FONDATION
Maladies Rares

FONDATION MALADIES RARES

RAPPORT D'ACTIVITÉ

21

SOMMAIRE

L'ÉDITO 2

PARTIE I - NOUS CONNAÎTRE 5

LES MALADIES RARES 6

LE CONSEIL D'ADMINISTRATION 8

LE CONSEIL SCIENTIFIQUE 9

L'ÉQUIPE 10

LES CHIFFRES CLÉS 11

PARTIE II - NOS ACTIONS 12

LE FINANCEMENT DE PROJETS SCIENTIFIQUES 13

ACCOMPAGNER LES DIFFÉRENTS ACTEURS DE LA RECHERCHE 22

ACCOMPAGNER LES ASSOCIATIONS 25

FORMER ET INFORMER 30

PARTICIPER À DES PROJETS CONJOINTS 34

PARTIE III - NOS PARTENAIRES 39

REMERCIEMENTS GÉNÉRAUX 40

LES ENTREPRISES S'ENGAGENT 41

LE SOUTIEN DES CLUBS SERVICES 41

DES ENGAGEMENTS SPORTIFS ET SOLIDAIRES 42

COMMENT AIDER LA FONDATION 46

PARTIE IV - LES PROJETS LAURÉATS 48

PARTIE V - LE RAPPORT FINANCIER 58

LE MOT DU TRÉSORIER 59

LE RAPPORT FINANCIER 65

ÉDITORIAL

En 2021, malgré le prolongement de la crise sanitaire, nous avons pu répondre à nos missions et assurer la continuité de nos actions : accompagner les chercheurs, financer les équipes lauréates, conseiller les associations de patients, développer des liens avec les industriels du médicament, et rester source d'informations sur la recherche et les maladies rares.

Rappelons que 95% des 7 000 maladies rares sont sans traitement, et qu'une grande partie d'entre elles n'ont pas de cause identifiée, ce qui allonge de plusieurs années le délai de diagnostic, situation bien évidemment intolérable pour les patients et leurs proches.

Grâce à notre soutien affirmé à la recherche, qui a conduit à la découverte de plus de 100 gènes responsables de maladies rares, les diagnostics et les traitements progressent.

Parmi les faits marquants de cette intense année 2021, citons l'organisation en mode virtuel du Colloque « RARE 2021 », qui est devenu un carrefour incontournable de rencontres et de réflexions regroupant tous les acteurs de l'écosystème maladies rares : associations de patients, scientifiques, industriels, décideurs du monde politique.

La dynamique positive de la Fondation s'est aussi affirmée par le financement de multiples appels à projets de recherche nationaux, européens ou répondant à l'intérêt de nos mécènes et sponsors. Outre la coordination d'un très important appel à projets européen portant sur l'apport des Sciences Humaines et Sociales, la Fondation a pu engager environ 1 100 000 € de soutien à des projets académiques ou de collaboration académique/privé, en vue d'aboutir à la mise à disposition de traitements, ce qui est notre but ultime à tous.

Dans cette dernière optique, pour valoriser au plus vite les résultats de ces recherches, la Fondation a présenté un nombre important de pistes thérapeutiques aux entreprises du médicament via son Club « POC - Proof of Concept », où nos responsables régionales mettent en lien les laboratoires universitaires et hospitaliers de recherche avec les différentes industries pharmaceutiques, les jeunes pousses de biotechnologie et quelques fonds d'investissement.

Nous rendons aussi un service d'accompagnement scientifique croissant à plus d'une centaine d'associations de patients ! Cette évolution récente de notre Fondation, toujours plus orientée vers la science au service des malades et de leurs familles, a été saluée par la communauté des maladies rares.

Notre action de formation s'est renforcée avec notre colloque scientifique annuel valorisant les travaux de nos chercheurs lauréats, ainsi que l'organisation de divers cours et podcasts. Fait remarquable, notre enseignement européen de trois semaines sur le diagnostic (Massive Online Open Course, MOOC) a été suivi par près de 3 000 étudiants de plus de 100 pays !

Tous ces résultats ont été rendus possibles grâce au soutien extraordinaire de nos partenaires privés ou publics et à la générosité de nos donateurs, qui sont restés confiants et mobilisés autour de la Fondation, en particulier la Fondation d'Entreprise IRCEM, les industries du médicament et tant d'autres. Nous tenons à les remercier chaleureusement, ainsi que les membres des clubs services Kiwanis et Ordre International des Anysetiers, et les coureurs solidaires qui ont fait de cette année 2021 un succès au travers de leur mobilisation. Une mention spéciale à l'Ultra-Trail du Mont-Blanc, la course de trail la plus renommée au monde, qui nous fait l'honneur de nous compter comme cause solidaire depuis plusieurs années.

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

Merci à nos membres du Conseil d'Administration, du Conseil Scientifique, des Comités Thématiques, et aux experts bénévoles qui apportent la caution d'excellence et d'indépendance indispensable à nos actions. Nous tenons aussi à exprimer notre profonde reconnaissance au personnel de la Fondation, et nous les félicitons pour la qualité de leurs réalisations.

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

Pr Jean-Louis Mandel, Président

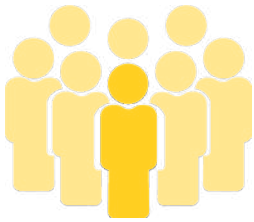
Pr Daniel Scherman, Directeur

© AdobeStock

PARTIE I

NOUS CONNAÎTRE

LES MALADIES RARES



Une maladie est dite rare lorsqu'elle atteint
moins d'1 personne sur 2 000

Il existe aujourd'hui plus de **7 000** maladies rares

3 millions de français·es sont concerné·es en 2022
dont **50%** ont **moins de 5 ans**

50% des pathologies sont graves et invalidantes
et ont un impact important sur la vie quotidienne

80% sont d'origine génétique
et concernent donc toute une famille

jusqu'à **4 ans** d'errance diagnostique en moyenne

95% des maladies rares n'ont pas de traitement

Les 5 membres fondateurs de la Fondation Maladies Rares

à l'origine de la création de la Plateforme Maladies Rares en 2001 et principal financeur de celle-ci

collectif français de plus de 230 associations de malades

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

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

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

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

LA PLATEFORME MALADIES RARES

NOTRE CONSEIL D'ADMINISTRATION

LES REPRÉSENTANTS DE NOS MEMBRES FONDATEURS

- Mme Laurence Tiennot-Herment - Présidente de l'AFM-Téléthon
- Mme Marie-Pierre Bichet - Présidente de l'Alliance Maladies Rares
- Pr Didier Lacombe - Représentant le Président de la Conférence des Présidents d'Université
- M. Marc Penaud - Représentant le Président de la Conférence des Directeurs de Centres Hospitalo-Universitaires
- Mme Elli Chatzopoulou - Représentant le Président de l'Inserm

LES REPRÉSENTANTS DES ENSEIGNANTS-CHERCHEURS ET CHERCHEURS

- Dr Guy Lenaers
- Pr Stéphane Bezieau - Suppléant

LES PERSONNALITÉS QUALIFIÉES

- M. Jean-Jacques Cassiman
- Pr Michel Goossens - Trésorier
- Pr Alain Fischer
- Pr Emmanuel Jacquemin
- Pr Karine Lamiraud
- Pr Jean-Louis Mandel - Président
- Dr Karim Ould-Kaci
- Pr Daniel Vasmant

NOTRE CONSEIL SCIENTIFIQUE

Le Président - PrJacques Beckmann - Génétique et Bioinformatique clinique, Institut Suisse de Bioinformatique, Université de Lausanne (Suisse)

- Pr Alexis Brice - Neurogénétique, Hôpital Pitié-Salpétrière, Université Pierre et Marie Curie, Paris
- Pr Patrick Edery - Génétique Clinique Pédiatrique, Hôpital Femme Mère Enfant, Université de Lyon
- Pr Marcela Gargiulo - Psychologie, Insititut de Myologie, Université de Paris
- Pr Marc Humbert - Pneumologie, Hôpital Bicêtre, Université Paris-Sud
- Pr Guillaume Jondeau - Cardiologie, Hôpital Bichat, Université Paris, Coordonateur CNMR Syndrome de Marfan et apparentés
- Pr Marie-Laure Kottler - Service de Génétique, CHU de Caen
- Dr Jocelyn Laporte - Génétique, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire, Université de Strasbourg
- Pr Pierre Lévy - Économie de la santé, Université Paris-Dauphine
- 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
- Dr Anne-Marie Masquelier - Stratégie et développement d'entreprises de santé, Masquelier Conseil
- Pr Gert Matthijs - Génétique moléculaire, Laboratoire de diagnostique moléculaire,
- Université de Louvain (Belgique)
- Dr Catherine Nguyen - Génétique Génomique et Bioinformatique, AVIESAN ITMO, Paris
- Dr Tuan Nguyen - Médecine régénérative, hépatologie, Goliver Therapeutics, Nantes
- Pr Francesc Palau - Génétique, Institut pédiatrique des maladies rares, Hôpital des enfants de Barcelone (Espagne)
- Pr Yann Péréon - Neuromusculaire, CHU de Nantes, Université de Nantes
- Pr Anne-Catherine Perroy - Droit et Économie Pharmaceutiques, Université de Lille
- Dr Hélène Puccio - Médecine translationnelle et neurogénétique, IGBMC, Strasbourg
- Dr Damien Sanlaville - Génétique, Hôpital Femme Mère Enfant, Université de Lyon
- Pr Alain Taieb - Dermatologie, Hôpitaux Saint-André et Pellegrin-enfants, Université de Bordeaux
- Pr Maïté Tauber - Pédiatrie, CHU de Toulouse, Université de Toulouse
- Dr Laurent Villard - Génétique, CHU de La Timone, Aix-Marseille Université

