



Associazione  
Malattie Genetiche Rare  
Svizzera italiana

## **Rapporto annuale 2022**

**Aprile 2023**

## Introduzione del presidente

Nel 2022, ottavo anno di attività dell'Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana (MGR), le persone con una malattia genetica rara residenti nella nostra Regione, alle quali essa ha prestato consulenza sociale e/o fornito aiuti (soprattutto di tipo finanziario) diretti, sono state 306: ciò comporta una crescita del numero degli utenti della MGR di 28 unità (senza contare i loro familiari), il che corrisponde a un aumento del 10% circa dell'entità del lavoro sociale.

Con oltre 1'400 ore lavorative le/gli assistenti sociali della MGR hanno quindi evaso richieste di vario tipo, quali, ad esempio, problemi con le assicurazioni sociali, la ricerca di mezzi ausiliari adeguati, la ricerca di posti di lavoro e/o di formazione adeguati, la consulenza finanziaria per l'estinzione di debiti generati dalle conseguenze della malattia o, più in generale, per l'ottimizzazione dell'organizzazione della vita quotidiana di una persona con una malattia genetica rara e della sua famiglia; con oltre 800 ore lavorative le assistenti sociali della MGR hanno coperto le altre attività offerte dalla MGR.

Alle ore di lavoro prestate dalle/dagli assistenti sociali della MGR, vanno aggiunte tutte le ore di lavoro offerte a titolo gratuito dai membri del Comitato direttivo della MGR e da altri volontari (in totale oltre un migliaio di ore di lavoro), come pure dalle/dagli assistenti sociali stesse/i (alcune centinaia di ore).

Nella prima metà dell'anno 2022 la fase più drammatica e acuta della pandemia di coronavirus è andata esaurendosi, cosicché è stato possibile per la MGR riprendere a svolgere la propria attività a favore dei suoi utenti e dei loro familiari come in precedenza.

La pandemia ha comunque lasciato negli utenti della MGR e nei loro familiari una scia di nuove paure e preoccupazioni; d'altro canto, durante la pandemia le assistenti sociali della MGR hanno dovuto e saputo creare e implementare nuovi sistemi di lavoro, che hanno potuto continuare a essere utilizzati anche in seguito.

Anche nell'anno 2022 la MGR ha proseguito con successo la collaborazione con l'Ente Ospedaliero Cantonale (EOC) nell'ambito dell'attività del Centro malattie rare Svizzera Italiana, svolgendo pienamente il proprio compito di presa a carico sociale dei pazienti, che si sono rivolti al Centro, e gestendo inoltre l'hotline dello stesso.

Nell'anno 2022 ha più volte 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 sanitario a quella dal profilo sociale: in questo campo la MGR ha svolto un ruolo pionieristico, che ora sembra finalmente trovare il suo giusto riconoscimento.

Bellinzona, aprile 2023



Claudio Del Don  
Presidente del Comitato direttivo

## Rendiconto riassuntivo dell'attività svolta dalla MGR nell'anno 2022

L'ottavo anno di attività della MGR a favore delle persone residenti nella Svizzera italiana colpite da malattie neuromuscolari genetiche rare (o solo rare) e delle loro famiglie è stato senz'ombra di dubbio un altro anno impegnativo, ma anche ricco di soddisfazioni: anche nel 2022 sono state implementate nuove attività, cercando, laddove possibile, di migliorare sempre le prestazioni offerte sulla base delle esigenze degli utenti e dei loro familiari nonché di quanto sperimentato e appreso negli anni precedenti.

Nel 2022 si è visto un ulteriore aumento sia del numero delle richieste di sostegno, sia di quello degli utenti a riprova, semmai ve ne fosse bisogno, della necessità di avere nella Svizzera italiana un'associazione come la MGR.

