements solidaires, collecte de fonds et relais de nos actions. Ensemble, nous partageons une vision commune : fédérer les énergies pour faire avancer la recherche et apporter de l'espoir aux patients et à leurs familles.

Merci à Hozzeo Group pour son engagement durable et inspirant !

Témoignages

Depuis 2024, nous avons le privilège d'être aux côtés de la Fondation Maladies Rares. Ce partenariat illustre notre conviction que l'entreprise a un rôle à jouer au-delà de son activité économique : celui de contribuer à des causes qui font sens.
L'action de la Fondation a un impact direct et précieux dans la vie des personnes touchées par une maladie rare. En soutenant la recherche, en accompagnant les familles et en donnant de la visibilité à des situations souvent invisibles, elle apporte de l'espoir, des solutions et parfois même des changements concrets dans le quotidien.
En rejoignant cette cause, nous affirmons notre engagement en faveur de la recherche et des familles concernées, et nous donnons corps à une valeur essentielle pour Hozzeo : la solidarité.
Ce chemin parcouru depuis 2024 est une fierté collective et un témoignage concret de la façon dont nous souhaitons inscrire notre action dans la durée et dans l'impact positif.

Bruno Fiori
Directeur général
Hozzeo Group

Le Club KIWANIS district France-Monaco

Depuis 2015, le Kiwanis District France-Monaco s'engage activement aux côtés de la Fondation Maladies Rares pour lutter contre les maladies rares pédiatriques. Plus de 250 000 € ont été consacrés au financement d'une quinzaine de projets scientifiques à travers le territoire, témoignant d'un soutien concret et durable à notre mission.

25 k€
de dons
en 2024

+ 250 k€
de dons
depuis 2015

Les jeunes kiwaniens en action

Au Lycée Joffre de Montpellier, la solidarité a pris des allures sportives avec une course unique en son genre. Portés par les jeunes Kiwanis et par Laurent Laval, professeur et sportif engagé – du collège au lycée – ont uni leurs foulées pour soutenir la Fondation Maladies Rares.
Sans chrono ni classement, mais avec un cœur immense, ils ont collecté plus de 2 000 € pour la recherche et l'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Leur énergie, leur générosité et leur esprit d'équipe montrent qu'il n'y a pas d'âge pour s'engager et faire bouger les lignes.

Un grand bravo à ces jeunes ambassadeurs de la solidarité !

L’Ordre international des Anysetiers

Au Moyen Age, les Corporations regroupant les personnes exerçant la même profession étaient nombreuses et formaient des Confréries très puissantes. La Corporation des Anysetiers était constituée de médecins et d’apothicaires qui mettaient au service des malades leur connaissance des propriétés de l'anis, auquel on attribuait des vertus thérapeutiques. Ancêtre des pharmaciens, la Corporation des Anysetiers revit aujourd’hui sous la forme de l’Ordre International des Anysetiers, un "club service". Il réunit les hommes et des femmes de bonne volonté et de haute qualité qui entendent défendre et promouvoir les valeurs culturelles et morales qui sont les fondements de notre civilisation. Les Maistres Anysetiers se font un devoir de soulager la souffrance humaine au travers de très nombreuses manifestations organisées, entre autres, au bénéfice de la Fondation Maladies Rares.

Ordre International des Anysetiers

7,7 k€
de dons
en 2024

En 2024, la Fondation Maladies Rares a été honorée du soutien renouvelé des Commanderies (Bergeracois-Vallée du Dropt, Guyenne Occitane, Normandie Rouen Seine Eure, Landes & Haut Languedoc) . Cette amitié de longue date nous a permis d'attribuer plus de 7500 euros à des projets de recherche et de donner de la visibilité aux maladies rares, pour que, comme les anysetiers, nous puissions "aider et donner de l'espoir".

