



Associazione  
Malattie Genetiche Rare  
Svizzera italiana

## Rapporto annuale 2019/2020

---

### **Premessa del presidente**

Oltre 221 utenti dopo cinque anni di attività ripartite in ore di consulenza (1532 ore), corsi, incontri, svago, inclusa una settimana di vacanze estiva (429 ore), nel rispondere a bisogni finanziari, nella ricerca di fondi, nella collaborazione con altre organizzazioni presenti sul territorio della Svizzera italiana e nel lobbying, soprattutto sul piano nazionale, a sostegno dei vari problemi da risolvere a livello della politica sanitaria. Questa è, alla fine 2019, la carta d'identità della MGR. Questi cinque anni di attività, se ci fosse bisogno di ripeterlo, evidenziando come la necessità di un'organizzazione come la MGR sia reale. Quando abbiamo dato il la a questa sfida ci siamo dati 3 anni di tempo per raggiungere la velocità di crociera e allora, per rimanere nella metafora, a quale velocità stiamo in questo momento viaggiando. Rispetto a quanto pianificato nel 2014, sarà importante ampliare ulteriormente le collaborazioni in particolare con le organizzazioni presenti sul territorio della Svizzera italiana che rispondono a singole malattie, o aspetti di singole malattie. Il nostro obiettivo è cercare di unire, laddove se ne vedano i vantaggi, le forze per lo scopo comune. Potenziare le offerte di corsi mirati ai bisogni soprattutto dei curanti non professionisti e ampliare l'offerta di attività ricreative in particolare organizzando settimane di vacanza con il doppio obiettivo di permettere alle persone ammalate di godere dell'offerta e di offrire alle famiglie la possibilità di avere più tempo a disposizione. Continuare il lavoro, iniziato nel 2017, con i partner delle cure e della ricerca/formazione di implementazione della nuova politica federale sulle malattie rare, che possiamo sintetizzare in due i grandi assi: partecipare attivamente nei vari gruppi di lavoro a livello nazionale che stanno specificando cosa sarà questa nuova politica e concretizzare il tutto sul nostro territorio valorizzando quanto già esiste a livello di cure, ricerca, formazione e lavoro sociale nell'intento di migliorare l'accesso alle cure alle persone ammalate della Svizzera italiana.

Per poter realizzare tutto ciò abbiamo bisogno di fondi; la popolazione della Svizzera italiana contribuisce in modo determinante attraverso le donazioni che fa a Telethon e a quanto dà in occasione degli eventi che diverse associazioni e gruppi organizzano proprio con lo scopo di raccogliere soldi o versando direttamente a noi: GRAZIE. Grazie specialmente al Fondo Mari, gestito di S.O.S. Infanzia, che ci ha dedicato una loro donazione da sostenere la settimana di vacanza anche nel 2020, e a tutti famigliari che hanno pensato alla nostra Associazione in momenti anche tristi e dedicandoci delle donazioni in memoria a un caro defunto o una cara defunta. il suo orso Natalizio e oltre a circa 20 persone private per le sue donazioni generose. Un 15-20% dei fondi giunge dagli enti pubblici (Confederazione, Cantone) che ci riconoscono un ruolo di ordine pubblico.

Invitiamo a contattarci tutti coloro i quali avessero bisogno di noi, e tutti i nostri utenti a contribuire a definire la nostra offerta a loro favore in modo da poter rispondere al meglio possibile alle loro esigenze.

Claudio Del Don, Presidente



Associazione  
Malattie Genetiche Rare  
Svizzera italiana

## Rapporto annuale 2019/2020 della coordinatrice e dell'assistente sociale

### Consulenze sociali

Nel 2019 il numero di utenti residenti nella Svizzera italiana con una malattia genetica rara ai quali la MGR ha fornito consulenza sociale e/o aiuti (soprattutto di tipo finanziario) diretti sono stati 221, il che comporta una crescita del numero degli utenti di 35 unità (più i loro familiari) o del 22% circa dell'entità del lavoro sociale. In oltre 1'500 ore lavorative le due assistenti sociali della MGR hanno quindi risposto a richieste di vario tipo, quali, ad esempio, problemi con le assicurazioni sociali, la ricerca di mezzi ausiliari adatti, la ricerca di posti di lavoro e/o di formazione, la consulenza finanziaria per l'estinzione di debiti accumulati a causa della malattia o, più in generale, a sostegno dell'organizzazione della vita quotidiana di una persona con una malattia genetica rara e della sua famiglia.