### A. Management

Oltre al lavoro di gestione corrente, la MGR ha proceduto:

- alla sostituzione di una delle assistenti sociali, che ha lasciato la MGR alla fine del mese di luglio 2022 per affrontare una nuova sfida professionale;
- alla continuazione dello sviluppo della rete di collaborazioni con altri enti pubblici e privati presenti sul territorio nazionale; queste collaborazioni, indispensabili per rispondere alle necessità dei propri utenti, vanno costantemente ampliate e rafforzate, in particolare quelle con le associazioni consorelle, ossia la "Schweizerische Muskelgesellschaft (SMG)" e l'ASRIMM, nonché con altre organizzazioni attive nel campo delle malattie rare, con le quali le/gli assistenti sociali della MGR intrattengono uno scambio regolare su temi legati al lavoro sociale;
- alla continuazione e all'ampliamento della collaborazione all'interno della KOSEK nell'ambito dell'implementazione del Piano nazionale delle malattie rare, mediante la partecipazione al Gruppo di coordinamento dei centri malattie rare e al Gruppo che si occupa di valutare le candidature per ottenere il riconoscimento della KOSEK quale centro di riferimento malattie rare;
- alla continuazione della stretta collaborazione con il Comitato Telethon della Svizzera italiana, finalizzata alla raccolta di fondi, supportando la loro attività;
- alla continuazione di scambi regolari di informazioni con le organizzazioni partner sia a livello cantonale, sia sul piano nazionale;
- alla continuazione della ricerca e dell'acquisizione di nuovi necessari finanziamenti (donazioni, sponsorizzazioni ecc.);
- a nuovamente accogliere e seguire uno stagista in formazione nel settore del lavoro sociale, continuando e rafforzando così la collaborazione con la SUPSI e la SSPSS.

### B. Attività di consulenza e sostegno

Come già anticipato, questa è l'attività che anche nel 2022 ha occupato maggiormente le collaboratrici/i collaboratori della MGR, con oltre 1'400 ore di consulenza a favore dei propri 306 utenti e delle loro famiglie. Come negli anni precedenti, la consulenza si è concentrata soprattutto nei campi delle assicurazioni sociali, del sostegno finanziario, della formazione e/o del lavoro (ad esempio nel caso di situazioni critiche sul posto di lavoro dovute alla malattia), della ricerca di curanti specializzati nel campo delle malattie genetiche rare (in particolare medici), degli aiuti a domicilio nonché dell'organizzazione degli spostamenti e dei trasporti.

In taluni casi la consulenza ha avuto quale scopo anche quello di mettere in contatto utenti con una specifica malattia genetica rara con altre persone, anche al di fuori del Cantone Ticino, colpite dalla medesima malattia, dando così un supporto allo sviluppo della rete sociale di questi utenti e dei loro familiari.

Anche i 3 gruppi autogestiti, uno per utenti adulti, uno per giovani utenti e uno per i familiari di utenti, creati al fine di consentire uno scambio di informazioni e di esperienze tra i partecipanti su diverse tematiche e questioni relative al fatto di convivere con una malattia genetica rara, hanno continuato

a essere attivi sia mediante incontri in presenza, sia mediante videochiamate sulla piattaforma WhatsApp, specie nei periodi in cui le persone erano impossibilitate a uscire delle proprie case.

Nel 2022 vi sono stati 18 incontri (6 fra utenti adulti, 8 fra familiari di utenti e 4 fra i giovani utenti), organizzati dalle/dagli assistenti sociali della MGR e con il loro accompagnamento e ai quali hanno preso parte in media 3/10 partecipanti. Nel mese di marzo 2022 un incontro si è svolto con la partecipazione anche di uno psicologo specializzato nelle problematiche in ambito familiare in presenza di un membro della famiglia colpito da una malattia grave: un'offerta che è stata molto apprezzata e che verrà pertanto riproposta.

