

RAPPORT D'ACTIVITÉ

2025

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	11
Nos missions, nos actions	13
PARTIE 2. NOS ACTIONS	15
Le financement de projets scientifiques	16
Faciliter les collaborations public-privé	22
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	38
PARTIE 3. NOS PARTENAIRES	45
Remerciements	46
Les partenaires s'engagent	48
Sportifs et Solidaires	53
PARTIE 4. LES PROJETS LAURÉATS	57
PARTIE 5. LE RAPPORT FINANCIER	63
Le mot du trésorier	64
Le rapport financier	65
PARTIE 6. S'ENGAGER À NOS CÔTÉS	76



Nous avons poursuivi en 2025 l'extension 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 2 395 000 €, **soit 60% d'accroissement par rapport à 2024**. 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.

Parmi les nouvelles opérations de financement de la recherche initiées en 2025, signalons les bourses de recherche en santé numérique, et des approches originales d'appels à projets conjoints avec les filières de santé maladies rares et les GIRCI, Groupement Interrégionaux pour la Recherche Clinique et l'Innovation, chargés de soutenir et d'animer la recherche clinique sur un territoire donné en France. Ces initiatives visent à accroître notre activité dans des domaines translationnels appliqués aux thérapies.

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. Le taux de mission sociale calculé d'après le tableau des charges par destination se monte à 87,5%. En 2024, il était de 86,9 %.

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 12 000 étudiants originaires de 168 pays ! Nous avons aussi lancé en 2025 les « Webinaires du Guide de la Recherche » destinés aux patients et à leurs aidants et complété notre « Guide de la Recherche » destiné aux associations de patients.

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, dont l'action vise à harmoniser et à structurer la recherche sur les maladies rares au niveau mondial.

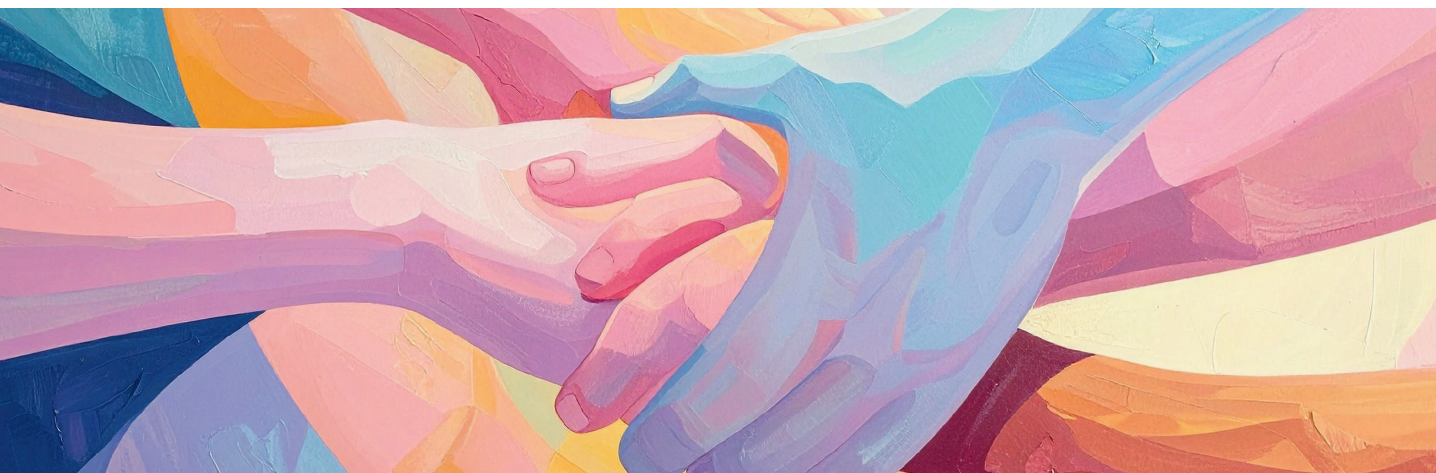
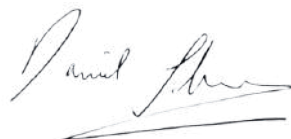
Tous ces résultats ont été rendus possibles grâce au soutien exemplaire et indispensable de nos partenaires privés ou publics et à la générosité de nos donateurs, qui sont restés confiants et mobilisés autour de la Fondation. Nous tenons à les remercier tous chaleureusement, ainsi que les membres des 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. Merci aussi aux mutuelles qui nous soutiennent, telles la Fondation d'Entreprise Ipsen, la Fondation Groupama ou le groupe Hozzway. Merci enfin aux industriels de la pharmacie et mutuelles qui soutiennent nos colloques scientifiques et qui financent nos prix scientifiques, tels que la Fondation d'Entreprise Ircem, Alnylam, Novo Nordisk, argenx et la Fondation Apicil.

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 enthousiasme pour notre belle cause. Leur engagement à perpétuer nos actions, en combinant expérience et excellence, tout en étant réactifs aux urgences et besoins de notre environnement est exemplaire, 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

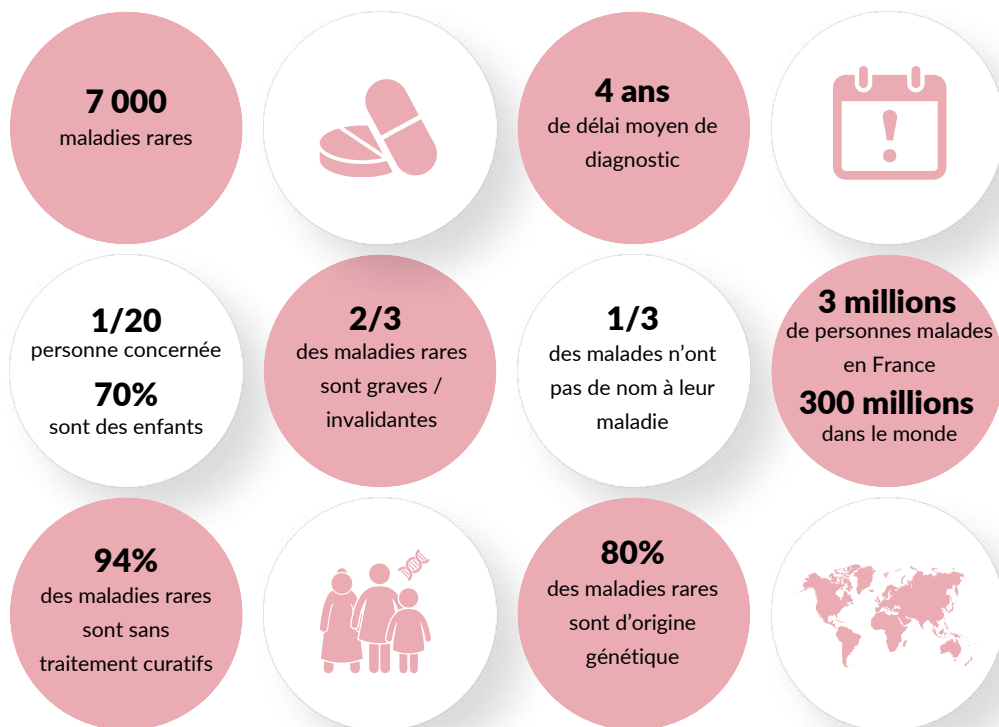
DES MALADIES RARES

... PAS SI RARES

Les maladies sont dites rares lorsqu'elles touchent moins d'une personne sur 2 000; néanmoins, malgré cette rareté elles représentent ensemble un enjeu majeur de santé publique. Elles concernent 300 millions de personnes dans le monde, dont 3 millions en France, et recouvrent environ 7 000 maladies différentes. Une part importante des personnes concernées sont des enfants ; ces pathologies sont souvent graves et invalidantes, majoritairement d'origine génétique, et beaucoup restent encore sans traitement curatif.

Derrière ces chiffres, il y a des parcours de vie marqués par l'errance diagnostique, la complexité des prises en charge, le manque d'options thérapeutiques et des conséquences majeures sur la vie familiale, sociale, scolaire et professionnelle. Dans ce contexte, soutenir la recherche sur les maladies rares, c'est agir à la fois pour la connaissance scientifique, pour l'égalité d'accès à l'innovation et pour une meilleure qualité de vie des patients et de leurs proches.

Quelques repères clés



Ces chiffres montrent la nécessité d'agir

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.



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



Collectif français de plus de 230 associations de malades

Inserm

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



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



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

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.



Agir ensemble chaque jour

NOTRE CONSEIL D'ADMINISTRATION

Les représentants de nos membres fondateurs



**Dr Emilie
GARRIDO-PRADALIE**

*Représentant le Président
de la Conférence des
Directeurs de CHU*



**Mme Mireille
GUYADER**

*Représentant
le Président
de l'Inserm*



**Pr Didier
LACOMBE**

*Représentant
de
France Université*



**M Jean-Philippe
PLANÇON**

*Président de
l'Alliance
maladies rares*



**Mme Laurence
TIENNOT-HERMENT**

*Présidente
de
l'AFM-Téléthon*

Les représentants des enseignants-chercheurs et chercheurs

**Pr Guy LENAERS
Pr Stéphane BEZIEAU**

Les personnalités qualifiées

**Pr Catherine BOILEAU
Pr Jean-François DELEUZE
Pr Alain FISCHER
Pr Eric HACHULLA**

**Pr Emmanuel JACQUEMIN
Pr Jean-Louis MANDEL - Président
Pr Sylvie ODENT
Pr Daniel VASMANT - Trésorier**



NOTRE CONSEIL SCIENTIFIQUE

- **Pr Jacques BECKMANN**

Président du CS jusqu'en novembre 2025

Génétique et Bioinformatique clinique, Institut Suisse de Bioinformatique, Université de Lausanne - Suisse

- **Pr Alexandre BELOT**

Rhumatologie pédiatrique, CHU de Lyon - Lyon

- **Pr Christine BODMER**

Dermatologie, coordinatrice FIMARAD, ERN - Paris

jusqu'en novembre 2025

- **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

jusqu'en novembre 2025

- **Mme Maryse LELEU (ROGER)**

Représentant Alliance Maladies Rares

- **Dr Cécile MARTINAT**

Présidente du CS depuis novembre 2025

Biologie, I-Stem Inserm, Présidente de la Société Française de Recherche sur les cellules souches- Evry

- **Dr Sandrine MARLIN**

Surdités génétiques, Hôpital Necker Enfants Malades - Paris

- **Dr Francesc PALAU MARTINEZ**

Génétique, Institut pédiatrique des maladies rares, Hôpital des enfants - Barcelone, Espagne

jusqu'en novembre 2025

- **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

jusqu'en novembre 2025

- **Dr Caroline POULET**

Risque et adaptation aux changements - Grenoble

- **Pr Vincent PROCACCIO**

Génétique, médecine mitochondriale - Angers

- **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



**Mme Nouara
BENAÏ**

*Responsable
administrative*

Direction

Administration



**Dr Pauline
NAUROY**

*Responsable des
actions scientifiques
nationales*



**Mme Elena
ZAHARIEVA**

*Chargée de
l'administration
de la Recherche*



**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 appels à projets thématiques

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*



**Mme Gaëlle
DOMBU SMEETS**

*Responsable des
actions en
e-santé*



**Dr Christine
FETRO**

*Responsable du Club
POC et des
partenariats
public-privé*

Actions Européennes & internationales

Collaboration public-privé et santé numérique



**M Loris
CHAUMEIL**

*Chargé de
communication et des
partenariats sportifs*



**Dr Pascale
MILANI**

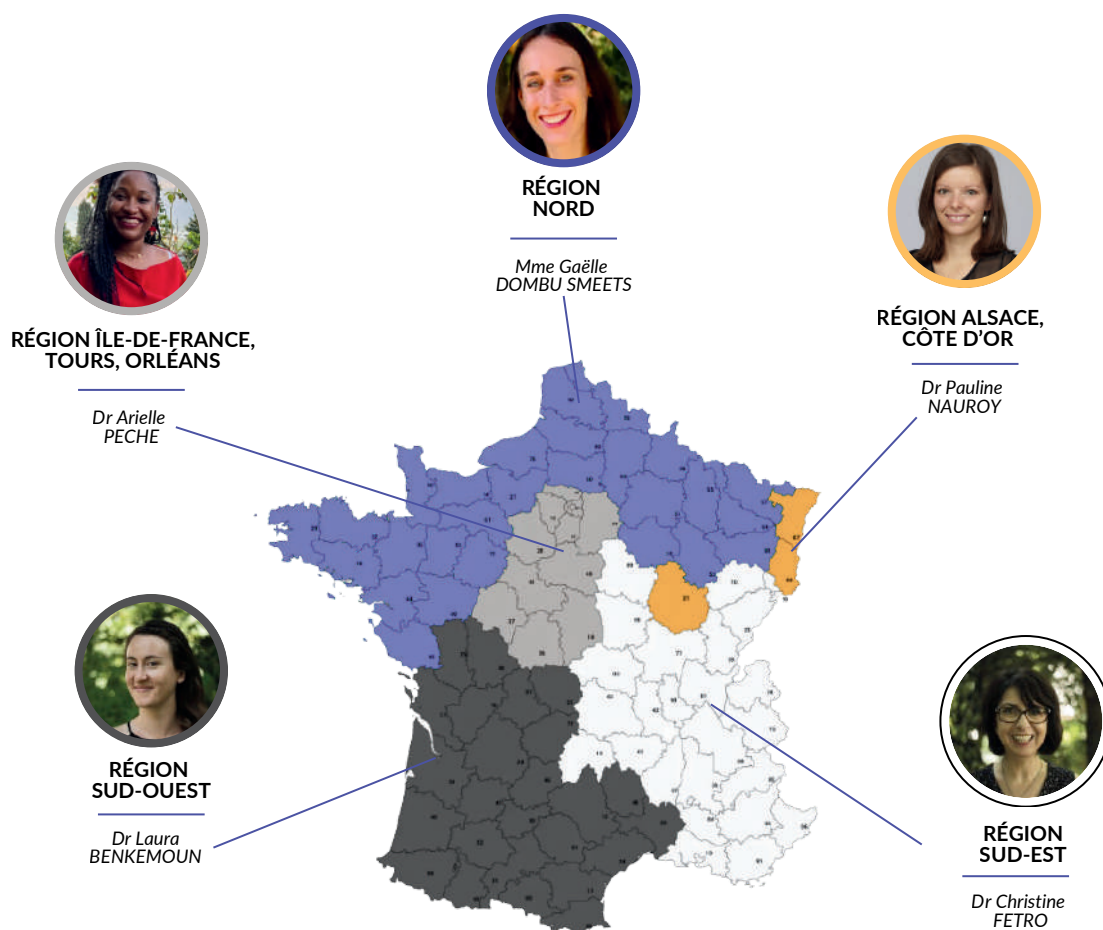
*Responsable
communication et
philanthropie*

Communication et partenariats

LA FONDATION EN RÉGION

Nos responsables régionales

Notre présence sur le terrain, au cœur des grandes régions inter-hospitalo-universitaires, 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.