Sportifs et Solidaires

Le Grand Raid de la Réunion

Depuis 2019, la Fondation a l'honneur de compter parmi les causes soutenues par le Grand Raid, qui propose des dossards solidaires aux coureurs souhaitant donner un sens supplémentaire à leur défi sportif. Grâce à ce beau geste de l'Association Le Grand Raid, des athlètes engagés peuvent allier performance et solidarité.

En 2024, 8 coureurs et coureuses solidaires ont une fois de plus fait briller les couleurs de la Fondation Maladies Rares sur les sentiers réunionnais lors du Grand Raid 2024, sur la mythique Diagonale des Fous, La Mascareignes, ou encore le Trail du Bourbon, soutenant la recherche sur les maladies rares.

25 k€

récoltés par nos coureurs

en 2024

Merci

à l'association Le Grand Raid et à nos 8 coureurs et coureuses solidaires : Aurélien De Sa, Franck Despres, Gilles Laurens, Lauriane Magueur, Loeïs Marzin, Olivier Tissot

Récit d'un sportif engagé

La Diagonale des Fous (180km et 11000 de dénivelé positif et négatif) sur l'ile de la Réunion constituait pour moi un rêve de longue date.

Lors de mon inscription à l'édition 2024, j'ai pris connaissance de l'existence de dossards solidaires au profit d'œuvres caritatives. J'ai alors réalisé que cette possibilité donnerait un sens supplémentaire, supérieur, à mon envie d'aventure et de dépassement.

La Fondation Maladies Rares figurait dans la liste des associations partenaires et a retenu mon attention en raison des difficultés que rencontrent quotidiennement un couple d'amis dont l'enfant est justement affecté par une maladie orpheline.

Le feeling est très vite passé avec mon correspondant « Loris » et tout s'est mis en place très tôt pour lever une cagnotte que je souhaitais digne d'intérêt.

J'ai alors démarché mes proches, la presse locale, des entreprises, des collectivités, … pour faire échos autour de cette démarche. Les résultats ainsi obtenus (plus de 11000€) m'ont apporté une belle satisfaction et le sésame pour LA course mythique.

Sur site, j'ai pu rencontrer Loris lors de la remise des dossards et lui témoigner à la fois ma reconnaissance et ma volonté d'honorer la Fondation en devenant « finisher » si possible avec un temps et un classement louables. De surcroit, désorienté et sous pression pour performer, je suis parti trop vite et j'ai poussé mon alimentation à des niveaux trop élevés.

Après seulement 40km, impossible de m'alimenter pour faire face aux 140km restants. En découlent des hypoglycémies à répétitions et des hypothermies - il a plu énormément et le climat est très frais en altitude avec même des gelées matinales.

J'ai bien failli abandonner à mesure que mes forces déclinaient ; mais impossible de ne pas tenir parole et rendre fiers tous ceux ayant cru en moi – dont la Fondation Maladies Rares.

Après avoir perdu 9kg dans ces conditions extrêmes, 10h après mon heure d'arrivée cible, j'ai eu l'immense plaisir de finir cette course en 52h.

Nul doute que je dois une grande partie de cette réussite et ma détermination au choix que la Fondation Maladies Rares a placé en moi et raisonnait dans les moments les plus difficiles.

Je remercie donc vivement tous les acteurs de la Fondation pour leur jovialité lors de nos échanges et leur confiance.

Je profite par ailleurs de ce témoignage pour remercier à la fois l'entreprise RBTP qui a réalisé un don remarquable à la Fondation Maladies Rares, ainsi que la commune de Roquebrune-sur-Argens pour son don et la volonté d'instaurer un lien avec la Fondation via possiblement une conférence afin de communiquer autour de ces enjeux et fédérer de nouveaux donateurs.

Aurélien De Sa
Sportif Solidaire

Merci à RBTP (Raphaëloise de Bâtiments et Travaux Publics) pour son don exceptionnel de 10 000 € !
Un soutien qui a permis de transformer un défi sportif en véritable élan solidaire pour les maladies rares.
Entreprises, collectivités, particuliers… vous aussi, rejoignez le mouvement et faites la différence !

