

EDITORIALE DELLA COORDINATRICE



Cari Soci, Utenti, Sostenitori e Amici della nostra Associazione

Con la giornata la più lunga dell'anno – 21 giugno - si teneva anche il **10mo compleanno della nostra Associazione.**

È quindi comprensibile che questa quarta newsletter venga dedicata soprattutto a questo anniversario e che vi presenterà temi, scritti e persone che accompagnano la MGR.

In una prima parte trovate uno **sguardo retrospettivo del nostro presidente Claudio Del Don.** In qualità di membro fondatore della nostra Associazione cerca di riassumere l'essenziale di quanto abbiamo raggiunto e vi presenta anche uno sguardo sulle sfide che ancora ci attendono e sulle nostre aspettative.

Troverete anche un contributo di **Anna Maria Sury** – una persona che in verità non dovrebbe nemmeno essere presentata, conosciuta come è nel mondo delle malattie neuromuscolari e in generale delle malattie rare. Visto che nel corso dell'ultima assemblea generale Anna Maria è stata eletta al ruolo di membro del comitato (ma non solo per questo fatto) merita ancor di più di potersi presentare ed esprimere le proprie motivazioni.

Non sono 10 ma già 2 gli anni trascorsi dall'apertura del **Centro per Malattie Rare della Svizzera italiana (CMRSi)**, progetto che verrà presentato dalla coordinatrice Dr.ssa Colette Balice.

E visto che ci avete fatto capire che ci tenete alla newsletter, non solo come un mezzo di informazione su vari temi delle malattie rare e sulle nostre offerte, ma che apprezzate ancor più le presentazioni e gli scritti dai nostri soci, utenti e volontari, abbiamo mantenuto questo formato e vi faremo conoscere altre persone. Dunque, siamo lieti di potervi presentare anche alcune **riflessioni e aspettative di una nostra associata Paola.**

E come sempre diamo spazio ai responsabili di **Telethon Svizzera italiana**, Angelo e Sonja Geninazzi per presentarvi un progetto interessante e facilmente gestibile per chi desiderasse organizzare una raccolta fondi valorizzando la propria rete di conoscenze sui social networks.

Alla fine della nostra pubblicazione trovate l'**agenda delle nostre offerte** di incontro che speriamo vi possa incuriosire e stimolare a partecipare all'una o l'altra di queste occasioni.

Vi auguriamo una buona lettura e una buona estate!

Bellinzona, giugno 2023

Beatrice Reimann



L'ASSOCIAZIONE MALATTIE GENETICHE RARE SVIZZERA ITALIANA (MGR) COMPIE 10 ANNI: UNO SGUARDO TRA PASSATO, PRESENTE E FUTURO

La MGR ha raggiunto il suo primo lustro di vita e in questi 10 anni il numero di utenti che usufruiscono dei suoi servizi ha sempre continuato ad aumentare.

I dati statistici indicano che le persone toccate da malattie rare nella Svizzera italiana sono almeno 10'000 e che circa il 10% di queste patologie hanno decorsi invalidanti o addirittura molto invalidanti: ciò significa che nella sola Svizzera italiana ci sono almeno 1'000 persone affette in modo grave da una di tali malattie. Oltre 300 di questi ammalati con le rispettive famiglie fanno capo oggi ai servizi della nostra Associazione: questo dato conferma, se ve ne fosse ancora bisogno, quanto fosse necessaria la presenza sul territorio della Svizzera italiana di una associazione come la nostra.

I primi passi, come quasi sempre quando ci si confronta con una nuova sfida, non sono stati semplici.

Molti, partendo probabilmente dall'erroneo convincimento che, proprio per la rarità di queste patologie, le persone con una malattia rara o genetica rara fossero molto poche, ritenevano che quanto già esisteva sul territorio della nostra Regione fosse più che sufficiente e che pertanto la creazione di una nuova associazione fosse inutile. I risultati hanno dimostrato che è invece vero l'esatto contrario, premiando così la lungimiranza e la resilienza di chi allora si era adoperato per la costituzione della MGR.