Vi sono state inoltre consulenze brevi come anche triage (indicazioni e raccomandazioni per altre organizzazioni idonee) a 20 interessati (persone cui non è stata diagnosticata una malattia genetica rara e/o che non vivono nella Svizzera italiana – generalmente in Italia). Contiamo oggi un totale di 115 interessati i quali ci sottopongono domande in merito a sindromi, terapie, condizioni assicurative in Svizzera, ecc.

I temi delle consulenze sociali sono stati i seguenti:

- Assicurazione sociale (richieste, revisioni e processi concernenti AI, AGI, complementari, AVS, rimborsi delle casse malati, cassa pensione)
- Presa di contatto con altri enti (sociali, autorità di protezione, ecc.)
- Presa di contatto con altre associazioni idonee per un problema specifico (FTIA, ProInfirmis, fondazioni, ecc.)
- Problematiche finanziarie in generale
- Consulenza in caso di debiti
- Richiesta di rimborso per gli studi
- Richieste in seguito a una prima diagnosi
- Presa di contatto con altre persone affette dalla stessa malattia
- Accompagnamento e sostegno per la ricerca di un percorso formativo
- Accompagnamento e sostegno per stage formativi adatti al singolo individuo
- Ricerca di un alloggio economico per sostenere l'accompagnamento di una persona affetta da una malattia rara che deve sottoporsi a un intervento ospedaliero o altro
- Ricerca di una soluzione abitativa in caso di ospedalizzazione fuori cantone
- Ricerca di mezzi ausiliari
- Ricerca di trasporti (per scuola/lavoro, consulenze mediche, terapie, ecc.)
- Accompagnamento e sostegno per la ricerca di una soluzione abitativa idonea (appartamenti protetti e/o adatti alle persone disabili),
- Aiuto nella presa di contatto per l'attivazione delle cure e l'assistenza a domicilio (aiuti per l'economia domestica, pasti a domicilio, ecc.)

A dipendenza della situazione, del tema e delle disponibilità/possibilità degli utenti, le consulenze si sono svolte presso la sede della MGR a Bellinzona, a domicilio, telefonicamente e/o tramite e-mail.

La consulenza a volte è servita anche a mettere in contatto le persone – in collaborazione con la Muskelgesellschaft, ASRIMM, Orphanet, l'Ospedale universitario di Zurigo e ProRaris anche in tutta la Svizzera - dando così un supporto allo sviluppo della rete sociale delle persone con una malattia genetica rara e dei loro familiari.

Come nuova offerta la MGR ha proposto la creazione di 2 gruppi autogestiti, per i familiari curanti e per le persone colpite, che permettono uno scambio su diversi temi del "vivere con una malattia rara". Tra marzo e novembre 2019 si sono svolti in totale 5 incontri per gruppo, ai quali hanno partecipato



Associazione  
Malattie Genetiche Rare  
Svizzera italiana

dalle 2 alle 10 persone, accompagnate sul piano della coordinazione e amministrazione dalle collaboratrici.

Con il maggior numero di richieste è aumentata anche la necessità di coordinamento. La MGR ha risolto il problema, estendendo le percentuali di lavoro, che hanno raggiunto un totale del 120%, distribuito su 2 collaboratrici, e che molto probabilmente dovrà essere portato, nel corso del 2020, ad un totale del 140% o più.