NOTRE ÉQUIPE

Direction

- Pr Jean-Louis Mandel - Président
- Pr Daniel Scherman - Directeur

Administration de la recherche

- Mme Diana Désir-Parseille - Responsable de l'administration de la recherche
- Dr Magda Granata - Chargée de l'administration de la recherche (depuis avril 2021)
- Dr Ingrid Zwaenepoel - Responsable de la politique scientifique (jusqu'en mai 2021)

Communication et partenariats

- Mme Anne-Sophie Blancher - Responsable de la communication et des partenariats
- M. Yannis Hajji - Chargé de la collecte de fonds et de la communication

Administration

Mme Nouara Benaï - Responsable administrative

Responsables régionales

- Dr Laura Benkemoun - Responsable région Est et responsable recherche auprès des associations
- Mme Gaëlle Dombu Smeets - Responsable région Ouest
- Mme Roseline Favresse - Responsable région Sud-Méditerranée, en charge des affaires internationales
- Dr Christine Fetro - Responsable région Rhône-Alpes Auvergne et du Club POC, valorisation de la recherche et partenariats industriels
- Mme Célia Mercier - Responsable région Île-de-France
- Dr Anne-Sophie Yribarren - Responsable région Nord-Ouest (jusqu'en septembre 2021)

NOS CHIFFRES CLÉS

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 chercheur·euses et clinicien·nes
- **Soutenir** les associations de patient·es
- **Communiquer** et former sur les maladies rares
- **Réprésenter** les maladies rares à l'international

12,3 M€ attribués à la recherche :

- **4,46M€** pour comprendre les maladies rares
- **4,13M€** pour développer de nouvelles thérapies
- **3,7M€** pour améliorer le quotidien des malades
- **417** projets de recherche financés avec un taux de succès de **33%**
- Plus de **100** nouveaux gènes identifiés

PARTIE II

NOS ACTIONS

LE FINANCEMENT DE PROJETS SCIENTIFIQUES

NOS APPELS À PROJETS

Chaque année la Fondation Maladies Rares lance des appels à projets qui ont pour but de financer la recherche académique et les innovations dans le domaine des maladies rares.

Nos résultats clés depuis 2012 :

12,3 MILLIONS D'EUROS ATTRIBUÉS À LA RECHERCHE

AMÉLIORER LE QUOTIDIEN

3,7 M€

54 projets collaboratifs

194 équipes concernées

72 associations impliquées

COMPRENDRE LES MALADIES RARES

4,46 M€

244 projets soutenus

> 100 nouveaux gènes

> 3100 exomes

> 850 transcriptomes

> 450 génomes

DÉVELOPPER DE NOUVEAUX MÉDICAMENTS

4,13 M€

119 projets soutenus

84 modèles expérimentaux

20 criblages à haut débit

15 études translationnelles

+ 300 PUBLICATIONS SCIENTIFIQUES MENTIONNANT LE SOUTIEN DE LA FONDATION

33% DE TAUX DE SUCCÈS SUITE AU DÉPÔT DE PROJET

NOS APPELS À PROJETS 2021

En 2021, comme depuis sa création, la Fondation Maladies Rares a lancé des appels à projets dans le domaine de la biologie, de la chimie et des Sciences Humaines et Sociales avec pour but de financer la recherche sur les maladies rares mais aussi de faciliter l'accès des chercheurs aux technologies de pointe.

2 Appels à Projet financés en 2021

15 Projets lauréats

321 K € directement investit dans la recherche

"SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES"

OBJECTIF

améliorer le parcours de vie de la personne malade et de son entourage

7 dossiers complets soumis

5 projets présélectionnés pour un dossier complet

4 lauréats

BUDGET

83 k €

"GENOMICS - SÉQUENCAGE HAUT DÉBIT"

OBJECTIF

décrypter les bases moléculaires des maladies rares afin de **permettre un diagnostic** pour chaque maladie

PARTENAIRES

Imagine, IGBMC, Integragen, autres plateformes pour des projets s'appuyant sur des technologies innovantes

26 dossiers complets soumis

11 lauréats

BUDGET

238 k €

LE PROCESSUS DE SÉLECTION DE NOS PROJETS LAURÉATS

A l'aide de son conseil scientifique et épaulée de comités thématiques *ad-hoc*, la Fondation Maladies Rares s'emploie à sélectionner et à soutenir les projets de recherche les plus prometteurs lors de chacun de ses appels à projets.

En fonction des thématiques, la sélection des projets s'effectue :

- en une étape sur dossier complet
- en deux étapes avec une pré-sélection sur lettre d'intention puis une évaluation sur dossier complet

Les travaux sont sélectionnés sur la base de critères d'excellence scientifique et chaque dossier est évalué par au moins deux experts indépendants.

Retrouvez l'ensemble des lauréat·es pp. 49 à 57

LES PROJETS DE RECHERCHE SOUTENUS PAR NOS PARTENAIRES

En plus de ses appels à projets, la Fondation Maladies Rares établit des partenariats avec des entreprises privées, d'autres fondations ou des associations de patients pour financer et accompagner des projets de recherche dans le domaine des maladies rares.

Projets soutenus par la Fondation d'Entreprise IRCEM

Améliorer le parcours de soin et de vie des enfants atteints de hernie diaphragmatique congénitale, porté par le Pr Isabelle Talon, INSERM UMR 1121, CHU de Strasbourg.
Montant du soutien : 62 000 € répartis sur les années 2020 et 2021

Transition des soins et bien-être des jeunes adultes atteints d'arthrite juvénile idiopathique et de lupus érythémateux systémique (Transcare), porté par le Dr Agnès Dumas, ECEVE UMR 1123, Université de Paris.
Montant du soutien : 70 460 € répartis sur les années 2020 et 2021

Étude prospective des critères diagnostics anténataux de complications digestives des laparoschisis : étude Laparo-DAN, porté par le Dr Françoise Schmitt, Pôle Femme-Mère-Enfant, CHU d'Angers.
Montant du soutien : 5 000 €

La coordination renforcée, un dispositif de soutien et d'accompagnement au parcours de vie des personnes atteintes d'un syndrome de Prader-Willi (SPW), porté par Mme Sandrine Carabeux, Équipe Relais Handicaps Rares (ERHR) IÎle-de-France.
Montant du soutien : 20 000 €

HÉMOGAME : co-conception d'un prototype de serious game destiné aux enfants hémophiles, parents d'enfants hémophiles et enseignants, porté par le Pr Jérôme Dinet, laboratoire 2LPN, Université de Lorraine.
Montant du soutien : 14 000 €

“La Fondation d’entreprise IRCEM a été créée en 2013 pour soutenir des actions qui permettent de mieux vivre au sein de la famille à tous les âges de la vie. Depuis 7 ans, elle est engagée aux côtés de la Fondation Maladies Rares pour améliorer la prise en charge, l’accompagnement et la qualité de vie des enfants et adolescents atteints de maladies rares et de leur famille. Dès 2015, elle a été convaincue de la plus-value du positionnement original de la Fondation Maladies Rares dans l’écosystème des maladies rares. En effet, son accompagnement au plus près des acteurs de terrain susceptibles de s’engager dans des projets et la qualité des échanges entre les deux fondations ont permis non seulement de faire émerger et valoriser des recherches en Sciences Humaines et Sociales, mais aussi de susciter des collaborations et des co-innovations en impliquant notamment des chercheurs universitaires, des associations de patients et des professionnels de santé. Grâce à ce partenariat solide, la Fondation d’Entreprise IRCEM a pu se féliciter de contribuer au développement de projets « pour et avec les personnes concernées » orientés vers la recherche de solutions (thérapeutique, numérique…) ou d’innovations sociales.”

NATHALIE COULON
PRÉSIDENTE DE LA FONDATION D’ENTREPRISE IRCEM

Projet soutenu par la Mgéfi

Dyade: Dynamique de Couple dans la Maladie de Huntington, porté par le Pr Pascal ANTOINE, Université de Lille.
Montant du soutien : 36 000 € répartis sur les années 2020 à 2022

Projet soutenu par Ag2r la mondiale

Accompagnement des parents confrontés au diagnostic de surdité permanente néonatale, porté par le Dr Barbara Le Driant, Université de Picardie Jules Verne (UPJV).
Montant du soutien : 29 915 € répartis sur les années 2021 et 2022

Projet soutenu par le Fonds de dotation Transatlantique, au travers de la mobilisation du CIC-Nord-Ouest

Décrypter les maladies génétiques de malformations congénitales touchant les membres inférieurs, porté par le Dr Clémence Vanlerberghe, Service de génétique clinique Guy Fontaine, Hôpital Jeanne de Flandre, CHU Lille.
Montant du soutien : 21 001 €

Projets soutenus par Pfizer Innovation France

ETH-TELE-SLA : évaluation des enjeux éthiques et juridiques de l'utilisation de la télémédecine dans le cadre de l'accompagnement de patients atteints de sclérose latérale amyotrophique en phase avancée, porté par le Dr Alain Loute, Centre d'éthique médicale de l'Université Catholique de Lille.
Étude sociologique de l'accompagnement à l'autonomie en santé des patients adultes atteints de mucoviscidose à l'aide des nouvelles technologies et avec les professionnels de santé, porté par le Pr Mathieu Fritz, Université Gustave Eiffel, LATTS (UMR CNRS 8134).
Montant du soutien : 46 660 € répartis sur les années 2021 et 2022