Per quanto concerne le richieste di sostegno finanziario diretto, nel 2022 la MGR ha elargito circa CHF 25'000.00 per il pagamento di costi non coperti da altri enti di aiuto sociale (comprese le assicurazioni contro le malattie e le altre assicurazioni sociali), per l'acquisto di mezzi ausiliari, per le necessarie modifiche alle automobili, per l'acquisto di supporti a scopo terapeutico, per un sostegno giuridico nell'ambito di prestazioni delle assicurazioni sociali, per vacanze ecc.

Considerati i limitati mezzi a disposizione, il Comitato direttivo della MGR analizza con molta attenzione, insieme con le/gli assistenti sociali, tutte le richieste di aiuto finanziario diretto e, prima di elargire il sostegno domandato, cerca di capire e trovare quali altre possibilità vi siano per coprire il fabbisogno del richiedente.

Un'attenzione particolare viene posta sui costi che le assicurazioni contro le malattie cercano di non assumere, anche se essi sarebbe di loro competenza. Un esempio su tutti è l'assunzione dei costi per i test genetici. In questi casi la MGR collabora attivamente con i medici dei richiedenti, così da riuscire a ottenere che le assicurazioni contro le malattie si prendano a carico questi costi.

### **C. Attività di divulgazione, informazione e formazione**

Nel 2022 la MGR ha potuto offrire ai propri utenti e ai loro familiari:

- in collaborazione con il Centro Myosuisse Ticino un corso pratico per utenti, familiari curanti e badanti in ambito di mobilità e mobilitazione curato da fisioterapisti ed ergoterapisti;
- in collaborazione con l'Ufficio cantonale dell'Assicurazione d'invalidità una serata dedicata a diversi temi relativi alle novità nel campo dell'assicurazione invalidità e in quello delle prestazioni complementari.

Il sito della MGR svolge un ruolo importante nella diffusione delle informazioni, come pure le E-mail inviate agli utenti e ai loro familiari dalle/dagli assistenti sociali della MGR.

Allo scopo di migliorare ulteriormente la comunicazione nel 2022 è stata creata una newsletter, che è uscita in 2 edizioni e che è stata accolta molto positivamente dai soci, dagli utenti, dai sostenitori e dagli sponsor della MGR.

Oltre alle comunicazioni via web, molte informazioni continuano a essere diffuse informalmente durante i momenti di integrazione e di svago, che la MGR organizza sull'arco dell'anno e che permettono inoltre di consolidare le relazioni fra le/gli assistenti sociali e i partecipanti.

### **D. Attività di integrazione e svago**

#### **In generale**

Dopo 2 anni di restrizioni dovute alla pandemia di coronavirus, nel 2022 è stato di nuovo possibile offrire e realizzare integralmente il nostro programma di integrazione e svago, rispettando sempre le misure di protezione necessarie: alle attività di tale programma hanno partecipato in totale oltre 170 persone.

Le attività di integrazione e svago svolte nel 2022 sono state le seguenti:

1. la partecipazione agli spettacoli del Circo Knie in gennaio e in novembre;
2. un atelier di pittura in collaborazione con una socia della MGR;
3. un corso di danza per persone con mobilità ridotta;
4. un atelier per la creazione di lavoretti pasquali;
5. un'uscita al Technorama di Winterthur;

6. due giornate di uscita in barca a vela in collaborazione con l'Associazione Velabili, con un'introduzione teorica seguita da una mini-regata sul lago di Lugano su barche accessibili ai disabili e con l'assistenza di istruttori specializzati;
7. la partecipazione al Run4Charity in collaborazione con Telethon Svizzera Italiana nell'ambito della corsa podistica StraLugano;
8. la partecipazione alla vendemmia presso la tenuta Montalbano di Mendrisio seguita da un rinfresco in collaborazione con la Cantina Sociale di Mendrisio;
9. la partecipazione a una delle serate organizzate dal Summer Festival Cugnasco-Gerra-Gudo, nell'ambito della quale l'intero ricavato della serata è stato devoluto alla MGR;
10. la partecipazione alla tradizionale giornata di volo organizzata in collaborazione con Telethon Svizzera Italiana;
11. un pomeriggio dedicato allo sport della scherma per persone con disabilità in collaborazione con il Club Lugano Scherma;
12. un atelier per la creazione di lavoretti di Natale in collaborazione con una socia della MGR.