NOS MISSIONS



01. 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.



02. 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.



03. 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.

- **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**



NOS ACTIONS

NOTRE IMPACT DEPUIS 2012

+ de 100



nouveaux gènes
responsables de
maladies détectés

758



projets
financés

**+22
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 déployons des appels à projets compétitifs pour soutenir les équipes de recherche, via des financements dédiés.

L'innovation en e-santé

Depuis 2025, nous soutenons également l'innovation en santé au travers d'appui à des masters 2 en Intelligence Artificielle et/ou e-santé, pour des projets dans les maladies rares.

Les appels à projets en partenariat

Lancés en 2024, ces appels à projets sont menés en partenariat avec des acteurs institutionnels ou privés, sur des thématiques ciblées, afin de mutualiser 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

Les 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, lancés chaque année sur des thématiques qui leur sont prioritaires.



Vous souhaitez en savoir plus sur nos actions et programmes ?
Contactez votre responsable régionale locale (cf page 12)

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

7,4 M€

280 projets de séquençage à haut débit

103 projets de création de modèles de maladies rares

Développer de nouveaux médicaments

4,55 M€

43 criblages de molécules

18 études translationnelles

11 projets de maturation de preuves de concept thérapeutiques

Améliorer le quotidien des malades

4,35 M€

25 projets en santé numérique

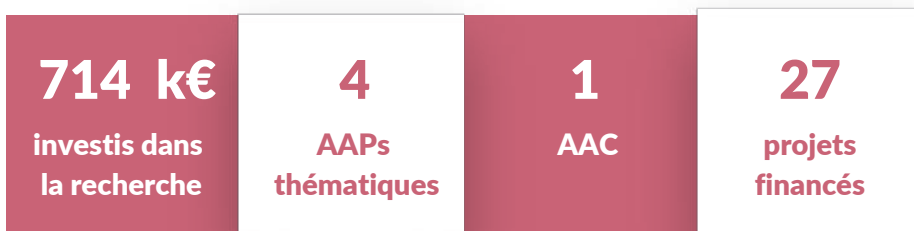
73 projets de Sciences Humaines et Sociales

16,3 M€
investis

+ de 550
projets
soutenus

Nos appels à projets thématiques récurrents 2025

Grâce à l'engagement de nos équipes et au soutien de nos donateurs, nous avons lancé en 2025 quatre appels à projets (AAPs) thématiques couvrant des domaines complémentaires : le séquençage à haut débit, la recherche translationnelle, le criblage de molécules à potentiel thérapeutique et les sciences humaines et sociales. Un appel à candidatures (AAC) afin de soutenir des bourses de master dédiées à l'intelligence artificielle (IA) et à l'e-santé est également venue compléter cette dynamique.



L'appel à projets "OMICS of rare diseases" - 19^e édition

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.

47 dossiers complets soumis

11 lauréats

Budget 191 k€



L'appel à projets "Recherche translationnelle" - 7^e édition

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

22 lettres d'intentions soumises

8 dossiers soumis

3 lauréats

Budget 217 k€



L'appel à projets "Screening" - 10^e édition

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

28 dossiers soumis

4 lauréats

Budget 145 k€



L'appel à projets "Sciences Humaines et Sociales" - 12^e édition

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**

15 lettres d'intentions soumises

5 dossiers soumis

3 lauréats

Budget 135 k€



Bourse de master "IA & e-santé" - 1^{ère} édition

Objectif Accélérer l'intégration de l'IA et des applications d'e-santé aux maladies rares

29 dossiers soumis

7 lauréats

Budget 26 k€

Nos appels à projets et prix avec des mécènes financeurs en 2025

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



L'appel à projets "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 IRCM - 2^{de} édition

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.**

23 dossiers complets soumis

3 lauréats

Budget 105 k€



Prix Alnylam « ARN interférent & Maladies Rares » 5^{ème} édition

Le lauréat

Prix de 20 k€

Use of an interfering RNA approach in congenital sideroblastic anemia
Pr Loïc GARCON, Amiens



Prix APICIL « Maladies Rares & Douleur » 4^{ème} édition

Le lauréat

Prix de 15 k€

Burning Mouth Syndrome - creation of an animal model
Pr Yves BOUCHER, Paris



Prix argenx « Nouvelles cibles d'anticorps & Maladies Rares neuromusculaires ou auto-immunes » - 1^{ère} édition

La lauréate

Prix de 15 k€

Blocking Interleukin 23 ameliorates thymic defects in Autoimmune myasthenia gravis: Identification of treatment monitoring blood biomarkers
Dr Rozen LE PANSE, Paris



Prix Novo Nordisk « Qualité de vie & drépanocytose et β -thalassémie » - 3^{ème} édition

Le lauréat

Prix de 30 k€

Vivre avec une bêta thalassémie en France : vécu subjectif des patients, représentation de la bêta thalassémie et rapport au traitement (Vivre-BT)
Dr Damien OUDIN DOGLIONI, Grenoble

Les appels à projets conjoints avec des partenaires institutionnels 2025



L'appel à projets avec la filière de santé AnDDI-Rares -1^{ère} édition

Objectif surmonter l'impasse diagnostique dans les maladies rares présentant des anomalies du développement

33 dossiers soumis

7 lauréats

Budget 105 k€



L'appel à projets « EMERGENCE » GIRCI Nord-Ouest -1^{ère} édition

Budget du GIRCI Nord-Ouest : 50 k€ / projet

Apport de la Fondation : 15 k€ supplémentaire / projet dans le champ des maladies rares lauréat pour le 4 mieux notés

7 projets sur les maladies rares sélectionnés au stade de la lettre d'intention

6 projets lauréats dont 4 ayant reçu un bonus de la Fondation

Les appels à projets conjoints avec les associations de patients en 2025

Depuis 2019, nous avons coordonné plus de 79 programmes de financement portés par des associations. En 2025, ce sont 15 appels à projets lancés pour un budget de plus de 1 M€.

15
AAP conjoints
lancés
1,09 M€
de budget

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

Plus de détails sur ces dispositifs de soutien aux associations de patients en page 26-28.

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.

1 ou 2 webinaires/an

10 mn de présentation suivies de 10 mn de questions/réponses

14 sessions à ce jour

Faisabilité industrielle des projets évaluée avant chaque webinar par un comité d'experts indépendants

+ de 100

Projets innovants
présentés au Club
POC depuis 2017



85%

de marques d'intérêt
des partenaires privés

85

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



Benchmarké 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

La 14^{ème} édition du Club POC

La 14^e édition du Club POC a confirmé son rôle d'outil d'accompagnement et de maturation des projets innovants en maladies rares. Six projets ont été présentés, dont AMYLOMED, déjà introduit lors du Club POC 8 en novembre 2021, illustrant la continuité du suivi proposé. Cette édition a également permis de générer sept mises en relation avec des investisseurs et des experts, notamment dans les domaines du développement pharmaceutique et du réglementaire. Un projet a par ailleurs été orienté vers le Public-Private Collaboration Accelerator d'ERDERA (voir page 40-42 pour plus d'informations sur ce projet). Enfin, la collaboration avec CNRS Innovation s'est concrétisée par la mise en place d'un contrat de partenariat visant à développer et structurer les échanges et à assurer le suivi des projets CNRS identifiés et connectés via le Club POC.

Projet présenté	Porteurs
NOETICA PHARMA / <i>First-in-class therapy in Neonatal Hypoxic-Ischemic Encephalopathy</i>	Dr Sébastien BALAS Dr Aloïse MABONDZO, Paris
AMYLOMED / <i>First-in-class small molecules for Oculopharyngeal Muscular Dystrophy</i>	Dr Cécile VOISSET, Brest Dr Capucine TROLLET, Paris
Muc_OSID / <i>MucoPolySaccharidose IIIA: Marine OverSulfated Exopolysaccharide Derivatives as Heparanase Inhibitors in Sanfilippo A</i>	Dr Sylvia COLLIEC-JOUAULT Dr Dominique HEYMANN, Nantes
Glyx Therapeutics / <i>First-in-class oligosaccharides for the treatment of Tau pathologies and Alzheimer's disease</i>	Dr Fabrice BEAUCHENE Dr Anne WADOUACHI, Amiens
NEUROLAC / <i>Neuroprotective role of lactate in a rare pediatric disease: GLUT1 deficiency syndrome</i>	Dr Hélène ROUMES, Bordeaux
Gene therapy for Sanfilippo IIIB / <i>Gene therapy for Sanfilippo IIIB</i>	Dr Françoise PIGUET, ICM Paris Pr Jérôme AUSSEIL, Toulouse

Du Club POC à la Startup

Le Club POC s'inscrit dans la durée : le premier pitch auprès d'investisseurs n'est pas une finalité et peut constituer un véritable point de départ pour la suite du projet, en suscitant l'intérêt d'un investisseur ou en contribuant à la création d'une startup.

En parallèle, le Club POC peut continuer à accompagner les projets en facilitant de nouvelles connexions, en apportant une expertise complémentaire, en proposant une nouvelle présentation ou en offrant de nouvelles opportunités de visibilité.

Le projet « Gene therapy for Dravet syndrome », présenté par le Pr Eric J. Kremer au Club POC 11 en juin 2023, illustre comment le Club POC peut coacher les chercheurs, favoriser les bonnes rencontres avec les investisseurs et continuer à donner de la visibilité au projet au fil de son développement.

- Après un premier coaching pour structurer le pitch au regard des attentes des investisseurs, le projet a suscité, lors de sa présentation l'intérêt de plusieurs investisseurs notamment celui du startup studio AMPLEIA, représenté par son Chief Operating Officer, Pierre-Albert Colcomb. Une rencontre qui a contribué à la création de la startup.
- Trois ans plus tard, alors que l'expérience du Club POC a inspiré la création du Public-Private Collaboration Accelerator (PPCA) d'ERDERA, le projet bénéficie d'une nouvelle visibilité européenne à travers une interview croisée du chercheur et du startup studio dans le cadre du premier webinaire du PPCA intitulé « How to Pitch to Investors ».

Témoignage à 2 voix



Il y a trois ans, le Club POC de la Fondation Maladies Rares nous a donné l'impulsion nécessaire pour entrer en contact avec la communauté française des biotechs afin de développer une thérapie pour le syndrome de Dravet, une forme rare d'épilepsie qui touche des nourrissons par ailleurs en bonne santé. Grâce à l'expertise d'Ampleia, un venture builder créé par l'AFM-Téléthon pour accompagner le développement de thérapies destinées aux maladies rares, nous avançons vers les essais cliniques.

Eric KREMER

*Directeur de recherche, Inserm
Institut de génétique moléculaire de Montpellier*

Depuis sa présentation au Club POC de la Fondation Maladies Rares en juin 2023, le projet AIR-CAV-24 est passé d'une innovation académique à une entreprise de biotechnologie dédiée au développement d'une thérapie génique pour le syndrome de Dravet. Grâce au soutien de la Fondation Maladies Rares et aux synergies créées par des initiatives telles que le Club POC, nous avons pu identifier et engager des projets très prometteurs, dont celui porté par Eric Kremer, autour duquel AIR-CAV-24 a ensuite été créé. En seulement trois ans, l'entreprise a réuni une équipe de direction expérimentée, sécurisé un premier financement et fait progresser son développement préclinique.