### **Richieste finanziarie**

Oltre a ciò, non sono mancate le richieste di aiuti finanziari diretti. Nel 2019 la MGR ha elargito sostegni finanziari, agendo sempre prudenzialmente, per oltre CHF 57'000.-- per il pagamento di costi non coperti da altri enti di aiuto sociale per l'acquisto di mezzi ausiliari, per la realizzazione delle modifiche architettoniche al domicilio del richiedente, per vacanze, per necessarie modifiche alle automobili, per l'acquisto di supporti a scopo terapeutico ecc.

Le richieste finanziarie trattate durante il terzo anno di attività sono state per:

- vacanze, spesso con la necessità di una persona di accompagnamento
- acquisto di un veicolo adatto alle capacità fisiche individuali
- materiale/attrezzi di fisioterapia
- mezzi ausiliari (occhiali, montascale, materassi...)
- modifiche architettoniche per adattare l'alloggio ai bisogni di una persona in sedia rotelle
- corsi di formazione professionale in merito a novità nell'ambito delle cure specializzate per le malattie rare e per migliorare le opportunità di un rientro nel mondo di lavoro
- costi non coperti dalle casse malati e dall'AI per test genetici raccomandati dai medici specializzati.

Le richieste di aiuti finanziari per pagare i costi non assunti dall'assicurazione contro le malattie per l'effettuazione di test genetici diagnostici sono aumentate: per far fronte a questa necessità la MGR è stata costretta a creare un fondo specifico di CHF 10'000.--, che le permette di rispondere, anche se solo parzialmente, a richieste di questo tipo giustificate da una genetista esterna attiva presso l'Ente Ospedaliero Cantonale. Ovviamente la MGR interviene a titolo complementare rispetto alle prestazioni delle assicurazioni sociali e di altri enti di aiuto sociale risp. cerca di recuperare dalle assicurazioni sociali quanto da essa anticipato, ciò che crea un lavoro non indifferente, spesso senza nessuna entrata.

### **Momenti di svago**

Il programma 2019 è stato elaborato secondo le proposte dei nostri utenti, integrando spunti ed eventi che hanno ottenuto un buon successo generale nel 2018. Sulla base delle osservazioni dei nostri utenti, delle nostre esperienze positive, come anche seguendo le proposte di Telethon Svizzera Italiana, abbiamo potuto allestire un programma con 12 offerte di svago.

Nel 2019 la MGR ha offerto ai propri utenti e ai loro familiari:

- un pomeriggio conviviale con giochi di società per bambini e adulti;
- una visita guidata alla Falconeria di Locarno inclusa la merenda offerta;
- un atelier creativo per la realizzazione di lavori manuali sotto il tema delle festività pasquali, grazie alla proposta di una utente della MGR, destinato in particolare a bambini/e e ragazzi/e;
- la partecipazione a un rally di auto d'epoca organizzato dal Lions Club Monteceneri;
- la partecipazione al Run4Charity a favore di Telethon nell'ambito della corsa podistica StraLugano;
- la partecipazione alla tradizionale giornata di volo organizzata in collaborazione con il Comitato Telethon della Svizzera italiana;



Associazione  
Malattie Genetiche Rare  
Svizzera italiana

- una giornata dedicata alla barca a vela, insieme all'associazione Velabili, con un'introduzione teorica seguita da una mini-regata sul Lago di Lugano, facendo capo a barche accessibili e istruttori specializzati;
- grazie alla disponibilità dell'Associazione Tarpan, un pomeriggio di visita alla scuderia San Lucio in Val Colla, dove bambini e ragazzi hanno potuto salire in sella ai cavalli;
- la partecipazione a una serata nell'ambito del Summer Festival Cugnasco – Gerra – Gudo; in più, la MGR ha ricevuto l'incasso della serata;
- la raccolta dell'uva nell'ambito della vendemmia nel Mendrisiotto per i nostri utenti anche in sedie rotelle;
- una visita guidata dalla polizia cantonale del Ticino;
- la partecipazione a uno spettacolo del circo Knie a Bellinzona, grazie alla generosità della Banca Raiffeisen Bellinzonese e Visagno.