Le Marathon de Paris

Le partenariat sportif avec le Schneider Electric Marathon de Paris a été renouvelé et 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 de rencontrer ses coureurs solidaires lors de 3 journées intenses de remises des dossards solidaires en main propre.

17,3 k€
récoltés par nos coureurs
en 2024

Le Semi-Marathon de Paris

5 k€
récoltés par nos coureurs
en 2024

Un nouveau partenariat sportif avec le Harmonie Mutuelle Semi-Marathon de Paris a permis à la Fondation d'obtenir 20 dossards solidaires pour cette première édition. 20 coureurs ont brillamment couru les 21 km de cette prestigieuse course parcourant les pavés parisiens sous les couleurs de la Fondation Maladies Rares.

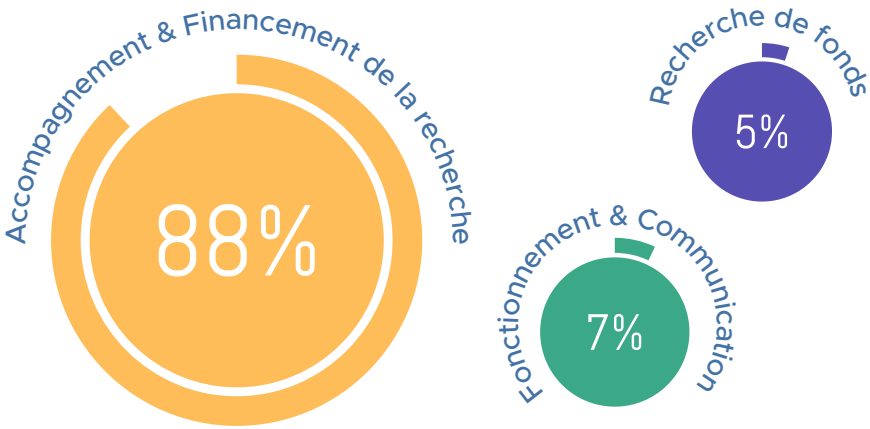
Passez à l'action avec la Fondation

Grâce à une transparence exemplaire, la Fondation Maladies Rares veille à l'utilisation rigoureuse de chaque don reçu. Chaque année, ses comptes sont certifiés par un Commissaire aux Comptes, garantissant la probité de ses actions et la confiance de ses soutiens.

Chaque don fait avancer la cause des maladies rares :

- 88 % des fonds sont investis dans la recherche et l'accompagnement des patients, pour faire émerger des solutions là où il n'en existait pas encore.
- 7 % soutiennent les actions de sensibilisation et le bon fonctionnement de la Fondation, afin de mieux faire connaître les maladies rares.
- 5 % servent à mobiliser de nouveaux soutiens, grâce à des partenariats avec l'AFM-Téléthon, des entreprises, des associations, des événements et des donateurs engagés.

Grâce à cette répartition claire et efficace, la Fondation accélère les avancées scientifiques et améliore concrètement la vie des patients.
Chaque don compte. Ensemble, construisons un avenir porteur d'espoir pour les personnes concernées par une maladie rare.



Pourquoi soutenir la Fondation Maladies Rares ?

Soutenir la Fondation, c'est choisir de faire avancer la recherche, améliorer la vie des patients et bâtir un avenir pour les 3 millions de personnes concernées par une maladie rare en France. Grâce à votre engagement, nous finançons chaque année des dizaines de projets scientifiques porteurs d'espoir.

Entreprises : devenez partenaires engagés

Associer votre entreprise à notre cause, c'est renforcer vos valeurs de solidarité et mobiliser vos équipes autour d'un projet porteur de sens.

Mécénat (don sans contrepartie)

- Financer un projet de recherche ciblé
- Participer à la création d'un appel à projets
- Soutenir un athlète solidaire

60%

Votre engagement est déductible à 60 % de l'impôt sur les sociétés.