Inoltre, come oramai da diversi anni, anche nel 2022 la MGR ha organizzato il campo di vacanza estivo, di cui si dirà meglio in seguito.

Tutti i costi delle attività del programma di integrazione e svago sono assunti dalla MGR; solo per il campo di vacanza annuale ai partecipanti viene chiesto un contributo finanziario simbolico.

### **Campo di vacanza annuale**

Un cenno particolare merita la settimana di vacanza che nel 2022 ha avuto luogo dal 18 all'25 luglio a Losanna.

Gli assistenti sociali della MGR, coadiuvati da 4 volontari, hanno accompagnato 18 persone, con un'età compresa tra i 4 e i 61 anni, a scoprire durante 8 giorni la cultura della Città e della Regione di Losanna nonché nello svolgimento di attività ludiche e ricreative; anche quest'anno i partecipanti erano alloggiati presso una struttura alberghiera adeguata alle esigenze di persone con una grave disabilità. La soddisfazione dei partecipanti per la qualità di quanto offerto loro si è manifestata nella loro richiesta di poter partecipare al campo di vacanza che la MGR offrirà nel 2023.

Gli assistenti sociali della MGR e i volontari hanno investito circa 800 ore di lavoro per la preparazione, l'organizzazione, lo svolgimento (ore medie di lavoro giornaliero 14) e il bilancio del campo di vacanza (circa 550 ore di lavoro per la gestione e lo svolgimento del campo di vacanza e circa 200 ore di lavoro per la fase di preparazione/organizzazione dello stesso), il che corrisponde a un costo complessivo di poco superiore ai CHF 45'000.00. A ciascun partecipante è stato richiesto un contributo forfettario di CHF 200.00.

### **E. Studi e ricerche**

I mezzi a disposizione della MGR per sostenere direttamente con finanziamenti progetti di ricerca e studi sono molto limitati: il contributo della MGR va pertanto piuttosto visto nel facilitare l'accesso alla raccolta dati sul territorio della Svizzera italiana, nel contribuire a tradurre in italiano questionari o altri testi e nel sostenere i ricercatori nell'inoltro di progetti di ricerca al Fondo nazionale per la ricerca scientifica e/o ad altri possibili finanziatori.

Nel 2022 la MGR ha continuato a collaborare alla realizzazione del progetto denominato "Care-NMD-CH Project (Caring for Patients with Neuromuscular Diseases in Switzerland) e promosso dal Gruppo Myosuisse insieme con la ZHAW di Zurigo.

Anche nel 2022 la MGR ha sostenuto con CHF 2'000.00 il continuo sviluppo e la gestione del registro nazionale malattie neuromuscolari, al quale diversi utenti della MGR hanno aderito e fornito i loro dati.

## **F. Collaborazioni e sostegni ad altri enti**

### **Rete di specialisti**

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

### **Ente ospedaliero cantonale (EOC)**

La collaborazione con l'EOC è molto importante e si concretizza in particolare su due fronti; quello del Centro Myosuisse Ticino e quello del Centro malattie rare Svizzera Italiana.

### **Centro Myosuisse Ticino**

La MGR continua a sostenere finanziariamente il Centro Myosuisse Ticino con un contributo annuo di CHF 40'000.00: ma la collaborazione tra la MGR e il Centro in questione va ben oltre e si traduce in particolare nella relazione instauratasi tra le/gli assistenti sociali della prima e gli operatori del secondo nell'interesse delle persone affette da malattie neuromuscolari rare, al fine di garantire la massima efficacia nella loro presa a carico sia sul piano terapeutico, sia su quello sociale.