Projets soutenus par La Fondation Les Ailes

Caractérisation de nouvelles molécules correctrices de mutations non-sens (mucoviscidose), porté par le Dr Fabrice Lejeune, Institut de biologie de Lille (UMR 9020 CNRS - UMR S1277 Inserm).
Montant du soutien : 5 000 €

Améliorer la prise en charge des enfants souffrant d'atrésie de l'œsophage, porté par Mme Audrey Lecoufle, FSMR Fimatho, CHU Lille.
Montant du soutien : 5 000 €

Mieux comprendre le fonctionnement social et émotionnel des jeunes filles avec un syndrome de Turner pour mieux les accompagner dans la vie quotidienne, porté par le Dr Céline Lancelot, Laboratoire de Psychologie des Pays de la Loire (EA 4638), Université d'Angers.
Montant du soutien : 5 000 €

Projet soutenu par La Société PGCD

Modélisation cellulaire des pathologies associées aux mutations du gène VHL (von Hippel Lindau), porté par le Dr Betty Gardie, Institut du Thorax, Equipe de Génétique Médicale (UMR 1087/CNRS UMR 6291).
Montant du soutien : 10 000 €

Projet soutenu par Sodebo

Intérêt de la micro-nutrition pour le traitement des maladies rares : Syndrome de Wolfram, porté par le Pr Guy Lenears, Université d'Angers, Unité MitoVasc (UMR CNRS 6015, INSERM U1083).
Montant du soutien : 4 000 €

LES PRIX SOUTENUS PAR NOS PARTENAIRES

Le prix Alnylam "Maladies Rares"

En 2021, Alnylam s'est associé à la Fondation Maladies Rares afin de récompenser deux projets innovants dans le domaine des maladies rares par une subvention de 20 000 € chacun.

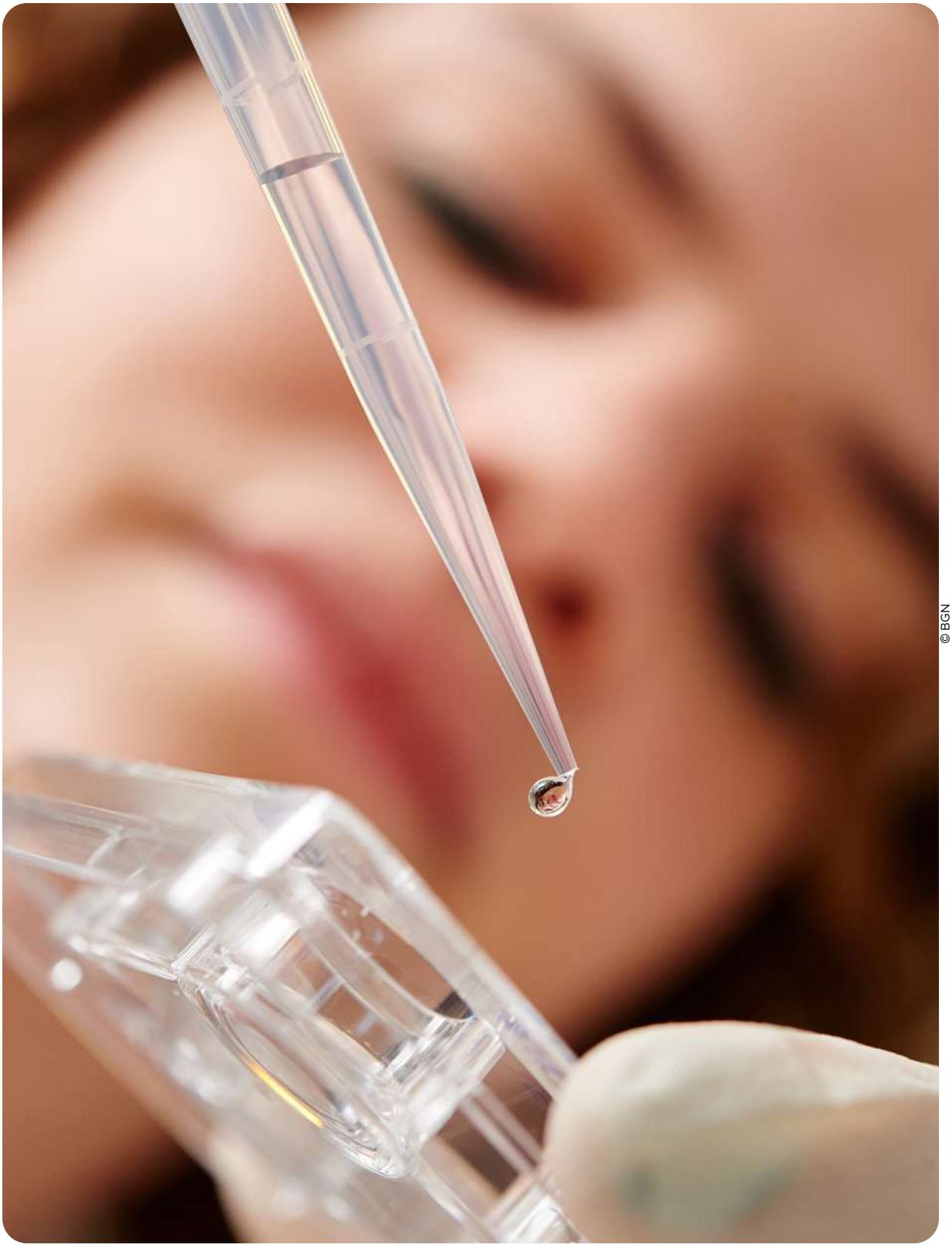
Chaque prix a distingué un·e chercheur·euse confirmé·e contribuant par ses recherches à des avancées majeures dans le domaine des maladies rares sur l'un des thèmes suivants :

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

Les lauréats 2021 ont été :

Cibler l'hépatokine ERFE-2 pour diminuer la surcharge en fer et améliorer l'anémie dans la β-thalassémie, porté par le Dr Léon Kautz, INSERM IRSD U 1220, CHU PURPAN, Toulouse.

SILENT COLLAPSE : miRNome des glomérulopathies collapsantes humaines et expérimentales et preuve de concept thérapeutique par silençage génique du miR-92a, porté par le Pr Pierre-Louis Tharaux, PARCC (Paris Cardiovascular Centre, UMR 970), Paris.



© BGN

ACCOMPAGNER LES DIFFÉRENTS ACTEURS DE LA RECHERCHE

LES ÉQUIPES DE RECHERCHE

La Fondation Maladies Rares accompagne les équipes de recherche partout sur le territoire gratuitement et sans partage de propriété intellectuelle selon les axes suivants :

- Protection intellectuelle
- Aide médico-règlementaire
- Recherche de financement
- Mise en relation avec des partenaires publics ou privés

Pour en savoir plus

LE CLUB POC

En 2017, la Fondation Maladies Rares a créé son Club de valorisation de la recherche : le Club POC (Proof Of Concept), un club d'adhérents de la pharmacie qui souhaitent renforcer leur positionnement dans les maladies rares.
La Fondation organise des webinars de pitchs qui mettent en lien des équipes de recherche académique avec les adhérents industriels du Club POC.

2 webinars par an
10 minutes de présentation suivies de session Q/R de 10 minutes
9 sessions à ce jour
Faisabilité industrielle des projets évaluée avant chaque webinar par
une cellule d'experts dédiée

Résultats

74 projets innovants présentés au Club POC depuis 2017
56 mises en lien effectuées avec des partenaires industriels
75% de manifestation d'intérêt de la part des industriels
1er partenariat signé entre Lysogene et la SATT Conectus en avril 2018
qui a conduit à **un accord exclusif de licence mondiale en 2021**

Magali Richard, vous êtes co-fondatrice de Home BioSciences (HBS). Quel est le positionnement de HBS concernant les maladies rares ?

Les maladies rares tiennent une place centrale pour HBS, avec des axes prioritaires dans les maladies musculo-squelettiques et métaboliques hautement invalidantes, où il existe peu ou pas d'option thérapeutique : métabolisme rénal et osseux, dystrophies musculaires et douleur.

HBS fait partie des adhérents du Club POC depuis 2020. Pour quelles raisons avez-vous adhéré ?

Le Club POC nous permet d'avoir accès à des équipes scientifiques de grande qualité, avec des projets réfléchis et exécutés dans la perspective de répondre à des besoins médicaux identifiés, à un stade de maturité autour de la preuve de concept préclinique parfaitement compatible avec le modèle de HBS.

L'une des missions du Club POC est de favoriser la recherche translationnelle, les partenariats public-privé et les mises en lien entre académiques et industriels ; le Club POC vous semble-t-il répondre à ces objectifs ?

Le Club POC répond parfaitement à l'objectif d'un partenariat public-privé efficace, favorise de façon optimale cette rencontre et contribue à l'alchimie entre toutes les parties prenantes. HBS collabore activement avec les équipes scientifiques, définissant avec eux la meilleure voie pour poursuivre leur projet de recherche vers le patient, et travaille en complémentarité avec les partenaires académiques institutionnels.

Quels résultats concrets vous ont été apportés par le Club POC ?

