

**EDITORIALE DELLA
COORDINATRICE**

Cari Soci, Utenti, Sostenitori e Amici della nostra Associazione

Le manifestazioni per la **Giornata Internazionale delle Malattie Rare** del 29 febbraio 2024 (anch'essa una giornata rara) sono terminate. Il nostro membro di comitato Sandro Rusconi e la mia collega, dottoressa Colette Balice, ne riferiscono in questa newsletter.

Ciò che non finisce è invece il nostro costante impegno nei confronti delle persone affette da malattie rare. Questo significa che le celebrazioni non ci impediranno di continuare ad occuparci delle richieste e delle preoccupazioni dei nostri oltre 350 utenti e delle loro famiglie.

Cerchiamo di offrire un **programma variato e accessibile**, di cui ritrovate i dettagli alla fine di questa newsletter. Organizziamo corsi e gruppi di discussione in ottima collaborazione con alcuni dei nostri membri. Cerchiamo di sostenere i nostri associati con finanziamenti-ponte laddove non è disponibile un'assicurazione sociale - **Michela Maggio ne parla nel suo blog**. Continuiamo a mantenerci in rete a livello cantonale, nazionale e internazionale per scambiare conoscenze.

Utilizziamo diversi canali, come visite nelle scuole o dichiarazioni e interviste nei media, per cercare di migliorare nell'opinione pubblica e tra le persone con potere decisionale la conoscenza delle malattie rare e delle persone che ne sono affette e per rafforzare il riconoscimento politico.

Noi (ovvero i membri del Comitato, i dipendenti e i nostri volontari) siamo sempre entusiasti e grati di poter adempiere a questi impegni. Siccome tutto ciò richiede tempo di professionisti che devono essere adeguatamente remunerati (l'anno scorso abbiamo investito circa 3'000 ore lavorative) e denaro per i vari contributi e spese, dobbiamo poter contare sul **sostegno di donatori e sponsor**.

Infine, abbiamo bisogno del sostegno di **Telethon**, attività che Sonja e Angelo Geninazzi, unitamente al Comitato direttivo regionale, portano avanti costantemente per il nostro Cantone. Verrete informati in merito nell'Azione lettere che verrà attivata nei prossimi giorni.

Ci auguriamo anche di poter contare sul vostro sostegno. Diventate soci dell'Associazione Malattie Genetiche Rare ed esprimete le vostre opinioni e i vostri auspici, ad esempio in occasione della nostra Assemblea annuale del 23 aprile. Si possono anche condividere gli ideali della MGR, diventandone sostenitore mediante una donazione a suo favore sul conto **CH04 8080 8009 2377 9105 5** intestato all'Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana presso la Banca Raiffeisen Bellinzonese e Visagno in Bellinzona. **Ogni contributo a favore delle persone affette da malattia rara sarà ben accetto.**

Vi ringraziamo in anticipo per il vostro interesse e per un vostro eventuale sostegno e vi auguriamo una buona lettura!

Beatrice Reimann

LE GIORNATE DEDICATE ALLE MALATTIE RARE

Simposio pubblico sulle Malattie Rare, 29 febbraio 2024 all'EOC

Il Simposio pubblico organizzato per celebrare la Giornata Internazionale delle Malattie Rare presso l'Ospedale di Lugano è stato un evento straordinario, che ha riunito più di 100 persone. Dopo i saluti ufficiali da parte del presidente della MGR e del presidente del governo ticinese Raffaele De Rosa, i partecipanti hanno avuto l'opportunità di ascoltare i coordinatori del Centro Malattie Rare della Svizzera Italiana (CMRSI) e dell'Associazione Malattie Genetiche Rare della Svizzera italiana (MGR), esperti del settore sanitario, le autorità e i politici.

Il forte impatto delle testimonianze dei pazienti è stato uno dei momenti più toccanti e significativi del simposio. Le storie personali raccontate dai pazienti e dai loro familiari hanno offerto una prospettiva umana e diretta sulle sfide quotidiane e sulle esperienze di chi vive con una malattia rara. Le testimonianze hanno evidenziato il coraggio, la resilienza e la determinazione di fronte alle difficoltà incontrate nel percorso di cura e nell'accesso alle risorse mediche e sociali. Tutti i presenti hanno ascoltato con profonda empatia e rispetto le sfide affrontate dai pazienti e famigliari, ed hanno potuto comprendere meglio le loro esigenze e loro speranze per il futuro.