Merci encore à la Fondation pour son rôle d'accélérateur de rencontres et de valorisation, qui contribue concrètement à transformer des projets académiques prometteurs en entreprises capables de porter des innovations thérapeutiques jusqu'aux patients.

Pierre-Albert COLCOMB

Chief Operating Officer, AMPLEIA

AUX CÔTÉS DES FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES.

Le rôle des 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. Il en existe 23, chacune pilotée par un responsable médical et dédiée à un groupe cohérent de maladies rares. L'action des FSMRs 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.

Un nouveau type d'appel à projets en 2025

En 2023, la Fondation a recueilli les besoins des FSMRs via un questionnaire, identifiant notamment un fort besoin de soutien à l'organisation d'appels d'offres. Cette démarche a conduit à la concrétisation, en 2025, d'un premier appel d'offres AnDDi-Rares, financé intégralement par AnDDi-Rares et mis en œuvre exclusivement par la Fondation, qui en a cadré le sujet et assuré seule toute l'organisation, dans un contexte marqué par d'importantes problématiques de conflits d'intérêts, un manque de formation et de temps au sein de la FSMR concernée.



Participation aux journées nationales et de recherche des FSMRs (échanges, poster et/ou communication orale)



Prise de contact avec les coordonnateurs et chefs de projets des FSMRs pour présenter nos actions et discuter de leurs besoins



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



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



Lancement d'appel à projets en partenariat



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

filières de santé
maladies rares

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

Former & Informer

sur la recherche et ses défis
dans les maladies rares

Accompagner

le développement d'une
politique de soutien à la
recherche

Pour qui ?

Toutes les associations ou personnes

souhaitant soutenir la
recherche dans les
maladies rares

Comment

Après un

état des lieux

des besoins et
objectifs de soutien à la
recherche

Proposition d'une
feuille de route

Formation, information, communication

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

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.

La coordination de projets de recherche financés par les associations de patients en 2025

En 2025, nous avons coordonné le financement d'un projet de recherche avec :



ASSOCIATION	BUDGET	MALADIES CONCERNÉES
CMT France	60 000 €	Charcot-Marie-Tooth
ASTB France	100 000 €	Sclérose Tubéreuse de Bourneville
Lama2	49 000 €	Dystrophie musculaire
VLM	150 000 €	Mucoviscidose
PACS1	85 000 €	Syndrome PACS1
AFAF	194 000 €	Ataxie de friedreich
CSC	20 000 €	Syndromes cérébelleux
ALBI	48 025 €	Lithiase biliaire par déficit en phospholipides (Syndrome LPAC)
K20	54 900 €	Calcifications et Ossifications hétérotopiques dans les IPPSD
HPN-AM & HPN solidarité	26 400 €	Hémoglobulinurie Paroxystique Nocturne
AMARAPE	30 000 €	Cancers rares du péritoine
Wolfram	200 000 €	Syndrome de Wolfram
KAT6	30 000 €	Syndromes KAT6A et KAT6B
HADDTS	60 000 €	Syndrome lié au gène CTBP1



Pour en savoir plus sur les projets soutenus rendez-vous pages 61 et 62

Témoignage



Courant 2025, l'Association Francophone des Glycogénoses, AFG, a été approchée par une fondation étrangère afin d'être associée à un appel à projet pour lequel nous devions engager environ 20 000€.

Ce projet, qui visait à trouver un traitement pour l'une de nos pathologies était, au prime abord, très séduisant mais manquait énormément de documentation et nous n'arrivions pas à juger du sérieux de la démarche, au point que notre conseil scientifique le rejette sans appel en première instance de lecture.

Nous souhaitions cependant creuser et tenter d'aller plus loin.

La Fondation Maladies Rares, contactée par nos soins, nous a, alors, aidés à structurer nos demandes et à organiser la collecte d'information méthodologiquement.

Après plusieurs réunions, le laboratoire n'a pas réussi à nous donner les éléments attendus et par conséquent n'a pas pu prouver l'intérêt scientifique de son projet.

Cette absence de sérieux nous a été confirmée quelques temps plus tard, par des remontées d'informations des scientifiques qui nous suivent.

En conclusion, en nous appuyant sur les conseils de la Fondation, nous avons pu évaluer la demande qui nous était faite, et prendre une décision en connaissance de cause.

Florence BARRIÉ VIDAL

Association AFG

L'accompagnement des associations en 2025

En 2025, la cellule a poursuivi activement ses missions de soutien, conseil et structuration auprès des associations de patients et des porteurs de projets. En 2025, **75 rendez-vous** d'accompagnement ont été effectués. Les accompagnements notables incluent :

- Refonte du comité scientifique de l'association K20
- Relecture d'un projet soumis à la Fondation Groupama
- Structuration de la stratégie de recherche sur SATB2, avec organisation d'un mini-symposium
- Vulgarisation scientifique pour AlgoFrance
- Mise en lien pour l'élaboration d'un questionnaire qualité de vie avec Espoir de Noisette
- Aide à la rédaction de courriers et vulgarisation pour Pour Nos Enfants H2
- Conseil pour le montage du projet qualité de vie avec MPMA
- Collecte de fonds pour l'aniridie
- Appui à la rédaction d'un texte pour un AAP Xtra MEL MINPP1 (avec AECF-CASK)
- Constitution d'un réseau de recherche sur l'ostéogenèse imparfaite
- Appui stratégique pour Apollonia1
- Conseils pour la soumission à l'AAP Ircem par l'association Prader-Willi
- Participation au groupe Orphandev sur la formation des patients
- Intervention dans le Diplôme Universitaire "Patient Expert"
- Intervention Pôle partenariat patient IMAGINE
- Conseil montage projet européen Petit cœur de beurre
- ...

Témoignage



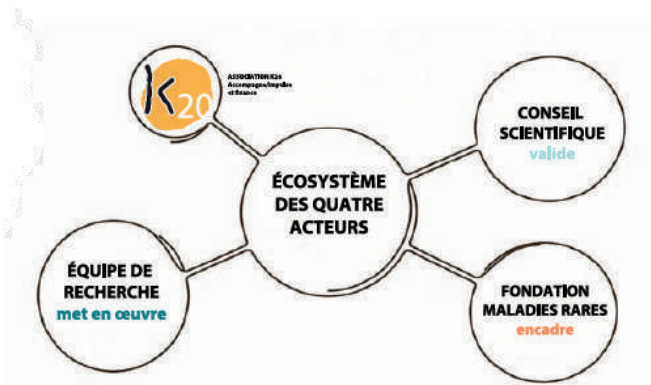
Collaborer avec la Fondation Maladies Rares, ce n'est pas simplement apposer un logo partenaire.

C'est bénéficier d'un accompagnement concret : aide à la rédaction de l'appel à projets, accès à un réseau d'experts scientifiques indépendants, soutien à la structuration de notre Conseil Scientifique, cadre contractuel sécurisé.

- | | |
|---|---|
| 1 | Évaluation scientifique rigoureuse
Un regard experts et indépendant pour garantir la qualité et la pertinence des projets soutenus. Avis d'experts ... |
| 2 | Accompagnement des associations
Un soutien dédié aux associations de patients pour les aider à structurer et porter leurs initiatives. Littérature autour de la maladie, sur les problématiques recherchées, animation- relais en fonction des besoins... |
| 3 | Structuration des projets
Un cadre méthodologique solide pour transformer une idée en projet de recherche opérationnel. Rédaction d'un AAP, soutien à la création d'un CS, de contrats équipe de recherche/ asso... |

Pour une association comme K20, portée par des familles de patients, ce type de partenariat est précieux : il nous permet de garantir la rigueur scientifique de nos initiatives, tout en restant concentrés sur ce que nous savons faire, connaître la maladie de l'intérieur et porter la voix des patients.

Une collaboration structurée :



ASSOCIATION K20

Extrait du bilan des actions 2025

FORMER ET INFORMER

Le Colloque Scientifique National

Recherche et Progrès : vers de nouvelles voies pour les maladies rares
15 mai 2025, Campus des Cordeliers, Paris



Le colloque scientifique 2025 de la Fondation Maladies Rares, organisé le 15 mai à Paris, a réuni plus de 160 participants autour des avancées de la recherche, de l'innovation diagnostique et thérapeutique, ainsi que de projets primés couvrant notamment les thérapies innovantes, la qualité de vie, la douleur et l'intelligence artificielle. La journée s'est conclue par une session sur les nouveaux mécanismes biologiques et l'amélioration des outils de diagnostic, avec des échanges nourris entre chercheurs, cliniciens, patients et partenaires.



[Lire l'article complet ici](#)

16

présentations
scientifiques

23

posters

167

participants

9

sponsors

1

table ronde



Le colloque régional Nouvelle-Aquitaine - Occitanie

30 septembre 2025, Bordeaux

Le colloque scientifique régional de Bordeaux a réuni chercheurs, cliniciens, associations et partenaires autour de la recherche sur les maladies rares, avec un focus sur les recherches biomédicales, les sciences humaines et sociales, la valorisation des travaux et la place des associations dans la dynamique de recherche. Organisé avec la plateforme BexMaRa, il visait à mettre en lumière la richesse des projets menés en Nouvelle-Aquitaine et en Occitanie, tout en favorisant les échanges et le réseautage entre acteurs du domaine.



[Lire l'article complet ici](#)

18
intervenants

2
tables
rondes

122
participants

Les rencontres RARE 2025

7 & 8 octobre 2025, Cité Internationale Universitaire de Paris

6
sessions
thématiques

42
intervenants

545
participants

16
sponsors

72
posters



[Lire l'article complet ici](#)

Les Rencontres RARE 2025 ont constitué un temps fort de la communauté maladies rares, rassemblant à Paris les acteurs de la recherche, du soin, des associations, des pouvoirs publics et de l'innovation autour du thème des nouvelles technologies au service du diagnostic, des traitements et du parcours de vie des patients. Cette édition a mis l'accent sur le dépistage précoce, l'accélération du diagnostic, les innovations thérapeutiques et les approches organisationnelles et sociales pour améliorer la prise en charge.



Témoignage



Les progrès dans les maladies rares reposent avant tout sur la capacité des acteurs à unir leurs expertises autour d'un objectif commun : améliorer la vie des patients et de leurs familles. Au cours de ces dernières années, j'ai eu l'opportunité de mesurer le rôle essentiel joué par la Fondation Maladies Rares pour rapprocher chercheurs, cliniciens, associations de patients, institutions et industriels autour de projets concrets.

Notre collaboration, illustrée notamment lors du congrès RARE 2025, reflète cette conviction partagée : favoriser les échanges, faire émerger de nouvelles collaborations et créer les conditions propices à l'innovation. Chez Novo Nordisk, nous sommes fiers de contribuer aux côtés de la Fondation à cette dynamique collective, indispensable pour faire progresser la recherche et répondre aux besoins encore trop souvent non couverts des personnes vivant avec une maladie rare.

Zoé FUMAT
*Responsable Affaires Publiques
Novo Nordisk*

Le Guide de la Recherche à destination des associations de patients

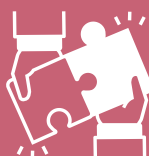
Né de la volonté de rendre les associations de patients autonomes avec les concepts de la recherche, la Fondation a créé, conjointement avec l'Alliance Maladies Rares, un guide de la recherche à destination des associations de patients. Ce guide est gratuit et accessible à tous.

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



[Accéder au guide de la Recherche](#)



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

Des webinaires à destination des associations de patients

Dans une volonté de renforcer la culture scientifique des associations, et pour faire vivre le Guide de la recherche, des séances vulgarisées de 1h ont été organisées durant la pause déjeuner

En 2025, le cycle "Les secrets du criblage" (en partenariat avec ChemBioFrance), une série de 4 webinaires, s'est tenu au court de l'année 2025 et est désormais disponible en replay :

1 Chimiothèques



2 Criblage



3 Pharmacologie et toxicologie



4 Chémo-informatique



Cette première série a cumulé plus près de 1 500 vue en 6 mois. Au vu du succès de ces premiers épisodes, une nouvelle série de webinaires est proposée en 2026.

Nos cours en ligne (MOOCs)

développées en collaboration avec le programme joint européen sur les maladies rares EJP-RD et la Fondation d'Entreprise IPSEN



Dans le cadre du programme européen EJP RD (2019-2024), programme conjoint européen sur les maladies rares qui vise à coordonner et à renforcer la recherche sur les maladies rares au niveau européen, la Fondation Maladies Rares a conçu et développé 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.

1 Le diagnostic des maladies rares

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

3 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

2 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

4 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

Depuis le
lancement

+ de
13 000
participants

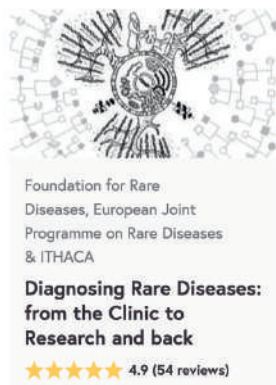
Suivis dans

170
pays

En 2025, les quatre MOOCs ont été maintenus, mis à jour et sont restés ouverts aux inscriptions. Grâce à la Fondation d'Entreprise IPSEN, la traduction et l'implémentation en français du MOOC « Le Diagnostic des maladies rares » ont été financées ; ce cours sera disponible en 2026 sur une nouvelle plateforme.