Grâce au Club POC, nous avons engagé plusieurs discussions prometteuses avec des équipes de recherche, nous permettant ainsi de nous assurer de la pertinence des projets au sein du Club POC et de la bonne adéquation avec le positionnement de HBS. Nous avons ainsi plusieurs projets en cours d'examen, qui pourraient rejoindre le pipeline de HBS, à travers la création d'une société ou d'une collaboration pour avancer une maturation, selon l'avancement des travaux scientifiques.

MAGALI RICHARD
CO-FONDATRICE HOME BIOSCIENCES

ACCOMPAGNER LES ASSOCIATIONS

103 ASSOCIATIONS ACCOMPAGNÉES DEPUIS **2019**

Objectifs

Former et informer sur la recherche et ses défis dans les maladies rares

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

Pour qui ?

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

Comment

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

Proposition d'une **feuille de route**

Accompagnement **gratuit**

FORMATION ET INFORMATION

Communication et diffusion de l'information sur la démarche scientifique, l'organisation, les enjeux et la complexité de la recherche.

Nos formations 2021, en partenariat avec l'Alliance Maladies Rares :

- Se connecter aux chercheurs
- Financer la recherche
- Organiser un colloque
- Lire un article scientifique

À la création de notre association, nous avons pris contact avec le Docteur Laura Benkemoun de la Fondation Maladies Rares. Dès notre premier entretien, nous avons compris que des recherches pouvaient être entreprises en France. Une première réunion entre la Fondation Maladies Rares, la PACS1 Research Foundation, fondation américaine ayant déjà entrepris des recherches sur le syndrome et notre association s'est tenue pour faire l'état des lieux des connaissances et des recherches en cours sur le syndrome PACS1.

Le Professeur Daniel Scherman et le Docteur Laura Benkemoun nous ont proposé un nouvel axe de recherche sur la base de travaux déjà réalisés par un chercheur identifié.

Grâce à la Fondation Maladies Rares et à la compétence très pointue de ses membres, en quelques mois, l'association a pu lancer une première recherche. Depuis, nous avons lancé un nouvel appel à projets en partenariat avec la Fondation. Rendez-vous dans quelques mois pour les premiers résultats ! Merci à la Fondation et à Laura pour son soutien, son accompagnement et sa pédagogie.

MAGALI GUTHMANN
PRÉSIDENTE ASSOCIATION
SYNDROME PACS1 - SCHUURS-HOEIJMAKERS

IDENTIFICATION ET LIEN AUX EXPERT·ES

Recherche de partenaires scientifiques et montage de projets de recherche.

“La rencontre avec la Fondation Maladies Rares a été le grand coup d’accélérateur dont nous avions besoin. Nous souhaitions connaitre l’état de la recherche sur le syndrome de Birk-Barel. Elle nous a permis de prendre contact avec des chercheurs qui travaillaient sur la maladie de notre fils et sa présence leur a garanti le sérieux de notre démarche.

Grâce à Laura nous avons tenu début décembre 2021 la première conférence mondiale sur cette maladie rare. La communication et la réputation de la Fondation ont permis à d’autres chercheurs et des familles concernées par cette maladie de s’inscrire à ce mini-symposium et de rejoindre notre communauté.

Nous sommes conscients de notre chance d’avoir le soutien technique et humain de la Fondation. En resserrant les liens entre et avec les chercheurs, cela a donné un élan commun et une cohérence à la recherche.”

JULIE ET GUILLAUME DE BEAUCOUDREY
CONCERNÉS PAR LE SYNDROME DE BIRK-BAREL

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 2021, nous avons coordonné le financement d'un projet de recherche avec :

En 2021, nous avons lancé un appel à projets conjoint avec :

Quelques mois après mon élection en tant que présidente de l'association Bardet-Biedl, nous avons voulu avec l'équipe, soutenir la recherche et impulser une nouvelle dynamique en lien avec le comité scientifique en charge de notre syndrome. Vouloir soutenir la recherche est une chose, savoir comment faire en est une autre ! C'est pourquoi la rencontre avec la Fondation Maladie Rares a été déterminante.

Avec patience, bienveillance et efficacité, la Fondation a su entendre et comprendre notre besoin, nos capacités et notre objectif. De manière désintéressée et gratuite, elle a organisé les rencontres avec les différents intervenants, matérialisé et contractualisé le projet de collaboration scientifique et en assure, aujourd'hui, la coordination et le suivi. Elle a été notre allié précieux dans toutes les étapes du projet et nous l'en remercions chaleureusement !

VÉRONIQUE HELOIR
PRÉSIDENTE DE L'ASSOCIATION BARDET-BIEDL

FORMER ET INFORMER

LES RENCONTRES RARE 2021

La Fondation Maladies Rares a porté RARE 2021, les rencontres des maladies rares les 14 et 15 Octobre 2021, un congrès placé sous le haut patronage de Madame Frédérique Vidal, ministre de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation et de Monsieur Olivier Véran, ministre des Solidarités et de la Santé.

MINISTÈRE DE L'ENSEIGNEMENT SUPÉRIEUR, DE LA RECHERCHE ET DE L'INNOVATION
Liberté Égalité Fraternité

MINISTÈRE DES SOLIDARITÉS ET DE LA SANTÉ
Liberté Égalité Fraternité

Devenues incontournables au fil des années, ces deux journées ont été l'occasion de rassembler tous les acteurs du domaine des maladies rares : pouvoirs publics, associations de malades, équipes de recherche académiques ou équipes médicales et entreprises du médicament afin d'offrir un espace de réflexion centré plus particulièrement sur la recherche dans toutes les dimensions du parcours du patient.

Pour faire face à la situation sanitaire, l'édition 2021 des rencontres RARE s'est tenue en distanciel avec une attention toute particulière portée sur l'optimisation des échanges et l'humain qui font l'essence même de ces Rencontres depuis leur création.

750 participant·es

36 interventions orales

5 tables rondes

68 e-posters

Pour en savoir plus :

021
dies rares
rare 202
les rencontres des maladies
Chiesi
medetia
SANOFI GENZYME
IPSEN
Alnylam
VERTEX

LE COLLOQUE SCIENTIFIQUE NATIONAL

ENJEUX ET DÉFIS DE LA RECHERCHE DANS LES MALADIES RARES

Dans le respect des règles sanitaires en vigueur, la Fondation Maladies Rares a choisi de tenir son colloque scientifique annuel sous la forme d'un évènement virtuel, avec un programme adapté.

Cette journée d'échange autour de la recherche sur les maladies rares était divisée en trois sessions scientifiques distinctes, complétées par une session de e-posters :

• Session 1

Concrétiser la recherche en sciences humaines et sociales

• Session 2

Innover pour les thérapies de demain

• Session 3

Développer les diagnostics du futur

320 participant·es

16 présentations scientifiques

17 e-posters

8 sponsors

Pour en savoir plus

Alnylam Pharmaceuticals · Pfizer · CT·RS Cell Therapies Research & Services · Sanofi Genzyme · Boehringer Ingelheim · bluebirdbio · IPSEN Innovation for patient care · RDODJ Rare Disease and Orphan Drugs Journal

LE COLLOQUE INTER-RÉGIONAL OUEST

DE LA RECHERCHE AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES

Le 9 avril 2021, la Fondation Maladies Rares a organisé, en association avec le Groupement de Coopération Sanitaire des Hôpitaux Universitaires du Grand Ouest (GCS Hugo), le premier colloque scientifique inter-régional intitulé « De la recherche aux traitements, dans les maladies rares ».

Ce colloque, qui a eu lieu en distanciel compte tenu de la situation sanitaire, avait pour objectif de présenter les réseaux et les projets de recherche dans les maladies rares menés en région Ouest, favorisant le partage entre les acteurs. Il a été réalisé en collaboration avec le Pr Sylvie Odent, CHU de Rennes et le Pr Stéphane Bézieau, CHU de Nantes.

200 participant·es

16 tables rondes & présentations scientifiques

19 e-posters

4 prix du poster

Pour en savoir plus

PARTICIPER À DES PROJETS CONJOINTS

LE RHU COSY

Depuis décembre 2019, La Fondation Maladies Rares est partenaire du RHU-COSY (Cure Overgrowth Syndromes).

Ce projet, financé pour une durée de 5 ans par l'Agence Nationale de la Recherche dans le cadre des Programmes d'Investissement d'Avenir (PIA), a pour objectif de guérir les syndromes d'hypercroissance disharmonieuse.

Les syndromes d'hypercroissance disharmonieuse représentent un groupe hétérogène de pathologies caractérisées par une hypertrophie tissulaire qui peut être localisée ou généralisée, affectant à la fois la croissance latitudinale et longitudinale.

Au sein de ce consortium de **11** partenaires,
la Fondation Maladies Rares contribue à :

- la communication et la dissémination des résultats issus du RHU-COSY, principalement à travers un site internet dédié et les réseaux sociaux
- la mise en place d'un appel à projet de recherche en Sciences Humaines et Sociales visant notamment à une meilleure compréhension des conséquences individuelles, familiales et psychosociales des syndromes d'hypercroissance pour améliorer les soins et la vie quotidienne des patients et leurs familles

Pour en savoir plus sur le RHU COSY, rendez-vous sur le site ou sur Twitter

LE PROGRAMME CONJOINT EUROPÉEN POUR LES MALADIES RARES

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

En 2021, la Fondation a principalement été impliquée dans :

- le lancement et développement de formations en ligne sous forme de MOOCs portant sur différents aspects de la recherche en maladies rares
- la coordination de l'appel à projet "Rare Diseases Research Challenges"
- la coordination de l'appel à projet transnational "Social sciences and Humanities Research to improve health care implementation and everyday life of people living with a rare disease"

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

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

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

Les différents MOOCs sont développés en anglais pour permettre l'accessibilité à un public international. Les cibles principales sont les étudiants (médecine/recherche) et les professionnels de santé mais un public plus large est susceptible d'être intéressé.