La MGR ha offerto e offre ai propri utenti e ai loro familiari diversi servizi nell'ambito dell'accompagnamento sociale, occasioni di incontro e attività ricreative, compresa una settimana di vacanza; inoltre la MGR si è occupata e si occupa di formazione sia nell'aiutare le persone ammalate a trovare nuove vie e soluzioni adeguate alle problematiche derivanti dalla malattia, sia organizzando momenti formativi per curanti professionisti e non, specie in collaborazione con l'Ente Ospedaliero Cantonale. La MGR ha sostenuto e sostiene altresì la ricerca con piccoli contributi finanziari, ma soprattutto collaborando alla raccolta di dati in questo ambito. **La MGR è anche stata ed è presente sul fronte della politica sanitaria e sociale con l'ovvio scopo di tutelare gli interessi e i diritti di tutti coloro che sono colpiti da una malattia genetica rara, di informare e sensibilizzare sull'esistenza e le conseguenze di tali patologie nonché di rendere accessibili a tutti gli ammalati le terapie mediche e le prestazioni delle assicurazioni sociali.** In questi 10 anni di attività la MGR ha saputo costruire un'importante rete di collaborazioni, che le consente di offrire ai propri utenti una presa a carico sempre più completa.

La MGR ha partecipato attivamente all'implementazione del Piano nazionale delle malattie rare nella Svizzera italiana, contribuendo in particolare alla realizzazione del Centro malattie rare Svizzera Italiana, attivo ormai da due anni presso l'Ente Ospedaliero Cantonale e che è stato creato per cercare di dare risposte il più rapide possibili alle persone sospettate di avere una malattia rara, ma senza ancora una diagnosi. Una delle peculiarità del Centro è quella di aver integrato la presa a carico medico-sanitaria con quella sociale, che è garantita dalla nostra Associazione: si tratta di un unicum in tutta la Svizzera, reso possibile anche grazie alla duratura e consolidata collaborazione tra la MGR e il Centro Myosuisse Ticino.

Negli ultimi anni ha così trovato conferma la convinzione, portata avanti da sempre dalla MGR, che è assolutamente necessario per le persone affette da una malattia genetica rara unire la presa a carico

dal profilo medico-sanitario a quella dal profilo sociale: in questo campo la MGR ha svolto un ruolo pionieristico, che ora sembra finalmente ricevere il suo giusto riconoscimento.

In 10 anni la MGR è passata da un primo contratto di lavoro con la sua coordinatrice del 40% (2014) ai due posti di lavoro per assistente sociale con una percentuale d'impiego del 160%; percentuale comunque molto ridotta per rapporto al numero di utenti che la MGR accompagna.

A livello finanziario l'attività della MGR dipende quasi totalmente dalle donazioni di singole persone o di enti privati; il sostegno maggiore arriva dalla Fondazione Telethon Azione Svizzera, grazie al quale la MGR riesce a coprire circa il 60% dei propri costi.

Nella mia qualità di presidente della MGR desidero ringraziare tutti coloro che in questi 10 anni hanno creduto nel progetto della nostra Associazione e l'hanno sostenuto, come pure i nostri assistenti sociali e i colleghi del Comitato direttivo, che lavorano al fronte o dietro le quinte per assicurare l'operatività dell'Associazione.

Qualcuno forse si chiederà come festeggeremo questo compleanno; la risposta è semplice: continuando a lavorare con la professionalità e l'entusiasmo di sempre per assicurare a tutte le persone che già fanno capo e che faranno capo in futuro ai servizi della nostra Associazione la miglior presa a carico possibile. **Tanti Auguri MGR!**



Claudio Del Don

Presidente della MGR e
co-presidente della
Fondazione Telethon
Azione Svizzera

L'ASSEMBLEA DEI SOCI 2023

L'assemblea generale si è tenuta martedì 25 aprile presso la nostra sede.