Grazie alla tavola rotonda, il simposio è stato un momento prezioso di scambio e di riflessione, che ha contribuito a sensibilizzare l'opinione pubblica, a promuovere la ricerca e a migliorare l'assistenza per le persone affette da queste patologie così complesse e spesso trascurate. Le testimonianze dei pazienti e famigliari hanno reso il simposio un'esperienza ancora più significativa e memorabile, mettendo in luce la lotta quotidiana con le malattie rare, la forza e la dignità delle persone

In conclusione, sostenere e promuovere la collaborazione interprofessionale mettendo il paziente e la sua famiglia al centro è un imperativo morale e pratico per affrontare in modo efficace e umano le complessità delle malattie rare e per garantire un futuro migliore a coloro che ne sono affetti.



Colette Balice,
infermiera pediatrica
specializzata in cure
intense, dottore in
scienze
infermieristiche
coordinatrice del
CMRSI e di
Myosuisse Ticino.



Le testimonianze



Gli esperti

ProRaris giornata delle malattie rare, 2 marzo 2024

La celebrazione della giornata internazionale delle malattie rare organizzata da ProRaris (in seguito PRR) si è svolta **all'Inselspital di Berna** (Auditorio Ettore Rossi) con una partecipazione molto numerosa e una decina di bancarelle informative sulle varie associazioni affiliate a PRR.

I saluti ufficiali sono stati portati da **Jean Marc Nuoffer (direttore del Centro Malattie Rare dell'Inselspital)** e da **Matthias Michel (consigliere nazionale e co-presidente di IG Seltene Krankheiten)**.

Si è iniziato con la presentazione di tre associazioni affiliate a PRR: **la MGR** (Beatrice Reimann), **MaRaVal** (Vallese e Vaud, Christine de Kalbermatten) e **Niemann Pick Suisse**. Le presentazioni hanno destato molto interesse e ammirazione, soprattutto quelle delle due associazioni che cercano di sostenere pazienti e famiglie di tutte le malattie genetiche rare (vedi appunto MGR e MaRaVal). Nelle conclusioni portate dal vicepresidente di PRR (Alfred Wiesbauer) è stata sottolineata la necessità assoluta di creare anche per la Svizzera di lingua tedesca almeno un'associazione analoga. Per il Vallese e il Ticino è stato un momento di celebrità, avendo agito da pionieri in questa attività di sostegno concreto a pazienti e a famiglie.

Si è riferito sullo status dei lavori della commissione **Kosek** (Commissione di coordinamento del piano nazionale, **relatore Dr. JB Wasserfallen**). Attualmente sono 9 i Centri Malattie Rare riconosciuti dalla Kosek, ed è in corso un nuovo appello per candidature per il periodo 2024/35. Per i centri di riferimento: la KOSEK ne ha riconosciuto 4 per malattie metaboliche e 6 per malattie neuromuscolari. Nelle conclusioni Wasserfallen ha sottolineato il periodo incerto di operatività con il quale la Kosek sarà confrontata a partire dal 2025, in attesa della base legale per il finanziamento.

La terza relazione ha riportato lo status dei lavori del **registro svizzero per le malattie rare**. La preparazione della piattaforma ha raggiunto tutti gli obiettivi previsti. Anche in questo caso sussiste il problema della continuità di finanziamento a partire dal 2025.

Un aggiornamento sul piano nazionale malattie rare è stato offerto da Thomas Christen, direttore aggiunto UFSP). Christen ha ricapitolato le fasi di sviluppo del Piano ed ha rassicurato sulla massima rapidità nella preparazione del quadro legale.

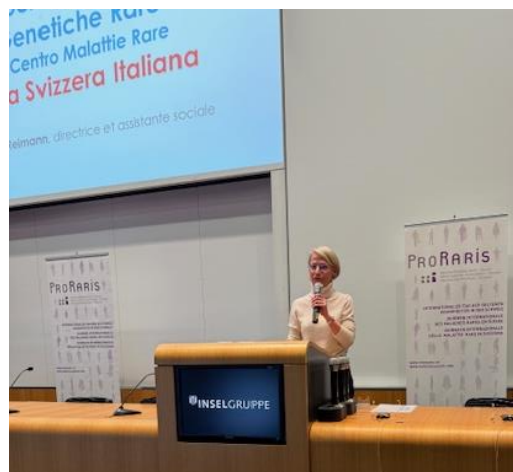
Dopo la pausa pranzo i presenti hanno potuto apprezzare due relazioni molto pragmatiche sulla **funzionalità del CMR dell'Inselspital nel settore neurologia** (Drssa Tatiana Brémova-Ertl) e sul ruolo dei medici di famiglia (Dr. M Deppeler).