Les 5 MOOCs couvrent les sujets suivants :

- **Le diagnostic des maladies rares**
Co-développeurs : ERN Ithaca, ERN Genturis, Fondation Maladies Rares

- **Thérapies innovantes et personnalisées**
Co-développeurs : Consorzio per Valutazioni Biologiche e Farmacologiche, ERN TransplantChild, Fondation Maladies Rares

- **Recherche translationnelle appliquée aux maladies rares**
Co-développeurs : EURO-NMD, EATRIS, Fondation Maladies Rares

- **Méthodologies des essais cliniques**
Co-développeurs : EJP RD WP20 & WP16.

- **Données et maladies rares : enjeux éthiques et réglementaires**
Co-développeurs : ERN EpiCARE, Eurordis, Fondazione Gianni Benzi, Fondation Maladies Rares

Le premier MOOC « Diagnosing Rare Diseases : from the clinic to research and back » explore le parcours diagnostique des maladies rares, tant du point de vue clinique que de la recherche. Les deux premières sessions ont eu lieu en 2021 (printemps et automne), tandis que la troisième se tiendra en 2022.

2993
participant·es

130
pays

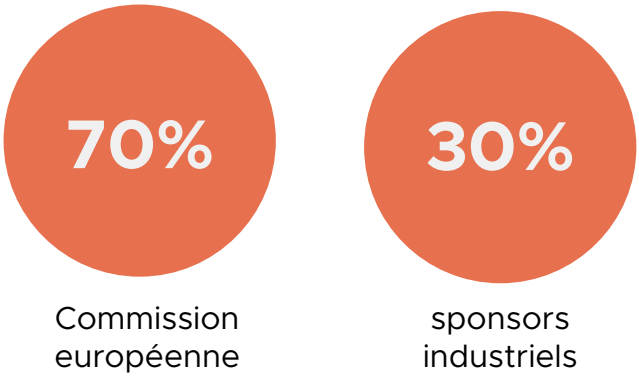
Ces premières sessions ont confirmé le besoin de formation à la recherche diagnostique des maladies rares en Europe et en dehors de l'Europe.

Les quatre autres MOOCs seront lancés entre 2022 et 2023 dans le but de toucher un public de plus en plus large et ainsi de renforcer la sensibilisation autour des maladies rares.

Le déroulement de l'appel à projets "Rare Diseases Research Challenges"

La Fondation Maladies Rares gère le "Rare Diseases Research (RDR) Challenges", un appel à projets européen public/privé dans le cadre de l'EJP-RD ("European Joint Programme on Rare Diseases"). Elle en assure le secrétariat scientifique ainsi que la gestion administrative, contractuelle et financière.

COFINANCEMENT



Cet appel à projets a pour ambition de financer des collaborations entre partenaires industriels, académiques, PME et associations de patients sur la thématique des défis rencontrés dans la recherche sur les maladies rares.

4 thématiques ont été identifiées par les sponsors industriels, validées par la Commission européenne et proposées aux consortia de recherche qui ont postulé à l'appel à projets.

3 projets sélectionnés pour un financement de 30 mois, avec un début prévu au premier semestre 2022 :

- « Outils digitaux pour les maladies rares »
- « Dispositif d'administration intranasale pour nouveau-nés »
- « Développement et validation d'un nouvel essai préclinique pour détecter les expansions des maladies à triplets »

Ces projets seront réévalués au bout de 18 mois sur la base de livrables attendus pour une poursuite sur les 12 mois restants.

La préparation de l'appel à projets transnational 2021

« Recherche en Sciences Humaines et Sociales pour améliorer le parcours de soin et la vie quotidienne des personnes atteintes de maladies rares »

La Fondation Maladies Rares a assuré le secrétariat scientifique de l'appel à projets transnational 2021.

Les sujets suivants étaient concernés :

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

En 2021, le travail de la Fondation a consisté à :

- **Collecter** les pré-dossiers et les dossiers, et analyser leur éligibilité
- **Organiser** le comité de présélection ainsi que le comité des financeurs
- **Animer** le webinaire d'information pour les projets pré-sélectionnés
- **Identifier** des expert·es scientifiques externes (>300 sollicités) ainsi que des experts·e méthodologiques, associatifs et éthiques pour l'évaluation des dossiers complets
- **Organiser** le comité de sélection finale ainsi que le comité des financeurs

47 pré-dossiers soumis

38 projets éligibles

22 projets pré-sélectionnés

12 projets financés

11,4 millions d'euros engagés

PARTIE III

NOS PARTENAIRES

REMERCIEMENTS GÉNÉRAUX

Nous tenons à remercier tous les partenaires privés et associatifs qui nous soutiennent au travers de financements de projets de recherche sur les maladies rares ou la mise en place d'actions de communication pour faire connaitre les maladies rares. Retrouvez tous ces acteurs indispensables au fonctionnement de la Fondation Maladies Rares dans la rubrique « Nos Actions ».

Un immense merci aussi à tous nos donateurs qu'ils soient des particuliers ou des entreprises qui, par l'intermédiaire de dons, de legs ou en participant à nos évènements sportifs apportent leur pièce à l'édifice et contribuent à la lutte contre les maladies rares.

Retrouvez toutes les façons de soutenir la Fondation Maladies Rares :

En 2021, et comme chaque année depuis la création de la Fondation Maladies Rares, l'AFM Téléthon a très largement supporté les actions de la Fondation Maladies Rares avec un soutien de **1 350 000 €**.

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUÉRIR

LES ENTREPRISES S'ENGAGENT

SARSTEDT

En 2021, la Fondation Maladies Rares a reçu le soutien de SARSTEDT, l'un des principaux fournisseurs au monde de produits pour les secteurs des techniques de laboratoire et l'ingénierie médicale, qui a décidé de reverser une partie de son chiffre d'affaires français à la recherche sur les maladies rares. Merci à l'équipe française de SARSTEDT et à ses dirigeant·s pour la mise en place de ce partenariat !

LE SOUTIEN DES CLUBS SERVICES

CLUB KIWANIS DISTRICT FRANCE-MONACO

Depuis 2015, le Kiwanis District France-Monaco s'engage pour lutter contre les maladies rares de l'enfance en soutenant la Fondation Maladies Rares. Une quinzaine de projets scientifiques sur tout le territoire ont ainsi été financés ou co-financés pour un montant total de plus de 180 000€.

L'ORDRE INTERNATIONAL DES ANYSETIERS

En 2021, l'Ordre International de Anysetiers, association fédérative ayant pour but la création et le développement de relations amicales d'ordre scientifique entre autres, a renouvelé son soutien à la Fondation Maladies Rares en offrant de la visibilité dans toutes les régions françaises et un soutien financier.

DES ENGAGEMENTS SPORTIFS ET SOLIDAIRES

Retrouvez tous nos évènements sportifs sur Facebook et Instagram

ULTRA-TRAIL DU MONT-BLANC ®

Après un an d'absence pour cause de pandémie mondiale de Covid-19, l'UTMB®, évènement sportif composé de sept trails de renommée internationale, a repris en 2021 avec des coureurs toujours aussi nombreux.

L'organisation de l'UTMB® s'engage pour la recherche sur les maladies rares en offrant chaque année des dossards solidaires à la Fondation Maladies Rares. En 2021, c'est ainsi **17** coureurs qui se sont élancés, plus motivés que jamais pour courir aux couleurs de la Fondation.

Grâce à l'implication de nos coureurs solidaires et au soutien de l'UTMB®, **34 000 €** ont été investis dans la recherche contre les maladies rares.

Depuis le début de son histoire, l'UTMB® a toujours eu à coeur d'associer l'énergie de l'événement à l'esprit de solidarité. Notre culture montagnarde accorde une place importante aux relations humaines et à l'entraide. Au pied du toit de l'Europe occidentale, dans les vallées du Mont-Blanc, nous sommes imprégnés de ce fameux esprit de cordée et animés par cette volonté d'aider chacun à remporter ses propres victoires : surpasser un moment difficile, lutter contre la maladie, aider des enfants à grandir et à s'épanouir. Nous nous sentons également solidaires des habitants de pays moins favorisés où l'accès à l'eau, à l'éducation, à la formation est parfois complexe.

La Fondation Maladies Rares fut l'une des premières causes soutenues (2015) dès la mise en place des Dossards Solidaires UTMB®. Sa mission, portée par des acteurs compétents et motivés, a été déterminante dans notre choix. Nous souhaitions soutenir un projet destiné à apporter l'espoir en l'avenir, à un public souvent méconnu, discret, anonyme.

Tout au long de ces années, nous avons rencontré d'extraordinaires personnalités, qu'elles soient chercheurs, scientifiques ou collaborateurs en charge d'animer et motiver les Coureurs Solidaires.

Merci à la Fondation Maladies Rares qui, par ses engagements et sa tenacité sans faille, nous a aussi fait grandir !!

JACQUELINE ECOCHARD
PRÉSIDENTE DE LA COMMISSION SOLIDARITÉ
UTMB/TRAILERS DE MB

GRAND RAID

En 2021, l'Association du Grand Raid qui organise le principal utra-trail de l'Île de la Réunion s'est engagée auprès de la Fondation Maladies Rares en mettant à disposition des dossards solidaires qui nous ont permis de récolter des fonds pour la recherche.