[Accéder aux MOOCs](#)



Participation à des actions de formation et d'enseignement

Dans le cadre de notre mission Former et Informer, nous avons contribué à plusieurs actions pédagogiques en 2025 auprès de publics variés, allant d'étudiants en santé à des professionnels et acteurs impliqués dans les maladies rares. Ces interventions ont notamment porté sur les institutions des maladies rares, les spécificités des parcours des patients, ainsi que sur l'implication des associations dans la recherche.

Plusieurs enseignements ont été dispensés au cours de l'année, dont un DIU M2R à Paris-Saclay sur les institutions des maladies rares, un DU à Paris Cité sur les maladies rares et leurs institutions, ainsi qu'un enseignement à l'U-PEC consacré aux patients partenaires pour le médicament et la démocratie en santé. Une intervention a également été réalisée auprès d'étudiants en chirurgie dentaire à Strasbourg autour de l'introduction aux maladies rares.

S'ENGAGER DANS DES PROJETS COLLABORATIFS

Le Consortium International de Recherche sur les Maladies Rares
International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC)



Depuis septembre 2024 et jusqu'à 2031, 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.

Deux chefs de projets ont rejoint la Fondation pour piloter cette mission.

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.

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.

Une année 2025 riche en travaux et en rayonnement

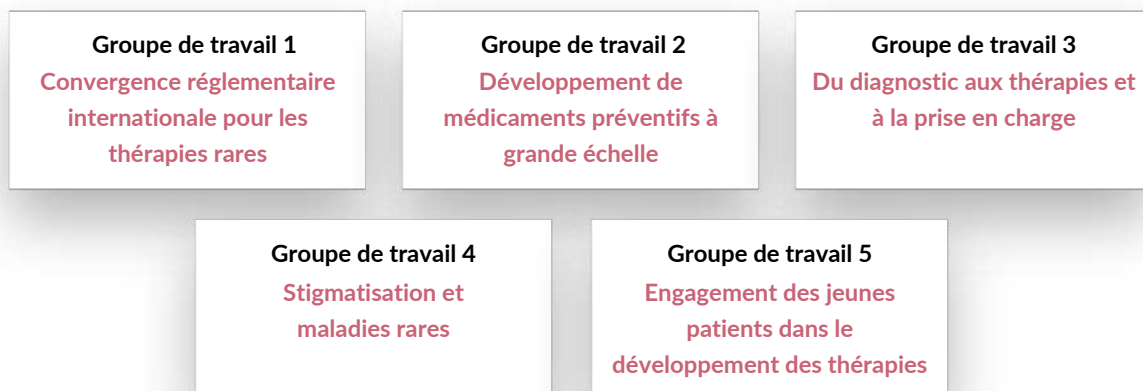
En 2025, l'IRDiRC a mené 5 activités structurantes et publié 7 articles scientifiques dans des revues internationales.

Cette production s'est accompagnée d'une forte dynamique de concertation et de visibilité, avec notamment une assemblée du consortium et réunion des comités scientifiques à Bruxelles, une Assemblée du consortium à Paris, deux Assemblées du consortium en ligne, ainsi que deux ateliers (médecine préventive et convergence réglementaire) également organisés à Paris. L'IRDiRC a par ailleurs été présent lors des grands rendez-vous internationaux de la cause, dont le congrès "World Orphan Drug" en Europe et aux États-Unis.

5 activités structurantes	 Plus d'informations sur IRDiRC	7 articles scientifiques
--	--	---------------------------------------

Les activités structurantes 2025

Une activité structurante vise à organiser et à renforcer durablement la recherche sur les maladies rares autour d'enjeux prioritaires. Dans ce cadre, des groupes de travail temporaires sont créés pour analyser les freins à la recherche et proposer des solutions concrètes : recommandations, outils techniques, plateformes, standards ou lignes directrices. Elles réunissent des experts aux profils variés et peuvent être menées au sein de l'IRDiRC ou avec des partenaires extérieurs.



Les publications scientifiques 2025

- **Non-oncology orphan drug development: Productivity and probability of success.** Samantha Parker, Jida El Hajjar, Anneliene H. Jonker, Susan R. Kahn, Persefoni Kritikou, Christina Kyriakopoulou, Anthony Haight. *Drug Discovery Today*. 2025.
- **Non-oncologic orphan drug approvals across the world: Types of evidence required and time to approval.** Anne R. Pariser, Violeta Stoyanova-Beninska, Oxana Iliach, Reda Jundi, Kerry Jo Lee, Hanako Morikawa, Samantha Parker, Caroline Pothet, Marco Rizzi, Julie Vaillancourt, Ana Hidalgo-Simon. *Drug Discov Today*. 2025.
- **Regulatory sandboxes: A new frontier for rare disease therapies.** Galliano Zanello, Violeta Stoyanova-Beninska, Oxana Iliach, Daniel Scherman, Samantha Parker, David A. Pearce. *Rare*. 2025.
- **What matters ethically about how the UDN has changed since its inception?** David A. Pearce, Elena-Alexandra Tataru. *AMA Journal of Ethics*, 2025.
- **Applying the international rare disease research consortium (IRDiRC) N-of-1 therapy task force eligibility criteria for individualised therapies use case: Duchenne muscular dystrophy.** Annemieke Aartsma-Rus, Anneliene H Jonker, Daniel O'Connor. *Neuromuscular Disorders*. 2025.
- **From roadmap to a sustainable end-to-end individualized therapy pathway.** Anneliene H. Jonker, Elena-Alexandra Tataru, et al. *Therapeutic Advances in Rare Disease*, 2025.
- **Drug-device combinations in rare diseases: Challenges and opportunities.** Elena-Alexandra Tataru, Marc Dooms, Claudia Gonzaga-Jauregui, Anna Maria Gerdina Pasmooij, Daniel J. O'Connor, Anneliene H. Jonker. *Drug Discovery Today*, 2025.

Le Projet européen ERDERA

European Rare Diseases Research Alliance



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.

Les objectifs

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

Ressources et appui à la R&I

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.

Données FAIR et de qualité

Favoriser la génération, le partage et l'utilisation de données conformes aux standards FAIR, avec une qualité répondant aux exigences réglementaires.

Accès des patients aux essais cliniques

Assurer que chaque patient atteint d'une maladie rare et consentant puisse être identifié et inclus dans des études cliniques appropriées.

Leadership européen en maladies rares

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.

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.

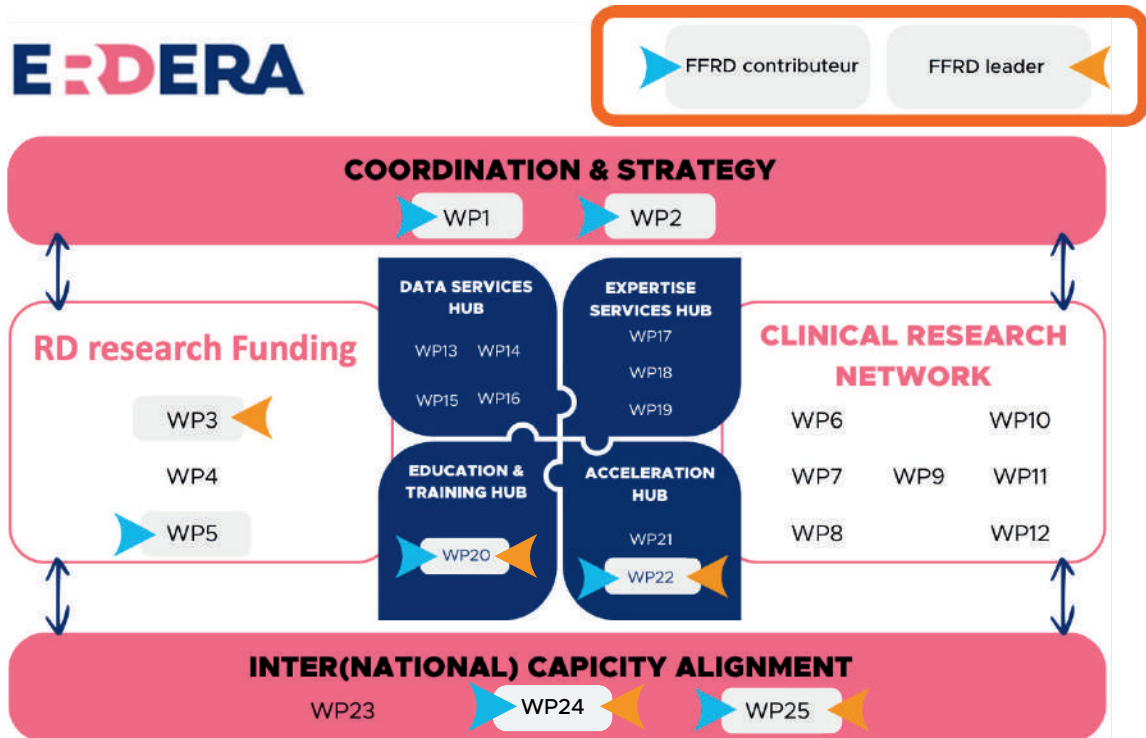


Ce projet a reçu un financement Horizon
Europe de l'Union européenne.
Subvention N°101156595



Plus d'informations
sur ERDERA

Structuration et Implication de la Fondation



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

- WP1 – Cadre de gouvernance du projet (contributeur)
- WP2 – Communication et dissimulation (contributeur)
- WP3 – Financement de la recherche sur les maladies rares (leader)
- WP5 – Réseautage et partage des connaissances sur la recherche (contributeur)
- WP20 – Développement des compétences et formation (leader)
- WP22 – Accélérateur de la collaboration public-privé (leader)
- WP24 - Engagement des pays sous-représentés (leader)
- WP25.2 – Collaboration internationale (leader)

Les actions menées en 2025 dans le cadre d'ERDERA

WP3 - Appels à projets conjoints translationnels

La Fondation Maladies Rares a contribué à l'appel conjoint translationnel 2025, qui a reçu 183 candidatures et sélectionné 18 projets, sans projet financé directement par la Fondation. En préparation des prochains appels d'offres 2026, elle co-pilote avec EURORDIS une action sur l'implication des associations de patients dans la recherche, comprenant une enquête, un atelier organisé à Paris le 4 octobre et la préparation d'un document de recommandations.

WP20 - Formation — portail, enquête et webinaires

Dans le cadre du Work Package 20 d'ERDERA dédié à la formation, la Fondation Maladies Rares a coordonné en 2025 la création d'un portail centralisant les formations pour les acteurs des maladies rares, mené une enquête sur les besoins éducatifs émergents au sein du consortium et lancé le développement d'une série de webinaires destinés aux publics cibles, dont les premiers modules sont prévus en 2026.



WP22 - Accélérateur de Collaboration Public-Privé

L'Accélérateur de Collaboration Public-Privé (PPCA) d'ERDERA, lancé officiellement en janvier 2026, accompagne les projets translationnels les plus prometteurs vers un stade clinical-ready et/ou investor-ready. Fondé sur un processus de sélection exigeant, il associe analyse des candidatures, entretiens avec les porteurs de projets et évaluation par un comité d'experts, avec à la clé, pour les projets retenus, un accompagnement renforcé en ressources, expertises et développement. Depuis son lancement, 10 projets ont été soumis, dont 5 jugés éligibles. En parallèle, une cartographie des investisseurs privés est activement poursuivie, tandis qu'un webinaire intitulé « How to pitch to investors » sera proposé en septembre 2026 aux académiques et jeunes startups. Le PPCA a également été présent à BIO-Europe Spring à Lisbonne, du 23 au 25 mars 2026, via son partenaire GIMM, avec un focus sur les rencontres avec des investisseurs.

WP24 - Plaidoyer et sensibilisation — valeur ajoutée des pays sous-représentés

Dans le cadre de la tâche 24.2, nous avons contribué à identifier et valoriser les atouts des pays sous-représentés. Cette démarche a permis de documenter les expertises cliniques et diagnostiques disponibles, les populations rares concernées, ainsi que les ressources mobilisables à l'échelle nationale et européenne. Elle a également mis en évidence des capacités de recherche émergentes, des initiatives translationnelles et les cadres de gouvernance existants en maladies rares. Au total, 64 experts et plus de 9 catégories de parties prenantes ont été mobilisés, en lien avec les ministères de la Santé, les autorités publiques, les structures nationales de coordination, les agences de financement, les organisations de patients et les représentants de l'industrie. Ce travail a permis d'établir un premier état des lieux partagé et de préparer le rapport consolidé du WP24.2 ainsi que la cartographie des spécificités nationales.