Sponsoring (soutien avec visibilité)

- Associer votre image à un colloque scientifique ou à un évènement
- Participer à la diffusion d'un podcast ou d'un film
- Co-créer un produit ou une campagne dédiée

Citoyens : devenez acteurs du changement

Vous aussi, vous pouvez faire une différence, à votre échelle.

Comment agir ?

Mobilisez-vous autour d'un projet solidaire

- Organisez un challenge sportif solidaire
- Créez un événement participatif
- Soutenez un sportif engagé
- Lancez une opération de micro-don
- Proposez un produit-partage
- Lancez une campagne de crowdfunding

Legs, donations et assurances-vie

En incluant la Fondation dans votre patrimoine, vous offrez un avenir durable à la recherche sur les maladies rares.
Ces contributions sont exonérées de droits de succession ou de mutation et permettent d'ancrer votre engagement dans le temps.

Chaque don compte !

Retrouvez toutes les façons de soutenir la Fondation Maladies Rares :

Vous êtes une entreprise

Vous êtes un particulier

Pour faire un don, organiser une collecte ou discuter d'un partenariat :
www.fondation-maladiesrares.org I philanthropie@fondationmaladiesrares.org

Les avantages fiscaux

Quel est le coût réel de votre don ?

assujeti à l'IFI

IFI

Pour un don de
1 000 €

Bénéficier d'une réduction d'impôt de
75%*

Coût réel
250 €

*dans la limite de 50 000 euros dans le cadre de l'IFI

un particulier

IR

Pour un don de
100 €

Bénéficier d'une réduction d'impôt de
66%*

Coût réel
34 €

*dans la limite de 20% du revenu imposable

une entreprise

IS

Pour un don de
10 000 €

Bénéficier d'une réduction d'impôt de
60%*

Coût réel
4 000 €

*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 2024

L'appel à projets
"GenOmics for rare diseases"

Porteur	Laboratoire	Titre du projet
Julien Barc	Institut du Thorax, Nantes	Trio-based whole genome sequencing to search for novel causes of congenital and young-onset isolated atrioventricular block
Michèle Bertacchi	Institut de Biologie de Valrose , Nice	Modelling the neurodevelopmental optic atrophy syndrome BBSOAS in human retinal organoids
Marie-Christine Chaboissier	Institut de Biologie de Valrose, Nice	Identification of the genetic networks leading to ovo-testicular formation and to other Disorders of Sexual Development
Maud De Dieuleveult	Institut Imagine, Paris	An episignature for the Snijders Blok-Campeau syndrome: diagnosis and pathophysiological mechanisms
Hervé Kempf	IMoPA, Vandœuvre-lès-Nancy	Identification of pathogenic pathways responsible for abnormal tracheal calcification in a mouse model of Keutel Syndrome
Wojciech Krezel	IGBMC, Illkirch-Graffenstaden	Cell-type specific mechanisms of neurodevelopmental and neurodegenerative process in MCOPS12.
Éric Letouzé	CRCI2NA, Nantes	Schnitzler's syndrome, an autoinflammatory lymphoid disease caused by a somatic mutation? Bone marrow immunogenetic and transcriptomic analysis.
Valérie Malan	Institut Imagine, Paris	Genetic bases of Developmental Language Disorders
Caroline Nava	Hôpital Universitaire Pitié Salpêtrière, Paris	Long-read genome sequencing for children with corpus callosum agenesis and neurodevelopmental disorders, with negative prenatal exome sequencing and postnatal short-read genome sequencing
Lucie Pellissier	Physiologie de la Reproduction et des Comportements, Tours	SOCIALOME of Fragile X and Phelan-McDermid syndromes in mice
Amélie Piton	IGBMC, Illkirch-Graffenstaden	Characterization of molecular mechanisms altered in DYRK1A syndrome, a frequent genetic form of neurodevelopemental disorder, using cerebral organoids
Isabel Punzon	Ecole nationale vétérinaire d'Alfort, Maisons-Alfort	Gene signature of disease and therapy, CRISPR/Cas13 mediated, in the DNM2-related canine model of centronuclear myopathy.