Félicitations à nos finishers solidaires 2021 !

Fred, Ludovic, Yannick sur la Diagonale des fous et Claire-Marie sur la Mascareignes.

TRAIL DE HAUTE-PROVENCE

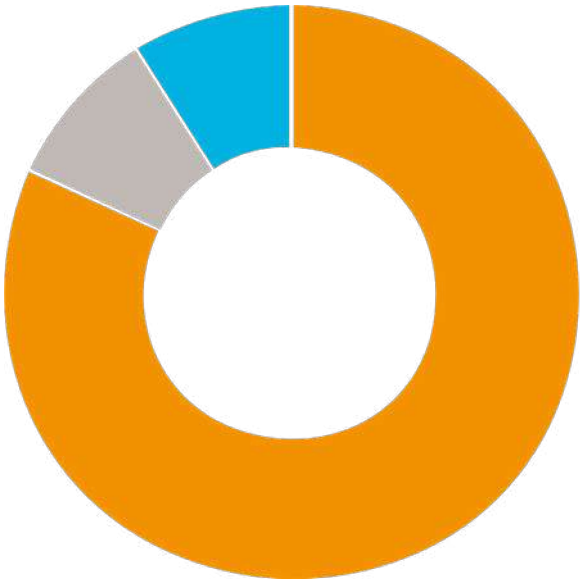
Depuis plusieurs années, le Trail de Haute Provence donne une dimension solidaire à ces 3 jours de courses au cœur de la Provence en organisant une course solidaire de 8 km et en reversant une partie du montant des dossards à la Fondation Maladies Rares.

Découvrez les coulisses de la course solidaire du THP 2021 sur notre chaîne YouTube

COMMENT AIDER LA FONDATION

L'UTILISATION DES RESSOURCES

La Fondation Maladies Rares est transparente quant à l'utilisation des dons qu'elle reçoit et procède à la certification de ses comptes par un commissaire aux comptes chaque année :



Sur la totalité des fonds récoltés :

- **82%** des fonds récoltés sont directement attribués à l'accompagnement et au financement de la recherche
- **9%** va aux frais de fonctionnement et de communication
- **9%** est utilisé pour des frais de recherche de fonds

Grâce à l'AFM-Téléthon, aux partenaires industriels et associatifs, aux évènements sportifs ou aux particuliers qui lui font confiance, la Fondation contribue à l'accélération de la recherche sur les maladies rares et à l'amélioration du quotidien des patients.

SOUTENIR LA FONDATION

La Fondation Maladies Rares est habilitée à recevoir des dons d'entreprises et de particuliers dans le cadre du régime fiscal du mécénat. Elle peut également être bénéficiaire de legs, donations et assurances vie exempts de droits de succession et de mutation. Nous sommes à votre disposition pour réfléchir ensemble à des solutions adaptées à vos attentes.

Vous êtes une entreprise ?

Retrouvez toutes les façons de nous soutenir :

IMPÔT SUR LES SOCIÉTÉS

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

60%

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

Vous êtes un particulier ?

Le plus simple est de faire un don directement sur notre site internet :

Vous pouvez aussi faire un chèque à l'ordre de la Fondation Maladies Rares

IMPÔT SUR LE REVENU

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

66%

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

IMPÔT SUR LA FORTUNE IMMOBILIÈRE

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

75%

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

PARTIE IV

LES PROJETS FINANCÉS EN 2021

LES LAURÉATS DES APPELS À PROJETS FONDATION MALADIES RARES

APPEL À PROJET GENOMICS - SÉQUENÇAGE HD

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Sara Baldassari	Genetics and physiopathology of epilepsy, Institut du Cerveau	*Dissection of genetic etiology of epilepsy with focal cortical dyslapsia*
Guilaine Boursier	Genetic analysis and patho-physiology of autoinflammatory diseases, CHU de Montpellier	*Exome sequencing of inflammatory amyloidosis of unknown cause (AAx)*
Clément Carré	Transgenerational and small RNA biology, IBPS Institut de Biologie Paris Seine	*Lost in translation: RNA methylation control translation in ID patient mutated in FTSJ1*
Svetlana Gorokhova	Muologie Translationnelle, Université Aix-Marseille	*Integrating transposable element screening into the diagnostics of patients with rare genetic diseases*
Gilles Lavemy	Rôles physiopathologiques des voies de signalisation des récepteurs nucléaires, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire	*Identification of ZK therapeutic activities for Idiopathic Infantile Hypercalcemia*
Jean-Yves Picard	Lipodystrophies, adaptations métaboliques et hormonales, et vieillissement, INSERM - Sorbonne Université	*Thinking outside the box: a search for new genes responsible for Müllerian regression*

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Amélie Piton	Mécanismes génétiques des maladies neurodéveloppementales, Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire	*Analysis of parental genomes in individuals with intellectual disability without pathogenic mutation identified by solo WGS*
Amédée Renand	Team4 : Immunoregulation And Immunointervention in Transplantation And Autoimmunity, Université de Nantes	*Tracking autoreactive CD4 T cells in rare autoimmune liver diseases*
Jean Soulier	Team J. Soulier, APHP, INSERM/CNRS and University	*Dysfunctional hematopoietic stem cells and clonal hematopoiesis in Fanconi Anemia: what underlies an attenuated phenotype?*
Anne-Claude Tabet	Institut Pasteur, Paris, Assistance Publique Hôpitaux Paris	*Characterization of non recurrent duplications by next-generation optical mapping in patients with autisme*
Angela Tingaud-Sequeira	Laboratoire Maladies Rares : Génétique et Métabolisme (MRGM), INSERM U1211	*Whole-genome sequencing in the complex Oculo-Auriculo-Vertebral spectrum: application on whole-exome sequencing negative familial cases versus direct analysis*

SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Brigitte Chabrol	ADES (UMR 7268) "Anthropologie bio-culturelle, droit, éthique et santé"	*Réflexion éthique sur la mise en place d'un Espace Maladies Rares dédié aux patients et leur famille*
Christelle Duprez	DEEP SCLAB Université de Lille	*Processus émotionnels chez les patients adultes atteints d'angioedème héréditaire : étude pilote couplant mesures auto rapportées et physiologiques*
Sylvain Ferez	Sant.E.Si.H. (Santé, Éducation, Situations de Handicap), Université de Montpellier 1	*Maladies invisibles ? Étude de la reconfiguration du stigmate dans l'environnement scolaire et professionnel après la transpiration pulmonaire chez les personnes vivant avec la mucoviscidose*
Estelle Louët	Laboratoire de Psychologie clinique, Psychopathologie, Psychanalyse, Université de Paris	*Chirurgie in utero pour myéloméningocèle foetale : mécanismes de la prise de décision et impact psychologique d'une thérapie prénatale*

LES LAURÉATS FINANCÉS PAR NOS PARTENAIRES INDUSTRIELS

AG2R LA MONDIALE

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Barbara Le Driant	Université de Picardie Jules Verne (UPJV)	*Accompagnement des parents confrontés au diagnostic de surdité permanente néonatale*

ALNYLAM

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Léon Kautz	INSERM IRSD U1220, CHU PURPAN	*Cibler l'hépatokine ERFE-2 pour diminuer la surcharge en fer et améliorer l'anémie dans la ß-thalassémie*
Pierre-Louis Tharaux	Paris Cardiovascular Centre (PARCC), UMR970	*SILENT COLLAPSE : miRNome des glomérulopathies collapsantes humaines et expérimentales et preuve de concept thérapeutique par silençage génique du miR-92a*

FONDATION D'ENTREPRISE IRCEM

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Sandrine Carabeux	Équipe Relais Handicaps Rares (ERHR), Île de France	*La coordination renforcée, un dispositif de soutien et d'accompagnement au parcours de vie des personnes atteintes d'un syndrome de Prader-Willi (SPW)*
Jérôme Dinet	Laboratoire 2LPN, Université de Lorraine	*HÉMOGAME : Co-conception d'un prototype de serious game destiné aux enfants hémophiles, parents d'enfants hémophiles et enseignants*
Agnès Dumas	ECEVE UMR1123, Université de Paris	*Transition des soins et bien-être des jeunes adultes atteints d'arthrite juvénile idiopathique et de lupus érythémateux systémique (Transcare)*
François Schmidt	Pôle Femme-Mère-Enfant, CHU d'Angers	*Étude prospective des critères diagnostics anténataux de complications digestives des laparoschisis : Étude Laparo-DAN*
Isabelle Talon	INSERM UMR1121, CHU de Strasbourg	*Améliorer le parcours de soin et de vie des enfants atteints d'hernie diaphragmatique congénitale*

FONDATION LES AILES

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Céline Lancelot	Laboratoire de Psychologie des Pays de la Loire, EA4638, Université d'Angers	*Mieux comprendre le fonctionnement social et émotionnel des jeunes filles avec un syndrome de Turner pour mieux les accompagner dans la vie*
Audrey Lecoufle	FSMR Fimatho, CHU de Lille	*Améliorer la prise en charge des enfants souffrant d'Atrésie de l'oesophage*
Fabrice Lejeune	Institut de biologie de Lille, CNRS UMR9020 - INSERM UMRS1277	*Caractérisation de nouvelles molécules correctrices de mutations non-sens (mucoviscidose)*