In aggiunta ai punti formali che necessitano l'approvazione dei soci, come il rapporto annuale o la chiusura dei conti dell'anno precedente, l'assemblea ha trattato due temi particolarmente rilevanti per noi:

1. l'elezione di Anna Maria Sury come nuovo membro del comitato. Troverete una auto-presentazione di Anna Maria in questa Newsletter.
2. **l'acquisto di una nuova sede** accessibile in sedia rotelle (anche elettrica) e funzionale per la nostra associazione.

Tutte le proposte sono state accettate all'unanimità dagli aventi diritto di voto presenti. Perciò a partire dal mese di luglio potremo accogliervi nei nostri nuovi spazi a Giubiasco, che sono adatti non solo come nostro ufficio ma anche per tenere le riunioni dei gruppi di incontro e i laboratori creativi.

Sulla nostra pagina web trovate il [rapporto annuale 2022](#).

Si presenta ANNA MARIA SURY come nuovo membro del comitato MGR

Sono nata a Lugano nel 1962, abito a Muralto, dove sono municipale dal 2004. Coniugata con Adrian Sury, medico con studio a Locarno. Mamma di tre figli adulti, di cui due gemelli.

Attiva professionalmente come infermiera CRS esperta di cure malattie neuromuscolari presso il Neurocentro EOC e docente Care NMD alla Zürcher Hochschule für angewandte Wissenschaft per la nuova formazione sostenuta anche dalla MGR.

Partecipo all'attività di diverse associazioni che promuovono l'aiuto reciproco, l'integrazione, il sostentamento e il riconoscimento della vita sociale nei suoi diversi aspetti. Sono membro del Consiglio della Fondazione Svizzera per la ricerca sulle malattie muscolari FSRMM, attiva in seno alla Fondazione Telethon della Svizzera Italiana dal 1998 contribuendo a creare il gruppo di sostegno che ha permesso di riconoscere i fabbisogni anche della Svizzera Italiana potendo aprire un centro Myosuisse Ticino che ho coordinato fino al 2022 e in seguito la nascita dell'associazione MGR. Nel 2019 sono stata insignita del premio Prix Sana.

In qualità di infermiera mi sono sempre impegnata per i problemi legati alla salute. **Questo negli anni mi ha portato ad approfondire la complessità delle malattie neuromuscolari e genetiche che comportano per le famiglie uno stravolgimento della situazione della vita che può portare a grossi cambiamenti nella quotidianità, al lavoro, nella formazione, nel tempo libero, nelle amicizie e nelle dinamiche famigliari.**

Trovo che nel mio ruolo quale membro di comitato MGR sia molto importante ascoltare, osservare, percepire per poi approfondire, trasmettere e agire. Ed è proprio tramite la mia professione di infermiera che ho potuto sviluppare queste doti. Con questa sensibilità mi metto a disposizione dell'associazione per poter contribuire a migliorare la qualità di vita di tante persone e famiglie affette da malattie rare e genetiche.



Anna Maria Sury

Membro del comitato MGR
e collaboratrice del Centro
Myosuisse

CENTRO PER MALATTIE RARE DELLA SVIZZERA ITALIANA
Il coordinamento del Centro Malattie Rare della Svizzera Italiana
e del Centro di riferimento per le malattie neuromuscolari Myosuisse

Il Centro Malattie Rare della Svizzera Italiana (CMRSI) è uno dei 9 centri svizzeri che è stato riconosciuto dal coordinamento nazionale malattie rare (KOSEK) nel giugno 2021. In Svizzera, circa 580'000 persone (7,2%) sono toccate da malattie rare ciò che per il Ticino è rappresentato in proporzione da ca. 23'000 persone. Le malattie rare sono spesso gravi, croniche e progressive. Purtroppo, non ci sono terapie efficaci per gran parte di esse. Il CMRSI è un punto di contatto interdisciplinare a cui i pazienti possono rivolgersi per chiarimenti o diagnosi ed anche un servizio di informazione contattabile attraverso la "helpline".

Il centro di riferimento Myosuisse ha per obiettivo la presa in carico interprofessionale alle persone affette di malattie neuromuscolari con lo scopo di fornire delle cure e un'assistenza specifica.