L'appel à projets
"Models"

Porteur	Laboratoire	Titre du projet
Thomas Henry	Centre International de Recherche en Infectiologie, Lyon	Development of a murine model of the rare ROSAH syndrome
Hélène Roumes	Centre de Résonance Magnétique Biologique et Médicale (CRMBM), Marseille	Development of a genetically modified rat model for the GLUT1 deficiency syndrome to evaluate a new neuroprotection strategy.
Valerie Delague	Marseille Medical Genetics, Marseille	New mouse model for Inherited Motor Peripheral Neuropathies and motor neuron diseases linked to mutations in VRK1
Susanne Schmidt	Centre de Recherche en Biologie cellulaire de Montpellier (CRBM), Montpellier	Development of hiPSC lines to study TRIO-associated neurodevelopmental disorders
Marion Delous	Centre de Recherche en Neurosciences de Lyon (CRNL), Lyon	Generation of “himanized” Zebrafish models to study RNU4ATAC-associated diseases
Carine Le Goff	Laboratory for Vascular Translational Science (LVTS), Paris	Role of FBN1 TB5 domain in MFS
Pascal De Santa Barbara	Physiologie et médecine expérimentale du cœur et des muscles (PhyMedExp), Montpellier	Generation of human-induced pluripotent stem cells-derived intestinal organoids to understand Chronic Intestinal PseudoObstruction syndrome
Johann Bohm	IGBMC, Illkirch-Graffenstaden	A reliable mouse model for STAC3 disorder
Claire Pujol	Institut Pasteur, Paris	Tackling the complexity of mitochondrial diseases
Maelle Jospin	Université Claude Bernard Lyon 1, Lyon	Investigating in vivo the functional repercussions of human mutations in UNC-80 – a regulatory subunit of the sodium leak channel NALCN – through a gene-editing approach in the model organism C. elegans.

L'appel à projets
"Screening"

Porteur	Laboratoire	Titre du projet
Aurélie De Thonel	Unité Epigénétique et Destin Cellulaire CNRS UMR7216, Paris	Identifying therapeutic molecules by high throughput screening for the rare neurodevelopmental disorder Rubinstein-Taybi, based on a stress-responsive pathway
Gérard Lambeau	Institut de Pharmacologie Moléculaire et Cellulaire (IPMC), Valbonne	High throughput screening of the Fr-PPIChem library against the CysR immunodominant epitopes targeted by autoantibodies: Towards a specific therapy in PLA2R1-associated Membranous Nephropathy?
Jocelyn Laporte	IGBMC, Strasbourg	Biomimetic peptides to cure neuromuscular diseases
Marco Pontoglio	Inserm U1151, CNRS UMR8253, Université de Paris, Paris	Pharmacological Therapy for a Rare Genetic Renal Disease
Emmanuel Richard	Université de Bordeaux	Development of ALAS2 inhibitors for erythropoietic porphyrias

L'appel à projets
"Sciences Humaines et Sociales"

Porteur	Laboratoire	Titre du projet
Aude Beliard	Université Paris Cité	Fatigue et lenteur dans l'expérience des enfants vivant avec le syndrome de Joubert et de leur entourage
Jérome Dinet	CHU de Reims	Parcours de soin et errances des patients avec Amélogenèse et Dentinogenèse Imparfaites : évaluer et améliorer la qualité de vie - PErrADI
Alessandro Porrovecchio	Université du Littoral Côte d'Opale	De l'Intégration de l'Art Thérapie et de l'Activité Physique Adaptée : Vers une Amélioration de la Qualité de Vie des Patients Atteints de Myasthenia Gravis