Il simposio si è concluso con una **tavola rotonda moderata da Rob Hartmans**, che ha visto sul podio Thérèse Stutz Steiger (vicepresidente PRR), JM Nuoffer (centro MR Inselspital), JB Wasserfallen (presidente Kosek) e M Deppeler. Le domande giunte dalla sala sono state coinvolgenti, ma hanno anche messo in luce la percezione un po' fuorviante di un'attenzione ancora insufficiente sulla problematica delle malattie rare.

Personalmente ritengo un po' peccato che si faccia così tanta fatica a riconoscere gli enormi passi avanti compiuti. Senza il lobbying parlamentare di ProRaris (fondata nel 2010), non si sarebbe dato inizio nel 2014 al piano nazionale malattie rare (istituito per dare seguito alle [mozioni 10.4055 R. Humbel](#) e [11.4025 G. Pfister](#)). In poche parole: senza l'attività di PRR, ancora oggi ci ritroveremmo alla medesima situazione di una ventina di anni or sono e cioè: **nessun piano nazionale, niente centri malattie rare, niente centri di riferimento, niente Kosek, niente registro e scarse prospettive di miglioramento**. Riconosciamo perciò di avere un piccolo debito di gratitudine nei confronti di chi ha pensato già quasi quindici anni or sono a dare i primi necessari scossoni al mondo della politica, della medicina e dell'opinione pubblica!



Prof. Sandro Rusconi è stato professore ordinario di biochimica presso l'Università di Friburgo. È membro del comitato Proraris e del comitato direttivo MGR e del CDF della Fondazione per la ricerca sulle malattie muscolari (FSRMM).



Beatrice Reimann presenta la MGR, Berna 02.03.2024

IL BLOG DI MICHELA MAGGIO

Ciao, sono Michela mamma di Mattia 14 anni affetto da una malattia genetica rara.

Grazie all'aiuto delle MGR abbiamo potuto andare 2 settimane nella clinica riabilitativa La Nostra Famiglia a Bosisio Parini (I). È stata una decisione veloce e la Clinica ci chiedeva un acconto molto alto. Essendo in Italia le modalità sono diverse che in Svizzera e per noi non era possibile pagare subito l'anticipo. L'MGR è intervenuta in modo tempestivo accordandoci un prestito per l'acconto e dandoci la possibilità di portare Mattia in questa Clinica a fare delle valutazioni e cure molto importanti per lui.

Grazie MGR!!!



Mattia Maggio all'atelier di pittura, gennaio 2022

Nota editoriale: Il comitato direttivo della MGR ha concesso il suddetto sostegno in via eccezionale e a titolo di prestito. Nel frattempo, l'assunzione diretta dei costi per i trattamenti prescritti all'estero è in fase di negoziazione con le assicurazioni sociali.



Atelier di pittura, gennaio 2024

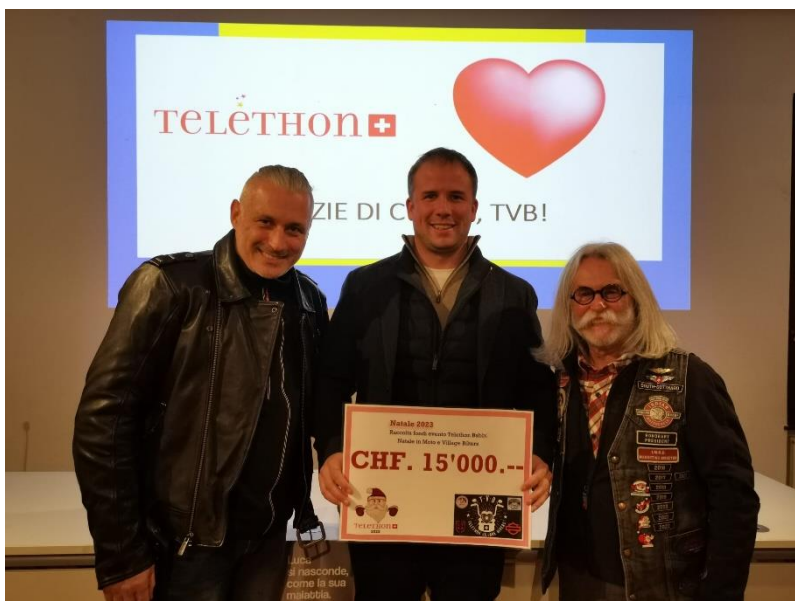


Corso di danza accessibile per tutti/e, febbraio 2024

TELETHON È VIVO MA HA BISOGNO DI VOI!