WP25 - Collaboration internationale - soutien de l'IRDiRC

Dans le cadre d'ERDERA, la Fondation Maladies Rares pilote la des tâches du WP25.2 dédiée au soutien à l'IRDiRC. À travers l'hébergement du Secrétariat scientifique de l'IRDiRC, elle contribue à la coordination mondiale de la recherche sur les maladies rares, en favorisant l'alignement des priorités, le partage des connaissances et la mobilisation des acteurs internationaux. Ce travail s'inscrit dans une dynamique de collaboration globale visant à renforcer les passerelles entre recherche, infrastructures et réseaux cliniques, au service des patients. Pour plus de détails sur cette action, voir la page 38 et 39.

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

SIMPATHTIC 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.

Les objectifs

Repositionnement thérapeutique

Exploiter les stratégies de repositionnement pour les maladies rares.

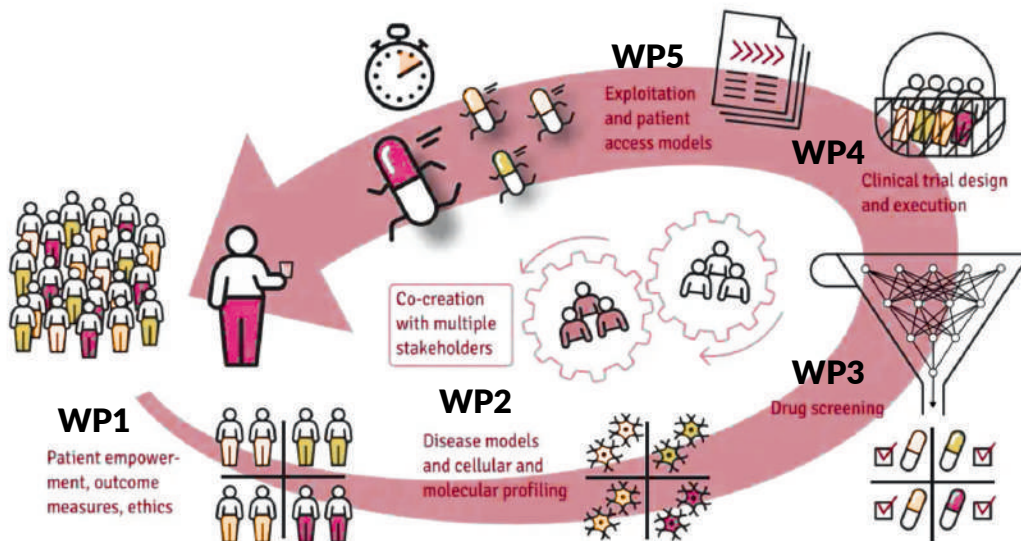
Mobilisation des acteurs

Réunir patients, chercheurs et décideurs autour de cette dynamique.

Accès aux traitements

Favoriser l'accès à des traitements innovants pour les patients qui en disposent peu ou pas aujourd'hui.

Structuration



Implication de la Fondation

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

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.

Constitutrice au WP4 – Conception et mise en œuvre des essais cliniques.

Constitutrice au WP6 – Communication, formation et durabilité :

- Gestion de la communication, développement d'un programme de formation à destination des cliniciens et des chercheurs, et définition des stratégies de pérennisation.

Les actions menées en 2025 dans le cadre de SIMPATHIC

WP1 - Formation et implication des patients

Dans le cadre du WP1, la Fondation Maladies Rares a finalisé un programme de formation destiné aux associations de patients sur les accélérateurs du développement thérapeutique. Élaboré avec 20 auteurs, ce cours représente 65 pages de contenus et sera lancé en 2026. La Fondation contribue également à un rapport sur les préférences des patients, incluant l'identification de PROMs pertinents et le déploiement d'un TPVP (Target Patient Value Profile), un outil visant à intégrer les besoins, attentes et arbitrages des patients dans le développement des traitements.

WP4 - Participation au design de l'essai clinique

WP6 - Communication et Dissémination

La Fondation Maladies Rares assure la coordination de ce work package et initié une stratégie de communication dédiée au projet. Cette démarche comprend la rédaction de contenus vulgarisés à destination des patients, qui seront publiés sur le site internet, ainsi qu'une mise à jour de ce dernier prévue en 2026 pour renforcer l'accessibilité et la diffusion des informations.

S'ajoutent à ce dispositif une série de webinaires à destination des chercheurs et cliniciens, consacrés aux différents aspects du repositionnement de médicaments, avec un premier lancement prévu à l'automne 2026. Les thématiques prévues incluent :

- Patient engagement throughout the drug repurposing pathway
- Validating preclinical models for neurological drug repurposing
- Innovative clinical trial designs for rare diseases (e.g. the sildenafil trial)
- Navigating the regulatory pathway for repurposing candidates
- Patient access to repurposed drugs: business models & alternative scenarios



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



Plus d'informations
sur SIMPATHIC

PARTIE 3

Nos partenaires



Merci

Votre engagement fait avancer la recherche.

En 2025, nous adressons nos remerciements les plus sincères à l'ensemble de nos partenaires — entreprises, associations, institutions, mécènes et donateurs — qui se mobilisent aux côtés de la Fondation Maladies Rares. Par leur confiance, ils permettent de soutenir la recherche, de favoriser l'innovation et de mieux diffuser les connaissances auprès de tous les acteurs des maladies rares.

Cette mobilisation collective a notamment contribué à toutes les actions présentées dans ce rapport d'activité.

Nous remercions également toutes celles et ceux qui ont choisi de soutenir la Fondation par un don, une initiative solidaire, un mécénat ou un legs. Chaque geste renforce notre capacité à accompagner les projets les plus prometteurs et à faire émerger de nouvelles perspectives pour les personnes vivant avec une maladie rare et leurs proches.

Grâce à vous, la recherche progresse, les collaborations se renforcent et l'espoir se transforme en action. Merci de faire avancer, à nos côtés, l'innovation au service des maladies rares.

Chaque année depuis la création de la Fondation Maladies Rares, en 2025 également, l'AFM Téléthon a apporté un soutien significatif à nos initiatives. Leur engagement s'est traduit par un généreux apport financier de

1 500 000 €

pour soutenir nos actions en faveur des maladies rares.

La Fondation Maladies Rares bénéficie du soutien déterminant de



LES PARTENAIRES S'ENGAGENT



Groupama
LOIRE BRETAGNE

Groupama Loire Bretagne Soutien de projets de recherche ciblés

Depuis 2020, Groupama Loire Bretagne soutient la Fondation Maladies Rares dans l'accompagnement de projets de recherche portés par des équipes du Grand Ouest. Ce partenariat a permis de financer des travaux dans des domaines variés, notamment les épilepsies rares, les encéphalopathies développementales et épileptiques, les fentes labio-palatines, ainsi que des maladies rares d'origine génétique ou mitochondriale.

10 k€

de dons en 2025

En 2025, Groupama Loire Bretagne a renouvelé son engagement à hauteur de 10 k€ en faveur du projet porté par le Pr Sylvie Jaillard, au CHU de Rennes. Consacré au syndrome MRKH et à l'agénésie/aplasie utérine, le projet MUSE mobilise le séquençage génomique à lecture longue afin de mieux comprendre les bases génétiques de ces pathologies rares.

HOZZWAY Group



Soutien d'un athlète solidaire et mobilisation des collaborateurs



Dans la continuité de son partenariat, Hozzway renouvelle son soutien via un nouveau défi solidaire. À l'occasion de la Diagonale des Fous 2025, l'entreprise a financé le dossard solidaire d'Emmanuel Lamboley, collaborateur Hozzway, à hauteur de 1 220 €. Elle a également contribué à 1 400 € pour sa participation à l'Ironman de Klagenfurt (Autriche), accompagnant ainsi son coureur au-delà des frontières françaises.

Bien plus qu'un défi personnel, ces courses ont porté les couleurs de la solidarité et contribué au financement de la recherche sur les maladies rares et à l'amélioration du quotidien des patients et de leurs familles. Une belle manière de poursuivre, foulée après foulée, une aventure humaine au service d'une cause essentielle.



Le KIWANIS district France-Monaco

Actions de sensibilisation et soutien de projets de recherche

Le Kiwanis est une organisation internationale de bénévoles engagée pour améliorer le quotidien des enfants, « un enfant et une communauté à la fois ». À travers ses clubs locaux, le Kiwanis met en œuvre des actions de solidarité, de prévention, d'éducation et de collecte de fonds au bénéfice des enfants et des familles les plus vulnérables. En France et à Monaco, ses membres soutiennent notamment des projets liés à la santé, au handicap, à la recherche, à l'inclusion et à l'accompagnement des enfants confrontés à la maladie.

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 265 000 € 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.

18 k€

de dons en 2025

+ 265 k€

de dons au total

Le Lycée Joffre et les jeunes kiwaniens en action



C'est dans une ambiance à la fois festive et engagée que le Lycée Joffre de Montpellier a organisé une course solidaire en faveur de la Fondation Maladies Rares. Pendant toute une journée, plusieurs centaines d'élèves, de la maternelle au lycée, ont couru aux côtés des équipes pédagogiques, des familles, de Laurent Laval et du Kiwanis International, sans chrono ni classement : seul comptait l'élan de solidarité. Grâce à cette mobilisation exceptionnelle, plus de 2 500 € ont été collectés pour soutenir la recherche scientifique et améliorer le quotidien des personnes touchées par une maladie rare, rappelant que l'engagement citoyen peut commencer très tôt et que chaque pas compte.

3 000 €

de dons collectés
en 2025



Témoignage



J'offre une course s'apprête à vivre sa 12ème édition, et c'est toujours un plaisir de participer à l'organisation. Après une interruption liée à la Covid-19, l'événement a été relancé par le Kiwanis Voices de Montpellier, et depuis 2 ans, il se construit en coorganisation avec le corps professoral du lycée Joffre, une dynamique qui a redonné un vrai souffle à la course.

Concrètement, il s'agit d'une course de relais solidaire organisée au sein du lycée, où les élèves se mobilisent pour parcourir ensemble une distance de 10km, chacun apportant sa contribution à travers la récolte de microns. L'ensemble des fonds collectés est ensuite reversé à la recherche scientifique sur les maladies rares en partenariat avec la Fondation Maladies Rares.

Cette collaboration donne tout son sens à l'événement : elle transforme un moment sportif et festif en un véritable engagement solidaire, où chaque relais cours contribue concrètement à faire avancer la recherche.

Ce qui me touche le plus, c'est de voir à quel point cet événement est attendu par les lycéens d'une édition à l'autre. Voir grandir cette mobilisation année après année, et sentir l'énergie des élèves le jour J, c'est ce qui donne envie de continuer à s'investir.

Ahitana CERVERA RODAS

*Présidente, Kiwanis Voices Montpellier
Le Métropole Océnia Montpellier*



Mobilisation et soutien à la recherche

Au Moyen Âge, la Corporation des Anysetiers regroupait médecins et apothicaires, qui mettaient au service des malades leur connaissance des propriétés thérapeutiques de l'anis. Ancêtre des pharmaciens, cette corporation revit aujourd'hui sous la forme de l'Ordre International des Anysetiers, un club service réunissant des hommes et des femmes engagés dans la promotion de valeurs culturelles et morales. Les Maîtres Anysetiers soutiennent activement la Fondation Maladies Rares en organisant de nombreuses manifestations à son bénéfice.

En 2025, la Fondation Maladies Rares a été honorée du soutien renouvelé des Commanderies (Bergeracois-Vallée du Dropt, Landais, Pays-Basques, Comminges & Gascogne). Cette amitié de longue date nous a permis d'attribuer plus de 9 500 € 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".

9 500 €
de dons en 2025

Partenaires à l'origine de prix et d'appels dédiés

Soutien à des programmes de recherche

La Fondation Maladies Rares co-construit des appels à projets, prix et bourses de recherche avec des partenaires et mécènes. Ensemble, nous définissons des thématiques ciblées – qualité de vie, douleur, maladies neuromusculaires ou auto-immunes, ARN interférent, innovations sociales et thérapeutiques – en réponse à des besoins encore insuffisamment couverts, et mettons en place des dispositifs de sélection rigoureux pour identifier et accompagner les projets les plus prometteurs.

En 2025, grâce à cet engagement concret d'Alnylam, APICIL, argenx, Novo Nordisk et la Fondation d'Entreprise IRCeM, ces financements sont orientés vers des enjeux précis tout en garantissant une évaluation scientifique exigeante. En soutenant à la fois les projets lauréats et la structuration de programmes dédiés, ces partenaires contribuent durablement à faire émerger de nouvelles connaissances et solutions pour les personnes concernées par une maladie rare (voir pages 19 et 20 pour les détails sur ces dispositifs de soutien à la recherche).