Sia il CMRSI che Myosuisse prendono in carico sia pazienti pediatrici (a Bellinzona) che pazienti adulti (a Lugano) e lavorano in rete con i diversi centri presenti in Svizzera. I centri svolgono un ruolo importante nel sensibilizzare il pubblico e gli operatori sanitari sulle malattie rare. Questi forniscono informazioni e risorse ai pazienti, alle loro famiglie e agli operatori sanitari per migliorare la comprensione e la gestione delle diverse patologie.

I centri svolgono un ruolo chiave nel coordinamento delle cure per i pazienti affetti da patologie croniche e complesse. Colette Balice, infermiera specializzata è coordinatrice dei due centri e ha nei suoi ruoli quello di facilitare la comunicazione e la collaborazione interprofessionale tra i diversi professionisti sanitari, con i pazienti e i loro famigliari.

Il ruolo cruciale dei centri è di migliorare la qualità di vita delle persone. Lavorando insieme, il CMRSI, Myosuisse e l'Associazione Malattie Genetiche rare possono offrire un supporto ai pazienti, aiutandoli a muoversi tra gli aspetti medici, amministrativi e sociali che la loro situazione implica, promuovendo al contempo il loro benessere e la loro inclusione sociale.

Con la sua equipe, la coordinatrice, raccoglie informazioni, fornisce dettagli di contatto e mantiene una visione d'insieme della situazione dei pazienti. Per garantire un'assistenza completa è fondamentale la collaborazione con i diversi attori presenti sul territorio come i medici curanti, i servizi di cure a domicilio, la fisioterapia, l'ergoterapia, le associazioni di pazienti, Pro Infirmis, ... che possono essere chiamati a contribuire con le loro competenze. I servizi di cure palliative e di supporto mirano anche a migliorare la qualità della vita gestendo i diversi sintomi (il dolore, la paura,..) offrendo un supporto psicologico ed emotivo.

Questi centri sono quindi entità specializzate che mirano a fornire competenze mediche, assistenza personalizzata, coordinamento delle cure, ricerca ed informazione ai pazienti affetti da malattie rare e complesse.



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



IL BLOG DI PAOLA MEDICI

Buongiorno a tutti

Sono Paola, **mamma di due "ragazzi", oggi di 28 e 25 anni, con una Sindrome di Marfan** e sposata con Graziano, pure lui affetto dalla stessa malattia.

Ho preso i primi contatti con l'associazione MGR nel 2015, in un momento veramente molto difficile: nello spazio di 8 mesi entrambi i miei figli avevano subito importanti interventi chirurgici oltre Gottardo, 4 interventi in tutto, uno a Zurigo e tre a Berna.

Dopo l'ultimo rientro da Berna ero distrutta, sentivo il bisogno di incontrare persone con cui condividere quello che stavo affrontando, così ho iniziato a frequentare, prima da sola e poi con mio marito, gli incontri tra genitori e parenti di persone affette da malattie rare, offerti dalla neonata Associazione MGR.

All'inizio non è stato facile parlare della malattia, dell'impatto sulla vita di tutti i giorni, delle ospedalizzazioni, del dolore quotidiano (fisico e psicologico), ma poi mi sono resa conto di quanto fossero utili quegli incontri, con persone che potevano capire veramente cosa stessimo passando perché, anche loro, stavano vivendo situazioni con impatti emotivi analoghi, anche loro combattevano le stesse lotte quotidiane. Questi momenti di scambio sono preziosi, dalle esperienze altrui si impara sempre qualcosa, nascono amicizie e sostegno reciproco.

Ci sono poi i momenti di incontro con lo psicologo, l'ultimo è stato un confronto veramente speciale con genitori e pazienti che non conoscevamo, dove sono emerse cose molto interessanti e la volontà di ripetere l'esperienza.