Nella Svizzera italiana l'operato della MGR e dei suoi assistenti sociali è cruciale per offrire alle persone con una malattia genetica rara e ai loro familiari ascolto, comprensione, consulenza e sostegno e, laddove necessario, anche aiuto finanziario. **L'operato di MGR nella Svizzera italiana dipende in ampia misura dalla raccolta fondi di Telethon in Ticino.**

E Telethon non ne fa un segreto: il moltiplicarsi di richieste di donazioni, la situazione economica, inflazione e guerre stanno mettendo a dura prova Telethon. L'abbandono delle campagne di raccolta fondi colpirebbe direttamente le persone affette da malattie rare qui da noi. Lottiamo insieme a Telethon, come hanno fatto ad esempio i Bikers del Lugano Chapter Switzerland, affiliato ad Harley-Davidson Lugano, e dal Gruppo Indian South Gotthard Riders. Grazie al primo Telethon Village Bikers e ai Babbi Natale in Piazza, sono riusciti a versare a Telethon nel 2023 CHF 15'000.-.



Un'azione da fare nel tuo piccolo?

Anche senza organizzare eventi o manifestazioni si può contribuire, nel proprio piccolo, alle persone toccate dalle malattie rare. Ad esempio, non sapete cosa farvi regalare per l'anniversario di matrimonio o festeggiate un compleanno o una promozione? È il momento di lanciare **«La tua colletta»**. Attraverso lo strumento online, in pochi passi è possibile chiamare a raccolta gli amici e i parenti per la causa di Telethon. Provateci ora! Per qualsiasi informazione è a disposizione il Segretariato di Telethon allo 0763677174.



La maratona Telethon, con al centro il villaggio dei Telethon Village Bikers e il Grott Mobil. Dal 27 al 29 ottobre la solidarietà è scesa in Piazza Manzoni a Lugano.

AENDA

Vi presentiamo la nostra offerta di corsi, informativi e tempo libero per il 2024

Proviamo sempre di tenere i nostri eventi nell'interesse dei nostri soci, utenti e i loro parenti come anche a misura delle loro esigenze.

23.03.	Atelier Pasquale	Grazie alla disponibilità di Enza, abbiamo la possibilità di invitarvi a fabbricare insieme delle decorazioni e regali per la Festa di Pasqua. L'atelier è aperto a bambini/e, ragazzi/e e adulti/e.
04.05.	Mobilità e mobilitazione	Formazione e atelier pratici (gruppi di lavoro) per pazienti e caregiver (familiari e aiutanti) con fisio- ed ergoterapeuti. Offerta insieme con il Centro Myosuisse Ticino. Presso della SSPSS a Giubiasco.
domenica a maggio	In sella con la MGR	Visita di una scuderia ticinese. Verranno eseguite della attività con animali e chi vuole si mette in sella. Le attività sono accompagnate da professionisti e accessibili. Merenda offerta.
28.05.	Giro in barca a vela	Giro e mini-regata in barche a vela sul Lago di Lugano in collaborazione con gli istruttori dell' Associazione Velabili . Evento adatto anche per persone in sedia rotelle.
08.09.	Vendemmia	In attesa della stagione e dei colori dell'autunno ... partecipate alla raccolta dell'uva presso la Tenuta Montalbano in collaborazione con la Cantina Mendrisio . L'evento è accessibile anche in sedia rotelle.
29.09.	STRALugano	Formiamo una grande squadra per la MGR a favore di Telethon Svizzera Italiana! Partecipate all'evento sportivo tanto atteso dell'anno "Run4Charity" del StraLugano2024 a Lugano. In collaborazione con Telethon SI.
06.10.	Visita alla Falconeria di Locarno	Visita guidata alla Falconeria di Locarno, partecipazione allo spettacolo e una merenda offerta.
24.11.	Spettacolo Circo Knie	Con la MGR tutti insieme per assistere al nuovo spettacolo 2024 del Circo Knie . Con il sostegno della Banca Raiffeisen Bellinzonese e Visagno.

Trovate le nostre offerte e il programma aggiornato anche sulla [nostra pagina web](#). I nostri soci e utenti ricevono automaticamente gli inviti con la possibilità dell'iscrizione a ogni nostra offerta. Non-associati che avessero interesse, possono rivolgersi a info@malattierare.ch.



Prova di abilità con Porsche-Club Ticino, settembre 2023

Si può condividere gli ideali della MGR, diventandone sostenitore mediante una donazione a suo favore sul conto: **CH04 8080 8009 2377 9105 5** intestato all'**Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana** presso la **Banca Raiffeisen Bellinzonese e Visagno in Bellinzona**.

Con il sostegno di