Témoignage



L'innovation en maladies rares ne se mesure pas uniquement aux avancées thérapeutiques. Elle repose également sur une meilleure compréhension des parcours de soins, de l'expérience des patients et de leurs proches et des besoins encore insuffisamment couverts. C'est dans cet esprit que, depuis 2022, Novo Nordisk soutient les bourses de recherche en sciences humaines et sociales de la Fondation Maladies Rares, notamment dans la drépanocytose et les thalassémies. Les quatre projets déjà accompagnés, dont une thèse, illustrent la richesse de cette recherche appliquée. Le renforcement de notre engagement, avec une bourse désormais portée à 60 000 € sur 2 ans qui sera lancée en 2026, témoigne de notre volonté d'encourager des travaux d'excellence qui, au-delà du médicament, contribuent à transformer durablement le parcours de vie des patients

Catherine CHATELANAZ
RareD Medical Affairs Director
Novo Nordisk

Un temps fort du partenariat : le conseil d'administration et la remise des prix de la Fondation d'Entreprise IRCM à la Fondation

Dans le cadre de son partenariat de longue date avec la Fondation Maladies Rares et de leur premier appel à projets commun lancé en 2024, la Fondation d'Entreprise IRCM a tenu son conseil d'administration au sein de la Plateforme Maladies Rares. Cette réunion a été l'occasion d'organiser, sur place, la remise officielle des chèques aux trois projets lauréats de cet appel, illustrant concrètement l'engagement de la Fondation d'Entreprise IRCM en faveur de l'innovation sociale pour les enfants et les familles touchés par une maladie rare.



SPORTIFS ET SOLIDAIRES

Le Grand Raid de la Réunion

Depuis 2019, la Fondation a la chance de faire partie des causes soutenues par le Grand Raid. À travers la mise à disposition de dossards solidaires, l'événement permet aux coureurs qui le souhaitent de donner une dimension solidaire à leur challenge sportif. Une belle initiative portée par l'Association Le Grand Raid, qui offre ainsi à des athlètes engagés l'opportunité de conjuguer dépassement de soi, performance et solidarité.



En 2025, 3 coureurs solidaires ont une fois de plus fait briller les couleurs de la Fondation Maladies Rares sur les sentiers réunionnais lors du Grand Raid 2025, sur la mythique Diagonale des Fous et le Trail de Bourbon, soutenant la recherche sur les maladies rares.

6,6 k€

récoltés par nos
coureurs
en 2025

Merci !

à l'association Le Grand Raid
et à nos 3 coureurs solidaires
: Wilfrid Despreaux,
Emmanuel Lamboley et
Laurent Simonin.





J'avais un rêve.

J'avais un rêve qui me semblait lointain.

Participer à la Diagonale des fous.

Je m'appelle Wilfrid, j'ai 56 ans, sportif depuis toujours, j'ai repris la course à pied après une blessure au genou en 2009.

Après beaucoup de courses sur route, je suis arrivé au trail naturellement, au gré des entraînements et des rencontres.

Notre association la TI TRAIL TEAM, est née de ces rencontres. Beaucoup de projets TRAIL ont vu le jour au sein de notre association dont le fameux Grand Raid de la Réunion en 2022, 2023, 2025.

Chaque année de ce formidable rendez-vous, un membre de la TEAM a couru sous les couleurs de la Fondation Maladies Rares.

Simplement le hasard ou le destin, en 2025 la fondation me contacte pour participer à la Diagonale des fous. Mon rêve devient réalité. Mais ce rêve a bien failli ne jamais prendre vie.

En 2023, j'obtenais un dossard pour la Diagonale grâce à une association caritative qui lutte contre le cancer. C'était un double projet qui me tenait à cœur. Le destin en a décidé autrement, puisqu'une semaine après avoir obtenu le précieux sésame, je fais un malaise cardiaque à l'entraînement.

Le verdict tombe, malformation cardiaque rare. Je suis opéré en juillet 2023. Mon rêve s'éloigne mais pas ma motivation.

Après des mois de rééducation cardiaque, de remise en forme, d'entraînements, je reviens à la course à pied plus fort encore.

Mon double projet est toujours d'actualité et cette fois-ci, courir sous les couleurs de la fondation, m'apparaît comme une évidence.

En 2025, j'ai pu obtenir un dossard solidaire pour le Grand Raid de la Réunion et ce projet prends forme.

La collecte de dons fut un succès et je suis finisher de la Diagonale des fous 2025.

La rencontre avec le directeur de la fondation, sur l'île de la Réunion avant la course, fut une rencontre très enrichissante.

De cette rencontre et des discussions avec Daniel Scherman, est née l'idée d'un partenariat entre la fondation et notre association sportive. En effet, notre TEAM organise en Avril 2026 la deuxième édition du trail de Gervald sur nos terres normandes.

Je tiens à remercier personnellement la team de la fondation dans son ensemble. Et tout particulièrement, Loris Chaumeil sans qui je n'aurais pas pu relever ce défi hors norme.

Je n'oublie pas, bien sûr, Pascale Milani, pour son enthousiasme et sa gentillesse.

Enfin, le Directeur Daniel Scherman qui est à l'origine de ce projet commun et qui en appelle d'autres.

La collaboration entre la TI TRAIL TEAM et la Fondation Maladies Rares n'en est qu'à ses débuts, les valeurs que nous partageons sont le ciment d'une relation vouée à perdurer dans le temps.

2027 sera, sans doute, une année remplie de kilomètres dans les jambes et de projets TRAIL où la Fondation Maladies Rares aura d'ores et déjà sa place.

Wilfrid DESPREAUX
Coureur et Partenaire Solidaire

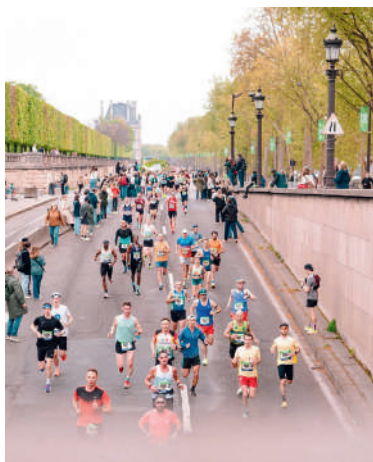
Le Marathon de Paris

Le partenariat sportif avec le Schneider Electric Marathon de Paris a été renouvelé et a permis à la Fondation d'obtenir 66 dossards solidaires. 66 coureurs ont brillamment couru le 42 km de cette course mythique sous les couleurs de la Fondation Maladies Rares.

La Fondation a également eu le privilège de rencontrer ses coureurs solidaires lors des 3 journées du salon du Run Expérience.

29,3 k€

récoltés par nos
coureurs
en 2025



Le Semi-Marathon de Paris



19,4 k€

récoltés par nos
coureurs
en 2025

Le partenariat sportif entre la Fondation Maladies Rares et le Harmonie Mutuelle Semi-Marathon de Paris a été reconduit pour cette nouvelle édition. Grâce à ce renouvellement, la Fondation a pu bénéficier de 55 dossards solidaires, portés par autant de coureurs engagés qui ont parcouru avec brio les 21 km de cette course emblématique à travers les rues de Paris, arborant fièrement les couleurs de la Fondation.



Le Adidas 10K Paris

En 2025, la Fondation Maladies Rares a enrichi son offre de dossards solidaires avec une nouvelle course : l'Adidas 10K Paris.

50 coureuses et coureurs ont pris le départ dans les rues de la capitale sous les couleurs de la Fondation, unis par un même objectif : soutenir la recherche sur les maladies rares et faire avancer la cause.

Une belle mobilisation sportive et solidaire pour cette première participation !

11,6 k€

récoltés par nos
coureurs
en 2025

Le Run In Lyon

6,9 k€
récoltés par nos
coureurs
en 2025



Notre nouveau partenariat sportif avec le Run In Lyon a vu le jour en 2025, et a permis à la Fondation d'obtenir 40 dossards solidaires pour cet événement. 40 coureurs ont brillamment couru dans les rues lyonnaises sous les couleurs de la Fondation Maladies Rares..



PARTIE 4

Les projets financés en 2025

L' Appel à Projets

"OMICS of rare diseases"- 19^e édition

LAURÉAT	LABORATOIRE	PROJET
Sylvie JAILLARD	Centre Hospitalier Universitaire de Rennes, Rennes	MRKH syndrome Uterine agenesis/aplasia and long-read genome SEquencing (MUSE project)
Fabienne CHARBIT-HENRION	Imagine Institut des Maladies Génétiques, Paris	PRO-GUT: Integration of lipidomics with spatial transcriptomics to resolve monogenic intestinal disorders affecting the prostaglandin pathway
Laïla EL KHATTABI	Sorbonne Université, Paris	Contribution of long-read sequencing to the molecular diagnosis of premature ovarian insufficiency associated with chromosomal translocations
Leslie CARON	Marseille Medical Genetics, Marseille	Proteomic analysis of undiagnosed muscular dystrophies
Edoardo Malfatti	Institut Mondor de Recherche Biomédicale, Paris	MYOMICS: WGS and sNuclei RNA-sequencing for ultra-rare congenital myopathies
Alain HOVNANIAN	Imagine Institut des Maladies Génétiques, Paris	Resolving undiagnosed rare genetic developmental and skin diseases
Emmanuel FLAMAND-ROZE	Institut du Cerveau, Paris	Unravelling the Genetic Causes of Paroxysmal Kinesigenic Dyskinesia with Genome Sequencing
Valérie DELAGUE	Marseille Medical Genetics, Marseille	Long read sequencing of the SORD locus toward improving the diagnosis of Charcot-Marie-Tooth disease type 2
Zineb SBIHI	Institut Mondor de Recherche Biomédicale (IMRB), Paris	Enhancing inborn errors of immunity diagnosis through non-coding sequence analysis
David MICHONNEAU	Institut de Recherche Saint-Louis, Paris	Hematopoiesis and immunopathophysiology of acquired aplastic anemia
Jean MONLONG	Institut de Recherche en Santé Digestive - IRSd, Toulouse	Boosting diagnosis yield for rare ocular disorders with long-read sequencing

L'Appel à Projets

"Recherche Translationnelle "- 7^e édition

LAURÉAT	LABORATOIRE	PROJET
Fabien KAWECKI	Laboratory for the Bioengineering of Tissues - BioTis / Bordeaux	Long-Term Evaluation of a Biological Valve Made of Cell-Assembled Extracellular Matrix for Tetralogy of Fallot Surgical Correction
Stephan MATECKI	Physiology and experimental medicine of the heart and muscles - PhyMedExp / Montpellier	Can diaphragmatic dysfunction induced by mechanical ventilation in intensive care be prevented using a calcium channel-stabilizing biomolecule? A preclinical clinical study in a large experimental model.
Audrey FAYARD	Commissariat à l'Énergie Atomique (CEA) / Fontenay-aux-Roses	Retinal and brain imaging biomarkers of Tau accumulation in a new non-human primate model of Progressive Supranuclear Palsy

L'Appel à Projets "Screening "- 10^e édition

LAURÉAT	LABORATOIRE	PROJET
Thomas FALGUIÈRES	HEPAREG, Université Paris Saclay, Paris	Structural optimization of pharmacological correctors of ABCB4, the biliary transporter of phospholipids
Johann BOHM	IGBMC, Strasbourg	Hit-to-lead: In vivo validation of three pharmacological compounds to treat tubular aggregate myopathy (TAM) and Stormorken syndrome (STRMK)
Johannes LUDGER	Institut Curie, Paris	Gb3Down for the treatment of Fabry disease
Wenting GUO	Université de Strasbourg	Identification of advanced NEK6 kinase inhibitors for the treatment of ALS and FTD

L'Appel à Projets "Sciences Humaines et Sociales"- 12^e édition

LAURÉAT	LABORATOIRE	PROJET
Aude BELIARD	Université Paris Cité	Fatigue et lenteur dans l'expérience des enfants vivant avec le syndrome de Joubert et de leur entourage
Jérôme DINET	Centre Universitaire Hospitalier (CHU) de Reims	Parcours de soin et errances des patients avec Amélogénèse et Dentinogénèse 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

Bourse de master "IA & e-santé"- 1^{ère} édition

LAURÉAT	LABORATOIRE	PROJET
Kirsley CHENNEN	Université de Strasbourg	Intelligence artificielle multimodale pour la classification des dystrophies rétinienne héréditaires
Mohamed Mounir EL MENDILI	Sorbonne Université	Stratification de patients atteints de la sclérose latérale amyotrophique à partir d'IRM cérébrales et spinales et de réseaux génératifs adversariaux
Stéphanie BOREL	Institut du Cerveau	Modélisation de l'évolution de la voix dans l'ataxie de Friedreich
Anaïs CAVARÉ	Université de Bordeaux	MOSAIC (Morphology in Oral rare Syndromes & Artificial Intelligence for Clinical Diagnosis)
Romain FEIGEAN	Institut de Myologie	Quantifier l'évolution de la marche par intelligence artificielle : un nouvel outil de suivi pour les maladies neuromusculaires
Svetlana GOROKHOVA	Aix-Marseille Université	Signatures transcriptomiques pour le diagnostic des maladies musculaires
Cécile ROUZIER	CHU de Nice	Lutte contre l'impasse diagnostique : Classification fonctionnelle des variants du gène WFS1 par modélisation structurale et apprentissage géométrique

L'Appel à Projets avec la 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” – 2^e édition

LAURÉAT	LABORATOIRE	PROJET
Damien BREZULIER	Service d'orthopédie dento-faciale, CHU de Renne	Optimisation du Parcours de soins des Patients avec fentes ALvéolaires par Dental Monitoring
Delphine DELLACHERIE	laboratoire PSITEC, Université de Lille	RESONANCE : REmédiation COgnitive et Serious game rythmique dans les Anomalies de développement du Cervelet
Natasha FIGUEIRIDO	Hôpital de la Pitié-Salpêtrière	Accompagnement pratique des jeunes patients à la transition pédiatrie-adulte : du virtuel au monde réel

Les bourses & Prix de recherche avec des mécènes financeurs

MÉCÈNE FINANCEUR	LAURÉAT	LABORATOIRE	PROJET
Alnylam	Loïc GARCON	CHU Amiens-Picardie	Use of an interfering RNA approach in congenital sideroblastic anemia
Fondation APICIL	Yves BOUCHER	Hôpital Pitié-Salpêtrière	Burning Mouth Syndrome - creation of an animal model
argenx	Rozen LE PANSE	Sorbonne Université - Centre de recherche en Myologie	Blocking Interleukin 23 ameliorates thymic defects in Autoimmune myasthenia gravis: Identification of treatment monitoring blood biomarkers
Novo Nordisk	Damien OUDIN DOGLIONI	Université Grenoble Alpes, LIP/PC2S	Vivre avec une bêta thalassémie en France : vécu subjectif des patients, représentation de la bêta thalassémie et rapport au traitement (Vivre-BT)

L'Appel à Projets «EMERGENCE» GIRCI Nord-Ouest - 1^{ère} édition

LAURÉAT	LABORATOIRE	PROJET
Mélanie DANIEL	CHU de Lille	Impact des nouveaux traitements de fond de l'hémophilie A sévère sur le transcriptome des monocytes sanguins et articulaires
Kévin LE DUC		Etilferine in neonates with refractory chylothorax : a proof of concept, single-arm, multicentre, phase II trial
Claire LECIGNE		Caractérisation par long read sequencing des réarrangements moléculaires à l'origine des anomalies de la vision des couleurs
Victor VALENTIN		Prévalence et caractéristiques de l'atteinte pulmonaire liée aux mutations de FLNA : une étude transversale multicentrique.