Anche gli incontri con il personale dell'Assicurazione Invalidità sono stati molto interessanti. Per prima cosa abbiamo scoperto che anche loro sono esseri umani, come noi, cosa che spesso si tende a mettere in dubbio, soprattutto quando si ricevono le comunicazioni e le decisioni dall'ufficio AI. Si sono dimostrati molto simpatici e gentili dimostrando che è nel loro interesse trovare le soluzioni più adeguate per i nostri figli, purtroppo anche loro hanno le mani legate perché la legge non dà margini di manovra.

Infine, ci sono i momenti belli, in cui ci scambiamo i piccoli o grandi progressi e successi dei nostri figli, una boccata di ossigeno che lava via le notti in pronto soccorso, l'affanno, ... e ci fa sentire un po' più leggeri. - Grazie MGR.



Paola e Graziano Medici

AGENDA

10 – 17.07.2023	Settimana di vacanze	Per i nostri utenti. Quest'anno andiamo a Zurigo.
16.09.2023	Giro in barca a vela 2	Giro e mini-regata in barche a vela sul Lago di Lugano in collaborazione con Associazione Velabili adatto anche per persone in sedia a rotelle.
17.09.2023	Vendemmia	In attesa della stagione e dei colori dell'autunno ... partecipate alla raccolta dell'uva presso la Tenuta Montalbano in collaborazione con la Cantina Sociale di Mendrisio. L'evento si terrà a Stabio, luogo accessibile anche in sedie a rotelle.
23.09.2023	StraLugano	Formiamo una grande squadra per la MGR a favore di Telethon Svizzera Italiana e partecipiamo al "Run4Charity"!
21.10.2023	Telethon Vola	Giornata ricca di attività, voli in aereo o elicottero in collaborazione con Telethon Svizzera Italiana. L'evento si terrà presso l'aeroporto di Magadino.
26.11.2023	Circo Knie	Con la MGR tutti insieme per assistere al nuovo spettacolo 2023 del Circo Knie ad Agno. Organizzata 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.



Visita al museo dei trasporti a Lucerna, 25 marzo



Mobilità e mobilitazione, corso per caregiver a Giubiasco, 3 giugno



MA COLLECTE

Non perdetevi l'occasione di sostenere Telethon e la MGR!

Abbiamo il piacere di presentarvi una **nuova forma di raccolta fondi**. Tramite l'applicazione [La mia colletta](#) potete creare la vostra **azione di raccolta fondi in soli 3 passi, al computer o direttamente sul vostro cellulare**.

Una grande opportunità

La mia colletta è un'applicazione che permette di raccogliere donazioni online per la Fondazione Telethon Azione Svizzera. Ognuno può creare la propria pagina personalizzata di raccolta online e moltiplicare l'impatto della sua mobilitazione. **Il tutto dura solo pochi minuti**: in seguito potete condividere questa pagina con il maggior numero possibile di persone attraverso il social network preferito o su WhatsApp e mobilitare così il vostro entourage.

La mia colletta integra gli strumenti di condivisione e tutti i mezzi di pagamento abituali. Ogni donazione sulla propria pagina viene direttamente devoluta alla Fondazione Telethon Azione Svizzera.

Link: <https://action.telethon.ch/>

Come fare? È semplicissimo:

1. Inserite il motivo della vostra raccolta (p.e. il vostro "compleanno", "un progetto", "una competizione sportiva" o altro).
2. Invitate a partecipare attraverso i social media o semplicemente per e-mail tutti i vostri contatti (amici, parenti, ecc.).
3. Condividete le vostre emozioni, impressioni e foto su come si sta svolgendo o come si è conclusa la colletta.

Incuriositi? "La mia colletta" è l'occasione perfetta per sottolineare con i fatti anche i 10 anni dalla fondazione della MGR. Grazie a Telethon la nostra realtà potrà continuare a fornire supporto per molto tempo. **Contattate Sonja Geninazzi che saprà consigliarvi e fornirvi supporto per impostare la vostra colletta**. Potete chiamare in ogni momento allo 076 367 71 74 o scrivere semplicemente a telethon-si@telethon.ch.