A causa del numero ridotto di iscritti abbiamo dovuto annullare i due eventi del pomeriggio di giochi a gennaio e la visita della scuderia Tarpan a settembre.

La maggior parte degli eventi del 2019 ha avuto una buona affluenza di pubblico – soprattutto il StraLugano (grazie alla madre di un nostro utente che ci ha formato una grande squadra) la giornata di volo e la visita al Circo Knie.

In totale le assistenti sociali della MGR hanno investito circa 678 ore lavorative e organizzato 12 eventi ricreativi per oltre 300 partecipanti.

### **Campo di vacanze**

Per il terzo anno consecutivo la MGR ha organizzato un campo di vacanze per i suoi utenti di tutte le età, al quale si sono iscritte 12 persone (un terzo più dell'anno scorso) dai 6 ai 64 anni. Le assistenti sociali della MGR, insieme a un volontario della SSPSS e a due badanti personali, hanno trascorso una settimana di svago, riposo e cultura presso l'Istituto federale svizzero dello sport a Macolin, adeguato anche alle esigenze dei partecipanti in sedia a rotelle, con servizio Spitex incluso. È stata un'esperienza molto positiva per tutti e i partecipanti al campo di vacanze 2019 hanno già espresso il desiderio di prendere parte al campo di vacanze 2020.

I costi complessivi per i nostri utenti, pari in totale a CHF 15'553.-, sono stati assunti dalla MGR: a ogni utente è stata chiesta una partecipazione finanziaria forfettaria di CHF 200.--. Le assistenti sociali della MGR hanno investito in questo progetto un totale di 429 ore di lavoro per la preparazione, l'organizzazione, lo svolgimento e il debriefing.

### **Corsi, formazioni e informazione**

In collaborazione con il Centro Myosuisse Ticino la MGR ha offerto:

- un pomeriggio per caregiver (familiari e badanti) sul tema della mobilità e della mobilitazione dei malati tenuto da fisioterapisti ed ergoterapisti;
- un corso sempre per caregiver sul tema della respirazione dei malati, insieme con specialisti (medici e infermieri) ed esperti sul tema della pneumologia;

Un ruolo importante nella diffusione dell'informazione lo gioca il sito della MGR, che è regolarmente aggiornato. Inoltre molte informazioni sono date durante le attività di svago/ricreative, momenti informali, ma d'importanza capitale per lo sviluppo delle relazioni tra le persone con una malattia genetica rara, i loro familiari e le assistenti sociali della MGR.

Il sito web attuale della MGR, creato all'inizio della sua attività, necessita di essere rinnovato, ragion per cui il Comitato direttivo ha deciso di incaricare un info-grafico di procedere in tal senso, così da rendere il sito più interattivo e soprattutto più accattivante e leggibile. I lavori sono ancora in corso e la presentazione del nuovo sito dovrebbe avere luogo nel corso 2020.



Associazione  
Malattie Genetiche Rare  
Svizzera italiana

Siamo in contatto con le ditte farmaceutiche Effik e Biogen, che intendono partecipare con sostegni finanziari non ancora definiti ai nostri progetti di divulgazione delle informazioni sulle malattie rare a medici generalisti e pediatri.

### **Collaborazioni**

Nel 2019 la MGR ha contribuito con CHF 50'000.-- al finanziamento del Centro Myosuisse Ticino e, come già detto, ha continuato la collaborazione con la coordinatrice e i medici specialisti di questo Centro: le assistenti sociali della MGR hanno partecipato regolarmente ai briefing riguardanti i pazienti del Centro che sono anche utenti della MGR stessa (quasi la totalità dei pazienti in questione).

Nel 2019 la MGR ha contribuito con CHF 2'000.-- a sostenere finanziariamente lo sviluppo del registro nazionale delle miopatie rare.