L'Appel à Projets avec la filière AnDDI-Rares 1^{ère} édition

LAURÉAT	LABORATOIRE	PROJET
Arnaud MONTEIL	Institut de Génomique Fonctionnelle (IGF) - Montpellier	Paving the way to Personalized Medicine for Rare Neurodevelopmental Disorders
Cindy COLSON	CHU de Lille	LIRICS - Long-read Investigation for the Resolution of Congenital Syndromes
Delphine BERNARD	Génétique, Génomique fonctionnelle et Biotechnologies (GGB) - Brest	Deciphering the functional consequences of de novo SF3B1 variants associated with neurodevelopmental disorders
Elodie MONSELLIER	IGBMC - Strasbourg	Assessing the pathogenicity of CASK Variants of Unknown Significance through an innovative quantitative interactomic approach
Frédéric EBSTEIN	Institut du Thorax - Nantes	A flow cytometry-based functional diagnostic tool for rare proteasomopathies
Salima EL CHEHADEH	Université de Strasbourg	Vers une approche rationalisée d'humanisation de la levure pour l'étude fonctionnelle de variants génétiques candidats chez des patients avec maladies rares en impasse diagnostique
Vincent MICHAUD	Centre Hospitalier Universitaire (CHU) de Bordeaux - Bordeaux	Implementation of long-read sequencing for epimutation detection in the diagnosis of rare neurodevelopmental diseases

Les projets financés par les associations de patients (1/2)

LAURÉAT	PAYS / VILLE	PROJET
COLIN Estelle	Angers	ARTEMIS: mitochondrial Role in Tuberous sclErosis coMplex epllepSy
FESTENSTEIN Richard	UK	Restoring Frataxin expression and inhibiting oxidative damage in FA : safety and efficacy in hiPSC derived cardiomyocytes
IAROSSO Giancarlo	Italie	Early Visual System Involvement in children and young adults with Friedrich's Ataxia
FASSIER Coralie	Paris	Preventing axonal degeneration caused by spastin haploinsufficiency through TTL11- mediated tubulin polyglutamylation in SPG4 human neurons and a mouse model
NAVARRO LANGA Juan Antonio	Espagne	Pharmacological Screening in Drosophila and Cellular Models of Hereditary Spastic Paraplegia7 (PharmaFlyHSP7)
GAUTHERON Jérémie	Paris	Decoding the role of Necroptosis in Cholangiocyte death in the context of Primary Sclerosing Cholangitis
BIECHE Ivan	Paris	Single-cell transcriptomic landscape and origin of chordomas
POCARD Marc	Paris	Presence of environmental pollutants in cases of pseudomyxoma peritonei.

Les projets financés par les associations de patients (2/2)

LAURÉAT	PAYS / VILLE	PROJET
PRADEAU Charles	Strasbourg	Étude pilote évaluant les profils de fatigue et de fatigabilité et leur impact sur les capacités de marche et d'équilibre des patients atteints de la maladie de Charcot Marie Tooth de type 1A par une approche globale en comparaison avec des volontaires sains
BERNARD MARISSAL Nathalie	Marseille	Rescuing Charcot-Marie-Tooth 2A by re-establishing contacts between organelles using pharmacological and gene therapy approaches
COARELLI Giulia	Paris	Characterization of the presymptomatic phase in spinocerebellar ataxia type 2 towards personalized predictions for preventive trials (PRE-PolyQ study)
MURRAY Stephen	USA	Preclinical genome editing for PACS1 Syndrome
PRZYTYCKI Pawel	USA	Spatial Transcriptomics in Pediatric Human LAMA2 Skeletal Muscle
VAN DEN BOSCH Ludo	Belgique	Dysregulated Plasma Lipid Metabolism in Charcot-Marie-Tooth Type 1A Disease in Association with Disease Severity
RAKOTOMAMONJY Jennifer	USA	Behavioral Characterization of a Pacs1 Syndrome Mouse Model: Insights into ASD and Epilepsy Associations
SESSA Anna	Créteil	Molecular profiling of autoimmune hepatitis: insights from a large multicenter cohort
MEISSNER Wassilios	Bordeaux	Jalons cliniques de l'AMS : du pronostic de l'individu au développement thérapeutique (MILESTONE-MSA)
BURGLEN Lydie	Paris	Clinical phenotype and natural history of patients with a CASK gene variant
BENZERDJEB Nazim	Lyon	Real-Time Spatial Multi-Omics to Identify New Therapeutic Targets in Pancreaticobiliary Peritoneal Metastases Treated with PIPAC
FORLINO Antonella	Pavia	Dissecting the role of calcium on collagen secretion in osteogenesis imperfecta
RODRÍGUEZ Clara Isabel	Bilbao	Development of an effective advanced therapy based on extracellular vesicles
TROLLET Capucine	Paris	Deciphering alterations in crosstalk between Muscle Fibers and Fibroadipogenic Progenitors to identify novel therapeutic targets for LAMA2-RD
ARLOT Yannick	Rennes	Use of the anti pVHL antibody for diagnosis
CARAPITO Christine	Strasbourg	Assessing the involvement of CASK in Neurodevelopmental Disorders through a quantitative interactomic approach (ex Monsellier)
DARGENTAS Magdalini	Brest	Etude des effets psychologiques perçus par des patients atteints de la mucoviscidose et non éligibles au Kaftrio : patients, entourage et personnel médical.
MICHONNEAU David	Paris	Characterization of the Immune Response in Acquired Aplastic Anemia

PARTIE 5

Le rapport financier



En 2025, la Fondation a significativement développé ses 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.

La dynamique positive de la Fondation s'est affirmée par le financement de multiples appels à projets de recherche pour un montant supérieur à 2 395 000 €. Ce soutien financier a été 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 la Fondation a assisté à ce jour sur le plan scientifique plus de 200 associations de patients, répondant à un besoin affirmé exprimé par ces associations.

La Fondation a aussi considérablement accru son implication dans des projets européens et dans l'enseignement des maladies rares via le lancement d'un nouvel enseignement gratuit en ligne sur la thérapie génique pour les maladies rares.

La bonne santé de la Fondation et le rétablissement de son équilibre financier se traduisent par un bilan positif.

Enfin, en 2025, le taux de mission sociale calculé d'après le tableau des charges par destination se monte à 87,5%. En 2024, il était de 86,9 %. Ceci démontre la rigueur de sa gestion et le contrôle de ses frais de fonctionnement, au profit de l'action sociale.



Pr Daniel Vasmant
Trésorier de la Fondation Maladies Rares

LE RAPPORT DU COMMISSAIRE AUX COMPTES

Extrait du Rapport des comptes 2025. Paris, le 20 juin 2026.

Tous nos chiffres sont exprimés en euros (€)

Règles générales

Les comptes annuels de l'exercice clos au 31/12/2025 ont été établis conformément au règlement de l'Autorité des Normes Comptes n°2014-03 du 5 juin 2014, modifié par le règlement n°2022-06 du 4 novembre 2022 et conformément au règlement n°2018-06 du 05 décembre 2018. La première application obligatoire de ce dernier règlement est pour les exercices ouvertes au 1er janvier 2025.

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 2025 s'élève à 9 280 € 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.

* 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.

Effectif

L'effectif moyen sur l'exercice 2025 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 109 816 €, basé sur le prix de revient des prestations :

- Grant Thornton: 6 892€, mécénat de compétence
- Autres prestataires : 102 924€, 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'accès aux ressources indispensables à la recherche : expertises, technologies, financements;
- Facilitation à la collecte de données cliniques et biologiques;
- Aide au montage des phases précoces d'essais cliniques;
- Stimulation de la recherche des sciences humaines et sociales;
- Contribution à la politique nationale et internationale sur les maladies rares.

Les actions de la Fondation s'attachent à la réalisation de 3 objectifs majeurs :

- Comprendre les maladies rares;
- Développer de nouveaux traitements;
- Améliorer le parcours de vie des personnes malades et leurs familles.

Principes d'affectation aux missions sociales

Ressources collectées auprès du public

Les dons adressés par les particuliers sont entièrement affectés aux missions sociales. Dans le cas où le donateur souhaite que son don soit orienté sur un groupe de maladie spécifique, il est informé par courrier de la prise en compte de sa demande et sera également informé de l'action dédiée réalisée.

Personnel

La responsable de la politique scientifique et la 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 31.12.2025, la Fondation maladies Rares a placé 38 193,80€.

Bilan actif

	Brut (€)	Amortissement Dépréciation (€)	Net au 31/12/2025 (€)	Net au 31/12/2024 (€)
ACTIF IMMOBILISE				
Immobilisations incorporelles <i>Concessions, licences, logiciels, droits et valeurs similaires</i>				
Immobilisations corporelles <i>Autres immobilisations corporelles</i>	50 201	39 023	11 178	12 633
Immobilisations financières				
Total I	50 201	39 023	11 178	12 633
ACTIF CIRCULANT				
Créances <i>Créances usagers et comptes rattachés</i>	45 407	600	44 807	14 915
<i>Autres créances</i>	1 223 076		1 223 076	1 038 639
Autres postes de l'actif circulant <i>Valeurs mobilières de placement</i>	152 689		152 689	176 601
<i>Instruments de trésorerie</i>	6 371 737		6 371 737	8 189 545
<i>Disponibilités</i>	2 537 073		2 537 073	193 108
<i>Charges constatées d'avance</i>	19 191		19 191	51 271
Total II	10 349 174	600	10 348 574	9 664 079
TOTAL GÉNÉRAL (I+II+III+IV+V)	10 399 375	39 623	10 359 752	9 676 712

Bilan passif

	au 31/12/2025 (€)	au 31/12/2024 (€)
FONDS PROPRES		
Fonds propres sans droit de reprise <i>Dotations non consommables</i>	1 000 000	1 000 000
Réserves <i>Réserves statutaires ou contractuelles</i>	5 189 066	4 230 476
Excédent ou déficit de l'exercice	654 622	958 589
Situation nette (sous-total)	6 843 687	6 189 066
Total I	6 843 687	6 189 066

Bilan passif (suite)

	au 31/12/2024 (€)	au 31/12/2023 (€)
FONDS REPORTES ET DEDIES		
Fonds dédiés	890 026	1 380 394
Total II	890 026	1 380 394
PROVISIONS		
DETTES		
Dettes fournisseurs et comptes rattachés	2 319 964	1 866 896
Dettes fiscales et sociales	281 074	240 357
Autres dettes	3 000	
Produits constatés d'avance	22 000	
Total IV	2 626 038	2 107 253
TOTAL GÉNÉRAL (I+II+III+IV+V)	10 359 752	9 676 712