FONDATION SODEBO

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Guy Lenears	Unité MitoVasc, UMR5015 CNRS	*Cibler l'hépatokine ERFE-2 pour diminuer la surcharge en fer et améliorer l'anémie dans la ß-thalassémie*
Pierre-Louis Tharaux	Paris Cardiovascular Centre (PARCC), CNRS UMR970 - INSERM U1083, Université d'Angers	*Intérêt de la micro-nutrition pour le traitement des Maladies Rares : Syndrome de Wolfram*

SOCIÉTÉ PGCD

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Betty Gardie	Équipe de Génétique Médicale, UMR1087 / CNRS UMR6291	*Modélisation cellulaire des pathologies associées aux mutations du gène VHL (Von Hippel Lindau)*

FONDS DE DOTATION TRANSATLANTIQUE CIC NORD-OUEST

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Clémence Vanlerberghe	Service de génétique clinique Guy Fontaine, Hôpital Jeanne de Flandre, CHU de Lille	*Décrypter les maladies génétiques de malformations congénitales touchant les membres inférieurs*

MGEFI

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Pascal Antoine	Université de Lille	*Dyade : Dynamique de Couple dans la Maladie de Huntington*

PFIZER INNOVATION FRANCE

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Alain Loute	Centre d'éthique médicale de l'Université Catholique de Lille	*ETH-TELE-SLA : Évaluation des enjeux éthiques et juridiques de l'utilisation de la télémédecine dans le cadre de l'accompagnement de patients atteints de Sclérose latérale Amyotrophique en phase avancée*
Alexandre Mathieu-Fritz	Université Gustave Eiffel, LATTS UMR CNRS 8134	*Étude sociologique de l'accompagnement à l'autonomie en santé des patients adultes atteints de mucoviscidose à l'aide des nouvelles technologies et avec les professionnels de santé*

LES LAURÉATS FINANCÉS PAR NOS PARTENAIRES ASSOCIATIFS

ALGODYSTROPHIE FRANCE

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Julien Nizard	UIC22, CHU de Nantes	*Toward a better consideration of patient's feeling in CRPS : a study mixing quantitative and qualitative approaches to test and make recommendations regarding the use of a BPD assessment tool*

AMMI

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Alessandro Prigione	Heinrich Heine University Duesseldorf, Allemagne	*Modeling Leigh syndrome caused by MT-FMT mutations using patient-specific neuronal cells*

BBS FRANCE

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Hélène Dollfus	UMRS1112 INSERM, Université de Strasbourg	*Proof of concept of AAV gene replacement therapy for retinal degeneration occuring in 2 Bardet-Biedl Syndrome (BBS)*

HPN-AM FRANCE

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Simona Pagliuca	Clinique de Cleveland, États-Unis	*Immunogenomics of idiopathic bone marrow failure disorders: immune-escape mediated by class I/II HLA somatic mutations*

PACS1

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Marc Bitoun	UMRS974 INSERM, Pitié Salpêtrière Hospital	*Proof of concept of therapy by allele-specific silencing for the Schuurs-Hoeijmakers Syndrome*

VLM

RESPONSABLE	LABORATOIRE	TITRE DU PROJET
Pierre Lombrail	Laboratoire Éducations et Pratiques de Santé, Université Paris 13 Nord	*Expérience Patient du Parcours Mucoviscidose pendant la pandémie de Covid-19*

PARTIE V

LE RAPPORT FINANCIER

LE MOT DU TRÉSORIER

En 2021, malgré une conjoncture économique défavorable et la perte de certains financements institutionnels liés à la crise sanitaire, la Fondation Maladies Rares a réussi à maintenir de manière soutenue son activité de financement de la recherche sur les maladies rares, en conformité avec sa mission d'intérêt général. Ceci a pu être obtenu grâce au soutien renouvelé 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 2021, la Fondation a ainsi consacré 1,09 million d'€ au financement de la recherche, en cohérence avec 2020 (1,13 millions) et ceci malgré le fort ralentissement de l'activité lié à la crise sanitaire. De plus, notre engagement fort et original dans le domaine des sciences humaines et sociales visant à améliorer les conditions de vie des patients et de leurs proches s'est amplifié via la coordination d'un appel à projets européens portant sur plus de 11 M€ et financé par l'Union Européenne.

À cet investissement direct alloué aux meilleures équipes de recherche françaises, il faut ajouter également l'investissement sur le terrain par les 6 responsables régionales de la Fondation qui accompagnent les chercheurs impliqués dans les maladies rares.

Par rapport à 2020, nos frais généraux, de communication et de déplacement sont globalement en baisse, malgré un effort accru en communication. Nos dépenses de personnel sont aussi en baisse de 150k €, confirmant la restructuration de la Fondation. Ces efforts de rigueur de gestion, sans léser nos financements pour faire avancer la recherche sur les 7 000 maladies rares, conduisent à un excédent comptable 370k €, qui vient partiellement compenser les déficits des années 2017 à 2020 et traduit le bon état financier de la Fondation.

En 2022, notre effort visera encore plus fortement à augmenter nos ressources de façon à maintenir l'équilibre de notre trésorerie et de nos réserves, tout en maintenant un soutien très conséquent à la recherche et aux associations de patients.

Nous adressons nos chaleureux et amicaux remerciements aux membres de notre Conseil d'Administration et de notre Conseil Scientifique, sans oublier les nombreux partenaires et mécènes qui continuent à nous faire confiance.

Pr Michel Goossens, Trésorier de la Fondation Maladies Rares

LE RAPPORT DU COMMISSAIRE AUX COMPTES

Extrait du Rapport des comptes 2021. Paris, le 03 juin 2022

Tous nos chiffres sont exprimés en euros (€)

RÈGLES GÉNÉRALES

Les comptes annuels de l'exercice au 31/12/2021 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.

IMMOBILISATIONS CORPORELLES ET INCORPORELLES

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.

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

Le coût d'une immobilisation est constitué de son prix d'achat, y compris les droits de douane et taxes non récupérables, après déduction des remises, rabais commerciaux et escomptes de règlement de tous les coûts directement attribuables engagés pour mettre l'actif en place et en état de fonctionner selon l'utilisation prévue. Les droits de mutation, honoraires ou commissions et frais

d'actes liés à l'acquisition, sont rattachés à ce coût d'acquisition. Tous les coûts qui ne font pas partie du prix d'acquisition de l'immobilisation et qui ne peuvent pas être rattachés directement aux coûts rendus nécessaires pour mettre l'actif en place et en état de fonctionner conformément à l'utilisation prévue, sont comptabilisés en charges.

AMORTISSEMENTS

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

- Matériel de bureau : 5 à 10 ans
- Concessions, logiciels et brevets : 5 ans
- Matériel informatique : 3 ans
- Mobilier : 10 ans

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

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

CRÉANCES

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

DONS EN NATURE

La Fondation a bénéficié durant l'exercice de dons en nature pouvant être évalués à 43.5 K €, basés sur le prix de revient des prestations :

- Grant Thornton: 9 K €, mécénat de compétence
- Autres prestataires : 34.5 K €, mécénat en nature

MISSIONS SOCIALES

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

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

- Mise en lien des acteurs de la recherche et du soin
- Facilitation de l'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 Commissaires Aux Comptes pour l'exercice 2021 s'élève à 9 600 € HT.

EFFECTIF

L'effectif moyen sur l'exercice 2021 est de 12.

ENGAGEMENT DE RETRAITE

L'engagement en matière de retraite a été évalué au 31 décembre 2021 pour un montant de 35 K €.

Les hypothèses retenues ont été les suivantes :

- Âge de départ à la retraite : 65 ans
- Taux de turn over : 1%
- Évolution annuelle des salaires : 1%
- Nature du départ à la retraite : départ volontaire
- Taux de charges sociales : 45%

ÉVÉNEMENT COVID-19

La crise sanitaire liée à la covid-19 demeure en cours en 2021, mais compte tenu de l'activité, l'ensemble des mesures de restriction passées n'ont eu que peu d'impact pour la fondation.

Compte tenu de l'évolution de la situation à la date d'arrêté des comptes, nous ne sommes pas en capacité d'appréhender l'ensemble des éléments pouvant impacter les comptes de l'exercice prochain.

BILAN ACTIF

	Brut	Amortissement Dépréciation	Net au 31/12/2021	Net au 31/12/2020
ACTIF IMMOBILISÉ				
Immobilisations incorporelles	37 506	37 506		5 605
Concessions, licences, logiciels, droits et valeurs similaires				
Immobilisations corporelles	39 116	34 721	4 395	6 682
Autres immobilisations corporelles				
Immobilisations financières				
Total I	**76 622**	**72 227**	**4 395**	**12 287**
ACTIF CIRCULANT				
Stocks et en-cours				
Créances				
Créances usagers et comptes rattachés	1 560 738	600	1 560 138	1 974 255
Autres créances	93 714		93 714	30 404
Autres postes de l'actif circulant				
Valeurs mobilières de placement	264 753	4 267	260 487	248 744
Instruments de trésorerie	3 470 167		3 470 167	3 458 760
Disponibilités	1 449 666		1 449 666	315 115
Charges constatées d'avance	6 838		6 838	15 693
Total II	**6 845 877**	**4 867**	**6 841 010**	**6 042 971**
TOTAL GÉNÉRAL (I+II+III+IV+V)	**6 922 498**	**77 094**	**6 845 405**	**6 055 258**