Les lauréats en e-santé

Les ateliers de co-design

Porteur	Soutien	Structure	Titre du projet
Agnes Linglart & Nathalie Gourmelon	-	APHP FSMR OSCAR	PrevHypoPass : E-passeport interactif de suivi de l'hypoparathyroïdie chronique PrevHypo
Yohan Mauve	5 000 €	CHU La Réunion	e-ETP-OI : Plateforme d'Éducation Thérapeutique numérique pour les Patients Atteints de Maladies Rares dans l'Océan Indien
Marietta Kersale	5 000 €	CHU Brest	DENEO KID : Co-construction avec les parties prenantes d'une plateforme numérique visant à promouvoir des soins mieux intégrés pour les enfants ayant une maladie neuromusculaire et leur famille
Pr Isabelle Pellier & Mélanie Hippocrate	-	CHU Angers	APOLON : Accompagner l'Activité Physique en Oncopédiatrie par L'Outil Numérique
Chloé Comarmond	5 000 €	AP-HP	SCLER-AIME : Intérêt du portage de montres connectées iECG pour le dépistage de l'atteinte cardiaque associée à la sclérodermie systémique

Les prix & bourses de recherche

Sciences Humaines et Sociales et Sciences Biomédicales

Responsable scientifique	Mécène financeur	Laboratoire	Titre du projet
Virginie Escriou	Alnylam Phamaceuticals	Université Paris Cité	Stratégies thérapeutiques à base de siRNA par administration orale
Guillaume Conzatti	Fondation APICIL	Faculté de Chirurgie Dentaire, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg	Membranes bioactives pour le traitement des oligodonties WNT10A
Fiona Gedeon-Achi	Novo Nordisk	Université de Bordeaux	Prévenir la douleur et améliorer le bien-être : l'expérience de la maladie pour les enfants atteints de drépanocytose et leur famille à Bordeaux
Aurélie Gauchet & Damien Oudin-Doglioni	UCB	Université Grenoble Alpes, Laboratoire Interuniversitaire de Psychologie/Personnalité, Cognition, Changement social	Efficacité d'un programme d'ETP dans la myasthénie : étude de preuve de principe (MY-EDUC)

L'appel à projets avec FE-IRCEM
"Innovations sociales et thérapeutiques pour l'amélioration de la qualité de vie des jeunes patients atteints de maladies rares et de leur famille"

Porteur	Laboratoire	Titre du projet
Nathalie Angeard	Université Paris Cité	Entraînement de la Prise de Perspective chez l'enfant atteint de la Dystrophie Musculaire de Duchenne : Apports de nouveaux outils écologiques, éducatifs et en Réalité Virtuelle
Anne-Sophie Bonnet	Université de Lorraine (UL)	Entraînement de la Prise de Perspective chez l'enfant atteint de la Dystrophie Musculaire de Duchenne : Apports de nouveaux outils écologiques, éducatifs et en Réalité Virtuelle
Thomas Edouard	RESTORE, UMR 1301-Inserm 5070 Centre Hospitalier Universitaire (CHU) de Toulouse	Amélioration de la Qualité de Vie et de l'Inclusion Sociale des Enfants et Adolescents Atteints du Syndrome de Marfan par le Suivi en Activité Physique Adaptée (APA)

Les lauréats
financés par nos mécènes

Porteur	Mécène	Laboratoire	Titre du projet
Arnaud Monteils	Kiwanis	Institut de Genomique Fonctionnelle - Montpellier	Découverte de nouvelles thérapies pour les patients atteints du syndrome CLIFAHDD, une maladie liée au canal sodique NALCN.