Anche le collaborazioni con l'Ufficio AI, i Servizi di Pro Infirmis, altri enti di riferimento per singole patologie e la iat funzionano in modo ottimale, sia per quanto concerne gli aiuti agli utenti, sia per quel che è dei finanziamenti da parte dell'UFAS, sia per quanto attiene la consulenza giuridica. Nel corso del 2019 queste sinergie si sono ancor più consolidate.

La rete di consulenti specialistici in appoggio alla MGR sia come aiuto nell'analisi dei casi più complessi, sia come specialisti a disposizione dei suoi utenti (in particolare nei campi della neurologia, della genetica, della psicologia, dell'ergoterapia e della fisioterapia) funziona bene e permette di affrontare le diverse problematiche in modo corretto, globale e complementare.

Anche nel 2019 la collaborazione con il Comitato Telethon della Svizzera italiana è stata intensa: la strategia di presentare MGR e Telethon insieme per mostrare a chi devolve a come sono utilizzate le donazioni nell'ambito sociale si è rivelata molto positiva e apprezzata dal pubblico, dai volontari e dagli utenti della MGR medesima.

Abbiamo anche avuto la possibilità di presentare l'Associazione e il suo operato in favore delle persone colpite da una malattia genetica rara a studenti del Dipartimento aziendale sanitario e sociale della SUPSI, a degli allievi dei licei a Bellinzona e Locarno nell'ambito delle giornate autogestite.

### **Personale**

La coordinatrice Beatrice Reimann, che lavora ad un percentuale occupazionale di 60%, si è occupata soprattutto della coordinazione dell'Associazione, della programmazione degli eventi e degli incontri informativi, del lavoro di rete con altre organizzazioni che si occupano di malattie rare, dei contatti con i finanziatori e, insieme all'assistente sociale, della parte sociale dell'Associazione.

Antonietta Sinopoli si è occupata a 60% delle consulenze sociali per i nostri utenti e i loro familiari trattando, a dipendenza della situazione e della richiesta, i temi della consulenza sociale riportati a pagina 2:

- Accoglienza dei nuovi utenti e presentazione dell'Associazione stessa
- Consulenza di approfondimento in merito alla situazione socioeconomica dell'utente
- Accompagnamento per la raccolta della documentazione necessaria inerente al progetto in Corso, definito in collaborazione con l'utente e la sua rete sociale
- Coordinamento della rete dei servizi sociali coinvolti in un progetto d'intervento
- Attivazione dei servizi idonei alla situazione presentata
- Sostegno alla coordinatrice Beatrice Reimann nell'organizzazione delle attività e Partecipazione ad alcune di esse
- Sostegno alla coordinatrice Beatrice Reimann per questioni amministrative.



Associazione  
Malattie Genetiche Rare  
Svizzera italiana

Dall'anno scorso la nostra Associazione contribuisce in modo finanziaria con 40% ai lavori di gestione e amministrativi di Telethon Svizzera Italiana con lo scopo di garantire un'ottima collaborazione per la raccolta dei fondi in favore delle persone colpite dalle malattie rare. A tal proposito la coordinatrice della MGR da febbraio 2019 è stata assunta a un percentuale di 20% anche come coordinatrice per Telethon Svizzera Italiana è riuscita a coinvolgere diversi utenti e loro famigliari come volontari attivi a sostenere la raccolta fondi di Telethon Svizzera Italiana.

### **Previsioni**

Per l'anno 2020 si prevede di continuare i lavori in corso nel 2019 e in particolar modo di perseguire i seguenti obiettivi:

- Continuare e potenziare, in considerazione dell'importante richiesta, la consulenza e il supporto in generale alle persone colpite da malattie genetiche rare residenti nella Svizzera italiana e ai loro familiari, specie attraverso visite a domicilio e/o colloqui telefonici.
- Continuare nell'identificazione delle esigenze e delle aspettative delle persone con una malattia genetica rara residenti nella Svizzera italiana e dei loro familiari mediante colloqui personali e incontri di gruppo reciproco sulla base dell'esperienza del 2019.
- Informare le persone con una malattia genetica rara residenti nella Svizzera italiana e i loro familiari sulle prestazioni delle assicurazioni sociali e supportare nella preparazione delle relative richieste alle stesse;
- Valutare e preparare le richieste di sostegno finanziario diretto rivolte alla MGR medesima, soprattutto nei casi d'urgenza e con riferimento in particolare all'assunzione dei costi per l'effettuazione di test genetici diagnostici (stando alla genetista cui fa capo la MGR, si possono prevedere per l'anno 2020 circa 30/40 richieste in quest'ultimo ambito per un importo totale stimato in circa CHF 70'000.--).
- Sensibilizzare l'AI sull'accettazione dei mezzi ausiliari prescritti dagli specialisti, ma non (ancora) registrati nella lista dei mezzi ausiliari i cui costi sono assunti dall'AI medesima. Il testo della richiesta verrà elaborato dalla MGR e, una volta approvato, inviato a nome della MGR stessa, della Muskelgesellschaft e dell'ASRIMM.
- Continuare la collaborazione con il Centro Myosuisse Ticino, affinché la presa a carico medica delle persone con una malattia genetica rara residenti nella Svizzera italiana sia affiancata dalla consulenza e dal supporto sociale e viceversa.
- Continuare, laddove possibile e utile, la cooperazione con altri enti di aiuto sociale presenti su tutto il territorio svizzero, creando momenti d'incontro e scambio d'idee.
- L'offerta di queste attività, al di là di quelle già consolidate, va di nuovo calibrata sulle esigenze e sui limiti (di spostamento, di tempo ecc.) dell'utenza della MGR.
- Offrire un quarto campo di vacanze estivo per bambini e ragazzi utenti dell'Associazione.
- Presentazione del nuovo sito web, gestione e aggiornamento costante dello stesso (tecnica e comunicazione).
- Gestione dei finanziamenti ricevuti e ricerca di nuovi finanziamenti (pubblici e privati).
- Gestione del networking e della cooperazione con altri enti di aiuto sociale pubblici e privati sia nella Svizzera italiana (AI, FTIA, Pro Infirmis Ticino e Moesano, ASLASI ecc.), sia nel resto del paese (ASRIMM, SMG, CFCH, Orphanet, ProRaris ecc.).
- Gestione della collaborazione con il Centro Myosuisse Ticino e con altri professionisti del settore sociosanitario.
- Fornire informazioni aggiornate sulle malattie genetiche rare in diversi ambiti specifici, come, ad esempio, sulle prestazioni delle assicurazioni sociali, su eventuali cambiamenti delle direttive/indicazioni in merito, su terapie adeguate, su contatti utili ecc. attraverso il sito internet



Associazione  
Malattie Genetiche Rare  
Svizzera italiana

della MGR e/o l'organizzazione di incontri mirati rivolti a tutti gli interessati, in particolare alle persone con una malattia genetica rara residenti nella Svizzera italiana e ai loro familiari.

- Organizzare almeno due incontri su tematiche specifiche in collaborazione con enti e esperti esterni per rispondere alle esigenze dei propri utenti.
- Partecipare a eventi, specie nella Svizzera Italiana, utili per far conoscere la MGR e le sue attività.
- Continuare a cooperare con i media attraverso interviste televisive e radiofoniche e/o articoli divulgativi sulla stampa scritta.
- Come nuovo progetto nel 2020 la MGR si pone come obiettivo quello di aumentare la collaborazione sinergica con Telethon Svizzera Italiana, sia sul livello della gestione fuori di una mano tramite la coordinatrice, sia tramite il coinvolgimento e l'accompagnamento dei volontari da parte della MGR a favore di una stabilizzazione o anche aumento del risultato della raccolta fondi di Telethon Svizzera Italiana.
- Formare, attraverso l'offerta di un posto di stage, un/a stagista nel settore sociale (SUPSI o SSPSS).

Bellinzona, 18 febbraio 2020

Beatrice Reimann, Coordinatrice e

Antonietta Sinopoli, Assistente sociale