BILAN PASSIF

	au 31/12/2021	au 31/12/2020
FONDS PROPRES		
Fonds propres sans droit de reprise		
Dotations non consomptibles	*1 000 000*	*1 000 000*
Fonds propres avec droit de reprise		
Réserves		
Réserves statutaires ou contractuelles	*2 783 778*	*2 897 628*
Excédent ou déficit de l'exercice	**370 264**	**-113 850**
Situation nette (sous-total)	**4 154 042**	**3 783 778**
Total I	**4 154 042**	**3 783 778**
FONDS REPORTÉS ET DÉDIÉS		
Fonds dédiés	632 927	
Total II	**632 927**	
PROVISIONS		
DETTES		
Dettes fournisseurs et comptes rattachés	1 792 563	2 022 648
Dettes fiscales et sociales	265 873	234 832
Produits constatés d'avance	14 000	
Total IV	**2 058 435**	**2 271 479**
TOTAL GÉNÉRAL (I+II+III+IV+V)	**6 845 405**	**6 055 258**

COMPTE DE RÉSULTAT

	Exercice N 31/12/2021	Exercice N-1 31/12/2020
PRODUITS D'EXPLOITATION		
Ventes de biens et de services Produits de tiers financeurs		
Ressources liées à la générosité du public		
Dont Dons manuels Dont Mécénats		
Utilisation des fonds dédiés Autres produits	318 396	293 542
Total I	163 731	71672
	154 665	221 870
		187 000
	3 030 847	1 888 346
	3 349 243	**2 368 888**
CHARGES D'EXPLOITATION		
Autres achats et charges externes	1 311 069	1 294 579
Impôts taxes et versements assimilés	68 749	71 865
Salaires et traitements	671 780	781 385
Charges sociales	304 936	342 689
Dotations aux amortissements et aux dépréciations	10 631	14 064
Reports en fonds dédiés	632 927	
Autres charges	260	1 804
Total II	**3 000 352**	**2 506 385**

COMPTE DE RÉSULTAT - SUITE ET FIN

	Exercice N 31/12/2021	Exercice N-1 31/12/2020
1. RÉSULTAT D'EXPLOITATION (I-II)	**348 891**	**-137 497**
PRODUITS FINANCIERS		
Autres intérêts et produits assimilés	28 801	43 691
Total III	**28 801**	**43 691**
CHARGES FINANCIÈRES		
Dotations aux amortisse-ments aux dépréciations et aux provisions	4 267	16 009
Total IV	**4 267**	**16 009**
2. RÉSULTAT FINANCIER (III-IV)	**24 534**	**27 682**
3. RÉSULTAT COURANT avant impôts (I-II+III-IV)	**373 425**	**-109 815**
PRODUITS EXCEPTIONNELS		
CHARGES EXCEPTIONNELLES		
Impôts sur les bénéfices (VIII) **Total des produits (I+III+V)**	**3 162**	**4 035**
Total des charges (II+IV+VI+VII+VIII)	**3 378 044**	**2 412 579**
	3 007 781	**2 526 429**
EXCÉDENT OU DÉFICIT	**370 264**	**-113 850**

ACTIF IMMOBILISÉ - TABLEAU DES IMMOBILISATIONS

	Au début d'exercice	Augmentation	Diminution	En fin d'exercice
Frais d'établissement et de développement				
Fonds commercial				
Autres postes d'immobilisa-tions incorporelles	37 506		37506	
Immobilisa-tions incorporelles	**37 506**		**37506**	
Matériel de bureau et informatique mobilier	38 509	2 139	1 533	39 116
Immobilisa-tions corporelles	**38 509**	**2 139**	**1 533**	**39 116**
Participations évaluées par mise en équivalence				
Autres participations				
Autres titres immobilisés				
Prêts et autres immobilisations financières				
Immobilisations financières				
ACTIF IMMOBILISÉ	**76 015**	**2 139**	**1 533**	**76 622**

ACTIF IMMOBILISÉ - AMORTISSEMENTS DES IMMOBILISATIONS

	Au début de l'exercice	Augmentation	Diminution	En fin d'exercice
Frais d'établissement et de développement				
Fonds commercial				
Autres postes d'immobilisations incorporelles	31 901	5 605		37 506
Immobilisations incorporelles	**31 901**	**5 605**		**37 506**
Matériel de bureau et informatique mobilier	31 827	4 426	1 533	34 721
Immobilisations corporelles	**31 827**	**4 426**	**1 533**	**34 721**
ACTIF IMMOBILISÉ	**63 728**	**10 031**	**1 533**	**72 227**

ACTIF CIRCULANT - ÉTAT DES CRÉANCES

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

	Montant brut	Échéances à moins d'1 an	Échéances à plus d'1 an
Créances de l'actif immobilisé			
Créances de l'actif circulant			
Créances Clients Comptes rattachés	1 560 738	1 560 738	
Autres	93 714	93 714	
Charges constatées d'avance	6 838	6 838	
Total	**1 661 290**	**1 661 290**	
Prêts accordés en cours d'exercice			
Prêts récupérés en cours d'exercice			

PRODUITS À RECEVOIR

	Montant
CLIENTS À RECEVOIR	1 521 915
FOURNISSEURS RRR À OBTENIR	104
PERSONNEL-PRODUITS À RECEVOIR	10 549
DIVERS-PRODUITS À RECEVOIR	80 000
INTÉRÊTS COURUS À RECEVOIR	5 000
Total	**1 617 569**

FONDS PROPRES - VARIATION DES FONDS PROPRES

	À l'ouverture	Affectation du résultat	Augmentation	Diminution ou consommation	À la clôture
Fonds propres sans droit de reprise	1 000 000				1 000 000
Fonds propres avec droit de reprise					
Écarts de réévaluation					
Réserves	2 897 628	-113 850		2 783 778	
Report à Nouveau					
Excédent ou déficit de l'exercice	-113 850	113 850	370 264		370 264
Situation nette	**3 783 778**		**370 264**		**4 154 042**
TOTAL	**3 783 778**		**370 264**		**4 154 042**

DONATIONS - FONDS DÉDIÉ

Ressources provenant de la générosité du public

	Montant initial	Fonds à engager au début de l'exercice A	Utilisation en cours de l'exercice B	Engagements à réaliser sur nouvelles ressources affectées C	Fonds restants à engager en fin d'exercice A - B + C
Subventions des associations		357 655	224 728		132 927
Subventions AFM pour AAPFSMR		500 000			500 000
Sous total		**857 655**	**224 728**		**632 927**
TOTAL		**857 655**	**224 728**		**632 927**

COMPTE DE RESULTAT PAR ORIGINE ET DESTINATION

A-PRODUITS ET CHARGES PAR ORIGINE ET DESTINATION	EXERCICE N	
	TOTAL	Dont générosité du public
PRODUITS PAR ORIGINE		
1-PRODUITS LIÉS À LA GÉNÉROSITÉ DU PUBLIC		
1.1 Cotisations sans contrepartie		
1.2 Dons legs et mécénat		
Dons manuels	163 731	163 731
Legs	donations et assurances-vie	97 113
Mécénat	154 665	154 665
1.3 Autres produits liés à la générosité du public		
2-PRODUITS NON LIÉS À LA GÉNÉROSITÉ 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	2 289 993	
3-SUBVENTIONS ET AUTRES CONCOURS PUBLICS	**656 532**	
4-REPRISES SUR PROVISIONS ET DÉPRÉCIATIONS	**16 009**	
5-UTILISATIONS DES FONDS DÉDIÉS ANTÉRIEURS		
TOTAL	**3 378 044**	**318 396**
CHARGES PAR DESTINATION		
1-MISSIONS SOCIALES		
1.1 Réalisées en France		
Actions réalisées par l'organisme		
Versements à un organisme central ou à d'autres organismes agissant en France		
1.2 Réalisées à l'étranger		
Actions réalisées par l'organisme	1 899 245	318 396
Versements à un organisme central ou à d'autres organismes agissant à l'étranger		
2-FRAIS DE RECHERCHE DE FONDS		
2.1 Frais d'appel à la générosité du public		
2.2 Frais de recherche d'autres ressources	229 518	

	EXERCICE N	
	TOTAL	Dont générosité du public
3 - FRAIS DE FONCTIONNEMENT	241 223	
4-DOTATIONS AUX PROVISIONS ET DÉPRÉCIATIONS	4 867	
5-IMPÔT SUR LES BÉNÉFICES	-	
6-REPORTS EN FONDS DÉDIÉS DE L'EXERCICE	632 927	
TOTAL	3 007 781	318 396
EXCÉDENT OU DÉFICIT	370 264	0
B-CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES EN NATURE		
PRODUITS PAR ORIGINE		
1-CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES LIÉES À LA GÉNÉROSITÉ DU PUBLIC		
Bénévolat		
Prestations en nature		
Dons en nature		
2-CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES NON LIÉES À LA GÉNÉROSITÉ DU PUBLIC	43 487	
3-CONCOURS PUBLICS EN NATURE		
Prestations en nature		
Dons en nature		
TOTAL	43 487	
CHARGES PAR DESTINATION		
1-CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES AUX MISSIONS SOCIALES		
Réalisées en France	34 472	
Réalisées à l'étranger		
2-CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES À LA RECHERCHE DE FONDS		
3-CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES AU FONCTIONNEMENT	9 015	
TOTAL	43 487	

90
1.25

Rédaction
L'équipe de la Fondation Maladies Rares

Coordination
Pauline Nauroy et Juliette Huguet

Conception et réalisation graphiques
Juliette Huguet

PLATEFORME MALADIES RARES

96 RUE DIDOT - 75014 PARIS

WWW.FONDATION-MALADIESRARES.COM