Les lauréats
financés grâce à nos partenaires associatifs

Responsable scientifique	Partenaire associatif	Laboratoire	Titre du projet
Maud Frot	Algo	INSERM U1028	Dance-therapy as a non-pharmacological intervention for chronic pain in adolescents
Hélène Dollfus	BBS	UMRS INSERM U1112	A pharmacological approach to alliveate retinal degeneration in Bardet-Biedl syndrome
Emeline Nandrot	BBS	Inserm UMR S968	Deciphering cilia implication in RPE functional defects in BBS-related pigmentary retinopathy (CILEPI)
Sara Anjomani	AFAF	Brunel University London	Preclinical efficacy of targeting sphingolipid-metabolising enzymes for Friedreich's ataxia treatment
Hélène Puccio	AFAF	UMR5261	Deciphering the neurodevelopmental component in Friedreich Ataxia
Véronique Monnier	AFAF	UMR8251	Identification of dietary and genetic conditions leading to suppressive effects in Drosophila models of Friedreich Ataxia with GAA expansions
Mathieu Anheim	CSC	CHU Strasbourg	Natural History and Causes of Sporadic Tardive Cerebellar Ataxia (STARAC)
Lionel Le Bouhris	AMARAPE	U1160	Modulation of the immune response in peritoneal carcinomatosis from colorectal cancer
Ingrid Banovic	AFMF	Université Rouen Normandie	Besoins, ressources et freins des grands adolescents et jeunes adultes atteints de la maladie de Fanconi dans leur autonomisation globale (existentielle et médicale) : un état des lieux
Alessandro Porrovecchio	Dospital	Université du Littoral Côte d'Opale	Liens brisés, liens renforcés (LIBRIS) : Naviguer dans les défis psycho-sociaux de la myasthénie pour une meilleure qualité de vie. Focus sur la myasthénie congénitale
Sylvie Schneider-Maunoury	MVA Joubert	CNRS UMR7622	An organoid approach to study the developmental origin of cerebellar dysfunction in Joubert syndrome
Roland Chapurlat	VMOV	UMR1033	In vitro and in vivo study of the regulation of microRNAs in Osteogenesis Imperfecta, the TargetMiROI study
Piera Smeriglio	VMOV	UMR974	Enhancing Bone-Muscle Crosstalk in Osteogenesis Imperfecta
Isabelle Talon	APEHDIA	UMR1121	Echodia

PARTIE 5

Le rapport financier

LE MOT DU TRÉSORIER

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. Cette situation bien évidemment intolérable pour les patients et leurs proches est 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 pour un montant supérieur à 1600 000 €. Ce soutien financier est attribué à des projets de recherche académiques en biologie, médecine et sciences humaines et sociales, 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.

De plus nous assistons à ce jour sur le plan scientifique plus de 180 associations de patients, répondant à un besoin affirmé exprimé par ces associations.
Notre gestion veille à ce que la majeure partie de nos fonds puisse être attribué à la recherche. Ainsi, nos frais de fonctionnement correspondent à 7% du total des emplois inscrits au compte de résultat.

Pr Daniel Vasmant
Trésorier de la Fondation Maladies Rares

Le rapport financier

Le rapport du Commissaire Aux Comptes

Extrait du Rapport des comptes 2024. Paris, le 20 juin 2025.
Tous nos chiffres sont exprimés en euros (€)

Règles générales

Les comptes annuels de l'exercice au 31/12/2024 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.

Honoraires du Commissaire Aux Comptes

Le montant des honoraires du Commissaire Aux Comptes pour l'exercice 2024 s'élève à 11 136€ HT.

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.

Effectif

L'effectif moyen sur l'exercice 2024 est de 11.

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 86 451 €, basé sur le prix de revient des prestations :

- Grant Thornton: 8 583€, mécénat de compétence
- Autres prestataires : 77 868€, 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.

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.

Engagement de retraite

Les engagements en matière de retraite sont externalisés auprès de Malakoff Humanis. Au 31.12.2024, la Fondation maladies Rares a placé 29 169,98 €.

Bilan actif

	Brut (€)	Amortissement Dépréciation (€)	Net au 31/12/2024 (€)	Net au 31/12/2023 (€)
ACTIF IMMOBILISE				
Immobilisations incorporelles	37 506	37 506		
Concessions, licences, logiciels, droits et valeurs similaires				
Immobilisations corporelles	61 694	49 061	12 633	8 717
Autres immobilisations corporelles				
Immobilisations financières				
Total I	**99 200**	**86 567**	**12 633**	**8 717**
ACTIF CIRCULANT				
Créances				
Créances usagers et comptes rattachés	15 515	600	14 915	197 919
Autres créances	1 038 639		1 038 639	779 465
Autres postes de l'actif circulant				
Valeurs mobilières de placement	176 852	252	176 601	355 220
Instruments de trésorerie	8 189 545		8 189 545	7 108 309
Disponibilités	193 108		193 108	435 177
Charges constatées d'avance	51 271		51 271	759
Total II	**9 664 931**	**852**	**9 664 079**	**8 876 850**
TOTAL GÉNÉRAL (I+II+III+IV+V)	**9 764 130**	**87 418**	**9 676 712**	**8 885 566**