Compte de résultats

	du 01/01/25 au 31/12/25 12 mois	%	du 01/01/24 au 31/12/24 12 mois	%	Variation absolue (montant)
PRODUITS D'EXPLOITATION					
Cotisations	17	0,01			17
Ventes de biens et de services					
Produits de tiers financeurs	269 890		74 990		194 900
<i>Concours publics et subventions d'exploitation</i>	4 500	1,67	7 880	10,51	-3 380
<i>Ressources liées à la générosité du public</i>	265 390	98,33	67 110	89,49	198 280
<i>Utilisation des fonds dédiés</i>	1 380 394	511,43	677 547	903,52	702 847
<i>Autres produits</i>	3 709 756	NS	4 270 320	NS	-560 564
TOTAL DES PRODUITS D'EXPLOITATION (I)	5 360 057	NS	5 022 857	NS	337 200
CHARGES D'EXPLOITATION					
Autres achats et charges externes	2 872 304	NS	1 907 081	NS	965 223
Impôts, taxes et versements assimilé	60 662	22,47	47 634	63,52	13 028
Salaires	756 142	280,15	682 096	909,59	74 046
Cotisations sociales	323 245	119,76	280 728	374,36	42 518
Dotations aux amortissements et aux dépréciations <i>Sur immob. : dotations aux amort.</i>	7 279	2,70	7 138	9,52	141
Reports en fonds dédiés	890 026	329,75	1 380 394	NS	-490 368
Autres charges	450	0,17	1 354	1,81	-905

Compte de résultats (suite)

	du 01/01/25 au 31/12/25 12 mois	%	du 01/01/24 au 31/12/24 12 mois	%	Variation absolue (montant)
TOTAL DES CHARGES D'EXPLOITATION (II)	4 910 107	NS	4 306 425	NS	603 682
1.RESULTAT D'EXPLOITATION (I-II)	449 950	166,71	716 432	955,38	-266 482
PRODUITS FINANCIERS					
D'autres valeurs mobilières et créances de l'acti	1 200	0,44	1 200	1,60	
Autres intérêts et produits assimilés	203 472	75,39	234 785	313,09	-31 313
Produits des cessions d'éléments financiers			5 774	7,70	-5 774
TOTAL DES PRODUITS FINANCIERS (III)	204 672	75,83	241 759	322,39	-37 087
CHARGES FINANCIERES					
Différences négatives de change			101	0,13	-101
TOTAL DES CHARGES FINANCIERES (IV)			101	0,13	-101
2.RESULTAT FINANCIER (III-IV)	204 672	75,83	241 658	322,26	-36 986
PRODUITS FINANCIERS					
3.RESULTAT COURANT avant impôts	654 622	242,54	958 089	NS	-303 468
TOTAL DES PRODUITS EXCEPTIONNELS (V)			500	0,67	-500
4.RESULTAT EXCEPTIONNEL (V-VI)			500	0,67	-500
TOTAL DES PRODUITS (I + III + V)	5 564 729	NS	5 265 116	NS	299 613
TOTAL DES CHARGES (II + IV + VI + VII + VIII)	4 910 107	NS	4 306 526	NS	603 581
EXCEDENT OU DEFICIT	654 622	242,54	958 589	NS	-303 968

Actif immobilisé

Tableau des immobilisations	Au début d'exercice (€)	Augmentation (€)	Diminution (€)	En fin d'exercice (€)
Immobilisations incorporelles	37 506		37 506	
• Matériel de bureau et informatique, mobilier	61 694	5 824	17 316	50 201
Immobilisations corporelles	61 694	5 824	17 316	50 201
TOTAL	99 200	5 824	54 822	50 201

Actif immobilisé (suite)

Amortissements des immobilisations	Durée d'utilisation ou taux d'amortissement	Mode d'amortissement	Au début d'exercice (€)	Augmentation (€)	Diminution (€)	En fin d'exercice (€)
Immobilisations incorporelles			37 506		37 506	
• Matériel de bureau et informatique, mobilier	5 à 10 ans		49 061	7 279	17 316	39 023
Immobilisations corporelles			49 061	7 279	17 316	39 023
TOTAL			86 567	7 279	54 822	39 023

Actif circulant

Le total des créances à la clôture de l'exercice s'élève à 1 287 674 € 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	45 407	45 407	
Autres	1 223 076	1 223 076	
Charges constatées d'avance	19 191	19 191	
TOTAL	1 287 674	1 287 674	
Produits à recevoir		Montant (€)	
Clients à recevoir			22 407
Divers-produits à recevoir			1 153 886
Intérêts courus à recevoir			112 689
TOTAL			1 288 982

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	4 230 476	958 589			5 189 066
Excédent ou déficit de l'exercice	958 589	-958 589	654 622		654 622
Situation nette	6 189 066		654 622		6 843 687
TOTAL	6 189 066		654 622		6 843 687

Dettes Etat des dettes

Le total des dettes à la clôture de l'exercice s'élève à 2 626 038 € 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	2 319 964	2 319 964			
Dettes fiscales et sociales	281 074	281 074			
Autres dettes	3 000	3 000			
Produits constatés d'avance	22 000	22 000			
TOTAL	2 626 038	2 626 038			

Charges à payer

	Montant (€)
FOURNIS FACT NON PARVENUES	659 026
PROVISION CONGES PAYES	126 966
CHARGES PROV CONGES PAYES	67 517
TAXE SUR LES SALAIRES	8 649
TOTAL	862 158

Comptes de régularisation Charges constatées d'avance

	Charges d'exploitation	Charges financières	Charges exceptionnelles
Charges constatées d'avance	19 191		
TOTAL	19 191		

Produits constatés d'avance

	Produits d'exploitation	Produits financiers	Produits exceptionnels
Produits constatés d'avance	22 000		
TOTAL	22 000		

Donations Fonds dédiés

Ressources provenant de la générosité du public.

	À l'ouverture (€)	Reports A (€)	À la clôture A - B + C (€)
Subventions des associations	1 380 394	890 026	890 026
Sous total	1 380 394	890 026	890 026
TOTAL	1 380 394	890 026	890 026

Compte Emploi Ressource

Emplois	Emplois compte de résultat	Affectation par emplois des ressources collectées auprès du public utilisées	Ressources	Ressources collectées Compte de résultat 2025	Suivi des ressources collectées auprès du public et utilisées 2025
			Report des ressources collectées auprès du public non affectées et non utilisées en début d'exercice		
1. Missions sociales	4 411 372		1. Ressources collectées auprès du public	407 385	
1.1 Réalisées en France	4 411 372		1.1 Dons et legs collectés	407 385	
Actions réalisées directement	4 411 372	407 385	Dons manuels non affectés	407 385	407 385
2. Frais de recherche de fonds	96 694		2. Autres fonds privés	2 718 924	
2.2 Frais de recherche des autres fonds privés	96 694		3. Subventions et autres concours public		
3. Frais de fonctionnement	402 042		4. Autres produits	1 058 026	
I. Total des emplois de l'exercice inscrit au compte de résultat	4 910 107		I. Total des ressources de l'exercice inscrit au compte de résultat	4 184 335	
			III. Report des ressources affectées non utilisées des exercices antérieurs	1 380 394	
IV. Excédent de ressources de l'exercice	654 622				
TOTAL GENERAL	5 564 729	407 385	TOTAL GENERAL	5 564 729	407 385
VII. Total des emplois financés par les ressources collectées auprès du public		407 385	VI. Total des emplois financés par les ressources collectées auprès du public		407 385

Evaluation des contributions volontaires en nature

Missions sociales	102 924				
			Prestations	109 816	
Frais de fonctionnement et autres charges	6 892				
TOTAL	109 816			109 816	

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	157 485	157 485
• Legs, donations et assurances-vie	128 597	
• Mécénat	249 900	249 900
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	476 355	
3 - SUBVENTIONS ET AUTRES CONCOURS PUBLICS	3 171 998	
4 - REPRISES SUR PROVISIONS ET DEPRECIATIONS	13 104	
5 - UTILISATIONS DES FONDS DEDIES ANTERIEURS	1 380 394	
TOTAL	5 564 729	407 385
CHARGES PAR DESTINATION		
1 - MISSIONS SOCIALES		
1.1 Réalisées en France		
• Actions réalisées par l'organisme	3 521 346	407 385

Compte de résultat par origine et destination (suite)

2 - FRAIS DE RECHERCHE DE FONDS		
2.2 Frais de recherche d'autres ressources	96 694	
3 - FRAIS DE FONCTIONNEMENT	402 042	
4 - DOTATIONS AUX PROVISIONS ET DEPRECIATIONS	-	
5 - IMPÔT SUR LES BENEFICES	-	
6 - REPORTS EN FONDS DEDIES DE L'EXERCICE	890 026	
TOTAL	4 910 107	407 385
EXCEDENT OU DEFICIT	654 622	-
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	109 816	
3 - CONCOURS PUBLICS EN NATURE		
TOTAL	109 816	
CHARGES PAR DESTINATION		
1 - CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES AUX MISSIONS SOCIALES		
• Réalisées en France	102 924	
• Réalisées à l'étranger		
2 - CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES A LA RECHERCHE DE FONDS		
3 - CONTRIBUTIONS VOLONTAIRES AU FONCTIONNEMENT	6 892	
TOTAL	109 816	

PARTIE 6

S'engager à nos côtés



S'ENGAGER À NOS CÔTÉS

**Ensemble, accélérons la recherche
sur les maladies rares**

Pourquoi s'engager ?

Soutenir la Fondation Maladies Rares, c'est donner aux équipes de recherche les moyens de faire émerger de nouvelles solutions pour les personnes concernées par une maladie rare. Grâce à la mobilisation de nos partenaires, mécènes et donateurs, nous accompagnons des projets scientifiques ambitieux, favorisons l'innovation et contribuons à mieux répondre aux besoins encore non couverts.

**Faire équipe avec la Fondation, c'est transformer un engagement
solidaire en avancées concrètes pour les maladies rares.**

Transparence

La Fondation Maladies Rares veille à une utilisation rigoureuse, transparente et responsable des ressources qui lui sont confiées. Chaque année, ses comptes sont certifiés par un Commissaire aux Comptes, garantissant la fiabilité de sa gestion et la confiance de ses soutiens.

88%

Recherche et accompagnement

Les ressources sont prioritairement consacrées au financement de la recherche et à l'accompagnement des personnes concernées par les maladies rares.

7%

Fonctionnement et communication

Ces ressources permettent d'assurer le fonctionnement de la Fondation et de développer les actions de communication et de sensibilisation.

5%

Recherche de fonds

Cette part contribue au développement de partenariats, à l'organisation d'actions solidaires et à la mobilisation de nouveaux donateurs.

Comment s'engager ?

Construisons un partenariat à votre image !

Entreprises, fondations, associations, collectifs et particuliers : chacun peut s'engager aux côtés de la Fondation Maladies Rares. Nous construisons des partenariats adaptés aux priorités, aux moyens et aux objectifs de chaque soutien.

ENTREPRISES ET FONDATIONS : DEVENEZ PARTENAIRES DE LA RECHERCHE

Votre engagement peut prendre différentes formes, selon le projet que vous souhaitez soutenir et le niveau de visibilité recherché.

MÉCÉNAT

Un soutien sans contrepartie directe, au service de l'intérêt général

- Financer un projet de recherche ciblé.
- Soutenir un programme de recherche, une bourse ou une initiative innovante.
- Soutenir un athlète solidaire.
- Mobiliser vos collaborateurs autour d'une cause porteuse de sens.

PARTENARIATS AVEC VISIBILITÉ

Associer votre organisation à une action de sensibilisation ou de mobilisation

- Associer votre image à un colloque scientifique ou à un événement.
- Soutenir la diffusion d'un podcast, d'un film ou d'un contenu de sensibilisation.
- Co-construire une campagne ou un produit-partage.

PARTICULIERS : DEVENEZ ACTEURS DU CHANGEMENT

Chaque geste compte et peut contribuer à faire avancer la recherche sur les maladies rares.

MOBILISEZ-VOUS AUTOUR D'UN PROJET SOLIDAIRE

- Faire un don ponctuel ou régulier.
- Organiser une collecte ou un événement solidaire.
- Participer à un challenge sportif engagé.
- Soutenir un athlète solidaire.
- Lancer une opération de micro-don, de produit-partage ou de financement participatif.

TRANSMETTRE SON ENGAGEMENT

Par un legs, une donation ou une assurance-vie, vous inscrivez votre soutien dans la durée et contribuez durablement à la recherche sur les maladies rares. La Fondation Maladies Rares est habilitée à recevoir ces libéralités, exonérées de droits de mutation.

Chaque soutien fait progresser la recherche

Pour faire un don, organiser une collecte ou discuter d'un partenariat :

pascale.milani@fondationmaladiesrares.org

Les avantages fiscaux de votre don

Selon votre situation, votre don peut ouvrir droit à une réduction d'impôt. Les exemples ci-dessous permettent d'illustrer le coût réel d'un don après avantage fiscal.

	un particulier 	assujéti à l'IFI 	une entreprise 
	Impôt sur le Revenu	Impôt sur la Fortune Immobilière	Impôt sur les Sociétés
Pour un don de	100 €	1 000 €	10 000 €
Réduction d'impôt	66%	75%	60%
Coût réel	34 €	250 €	4 000 €

- Particuliers — impôt sur le revenu : réduction de 66%, dans la limite de 20% du revenu imposable.
- IFI : réduction de 75%, dans la limite de 50 000 € de réduction fiscale.
- Entreprises : réduction de 60%, dans les conditions et limites prévues par la réglementation en vigueur.



Plateforme Maladies Rares

96 rue Didot

75014 Paris

contact@fondation-maladiesrares.com

www.fondation-maladiesrares.com