Bilan passif

	au 31/12/2024 (€)	au 31/12/2023 (€)
FONDS PROPRES		
Fonds propres sans droit de reprise		
Dotations non consomptibles	1 000 000	1 000 000

Bilan passif (suite)

	au 31/12/2024 (€)	au 31/12/2023 (€)
FONDS PROPRES (suite)		
Réserves		
Réserves statutaires ou contractuelles	4 230 476	3 398 974
Excédent ou déficit de l'exercice	**958 589**	**831 503**
Situation nette (sous-total)	**6 189 066**	**5 230 476**
Total I	**6 189 066**	**5 230 476**
FONDS REPORTES ET DEDIES		
Fonds dédiés	1 380 394	677 547
Total II	**1 380 394**	**677 547**
PROVISIONS		
DETTES		
Dettes fournisseurs et comptes rattachés	1 866 896	2 735 847
Dettes fiscales et sociales	240 357	221 697
Autres dettes		20 000
Total IV	**2 107 253**	**2 977 543**
TOTAL GÉNÉRAL (I+II+III+IV+V)	**9 676 712**	**8 885 566**

Compte de résultats

	Exercice N 31/12/2024 (€)	Exercice N-1 31/12/2023 (€)
PRODUITS D'EXPLOITATION		
Ventes de biens et de services		
Produits de tiers financeurs		
Concours publics et subventions d'exploitation	7 880	12 102
Ressources liées à la générosité du public	67 110	189 086
Dont Dons manuels	5 520	149 086
Dont Mécénats	61 590	40 000

Compte de résultats (suite)

Utilisation des fonds dédiés	677 547	275 360
Autres produits	4 270 320	4 530 589
Total I	**5 022 857**	**5 007 137**
CHARGES D'EXPLOITATION		
Autres achats et charges externes	1 907 081	2 874 938
Impôts, taxes et versements assimilé	47 634	41 663
Salaires et traitements	682 096	570 230
Charges sociales	280 728	251 400
Dotations aux amortissements et aux dépréciations	7 138	4 250
Reports en fonds dédiés	1 380 394	677 547
Autres charges	1 354	69
Total II	**4 306 425**	**4 420 097**
1. RESULTAT D'EXPLOITATION (I-II)	**716 432**	**587 040**
PRODUITS FINANCIERS		
Autres intérêts et produits assimilés	235 985	184 467
Produits nets sur cessions de valeurs mobilières de placement	5 774	
Total III	**241 759**	**184 467**
CHARGES FINANCIERES		
Dotations aux amortissements, aux dépréciations et aux provisions		252
Différences négatives de charge	101	
Total IV	**101**	**252**
2. RESULTAT FINANCIER (III-IV)	**241 658**	**184 215**
3. RESULTAT COURANT avant impôts (I-II+III-IV)	**958 089**	**771 255**
PRODUITS EXCEPTIONNELS		
Sur opérations de gestion	500	60 346
Total V	**500**	**60 346**

Compte de résultats (suite)

Total IV	101	252
CHARGES EXCEPTIONNELLES		
Sur opérations de gestion		98
Total VI		98
4. RESULTAT EXCEPTIONNEL (V-VI)	**500**	**60 248**
Total des produits (I+III+V)	**5 265 116**	**5 251 949**
Total des charges (II+IV+VI+VII+VIII)	**4 306 526**	**4 420 447**
EXCEDENT OU DEFICIT	**958 589**	**831 503**

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