### **Centro malattie rare Svizzera Italiana**

Nel 2022 il Centro malattie rare Svizzera Italiana, riconosciuto dalla KOSEK nel 2021, ha proseguito il proprio operato in collaborazione con la MGR: la MGR si occupa della presa a carico sociale dei pazienti, che si rivolgono al Centro, e gestisce inoltre l'hotline dello stesso.

Tutte le persone, sospettate di essere affette da una malattia genetica rara e che hanno ricevuto una diagnosi di conferma, hanno usufruito da subito della consulenza e dell'accompagnamento delle/degli assistenti sociali della MGR, ovvero di una presa a carico tempestiva sul piano sociale, realizzando così uno degli obiettivi principali voluti dall'EOC e dalla MGR con la creazione di questo Centro.

### **Altre associazioni di aiuto sociale**

Le collaborazioni tra la MGR e risp. l'Istituto delle assicurazioni sociali del Cantone Ticino, ProInfirmis, altri enti di riferimento per singole patologie e l'associazione Inclusione Andicap Ticino nell'interesse delle persone con una malattia genetica rara e dei loro familiari sono continuate in modo proficuo, con particolare riferimento allo scambio di informazioni, agli aiuti finanziari diretti e alla consulenza giuridica a favore degli utenti e, in casi particolari, alle/agli assistenti sociali della MGR.

Con l'associazione Inclusione Andicap Ticino vi è pure un'ottima collaborazione per quanto concerne le pratiche relative all'ottenimento del sostegno finanziario a favore della MGR da parte dell'Ufficio federale delle assicurazioni sociali.

### **Gruppi e Commissioni nazionali**

A livello nazionale la MGR è assai presente con un proprio rappresentante risp. nel Comitato di ProRaris, nel Gruppo di coordinamento dei centri malattie rare della KOSEK, nel Gruppo che si occupa di valutare le candidature per ottenere il riconoscimento della KOSEK quale centro di riferimento malattie rare e in un Gruppo di lavoro dell'Ufficio federale della sanità pubblica; inoltre la MGR partecipa ai lavori sia del "Fachlicher Beirat" dei Centri Myosuisse, sia del "Netzwerktreffen der schweizerischen Muskelvereine".

### **Telethon**

Particolarmente intensa è la collaborazione con la Fondazione Telethon Azione Svizzera (FTAS) e il Comitato Telethon della Svizzera italiana: in seno al Consiglio di fondazione della FTAS siede un rappresentante della MGR; a livello regionale la MGR partecipa in modo importante, grazie alla disponibilità dei membri del suo Comitato direttivo, delle sue/dei suoi assistenti sociali e, non da ultimo, dei propri utenti e dei loro familiari, sia all'organizzazione di attività per la raccolta fondi, sia a portare testimonianze di quanto è possibile realizzare nella Svizzera italiana a favore delle persone affette da patologie genetiche rare grazie alle donazioni raccolte.

### G. Andamento finanziario

Nell'anno 2022 la raccolta fondi da parte della MGR è stata per la prima volta piuttosto fruttuosa, grazie in particolare a due entrate inaspettate, ossia un'eredità e una donazione di un privato in memoria di una persona defunta, che hanno contribuito a portare CHF 165'000.00 nelle casse della MGR a fronte dei CHF 135'000.00 preventivati; anche il contributo finanziario da parte della FTAS, pari a complessivi CHF 265'000.00, è stato molto generoso e al di sopra delle aspettative della MGR, ciò che ha permesso alla MGR di riuscire a svolgere tutto quanto aveva programmato e di rispondere al meglio alle richieste dei suoi 306 utenti.

Bellinzona, aprile 2023

Beatrice Reimann, coordinatrice



### Alcuni momenti del 2022 con i nostri soci e utenti



Visita al Circo Knie, 16.01.2022



Corso di danza, 19.02.2022



Uscite in barca vela, maggio e giugno 2022



Atelier di pittura, 05.02.2022



Corso di scherma, 15.10.2022



Technorama Winterthur, 20.03.2022



Vendemmia, 11.09.2022



Settimana di vacanze, 18 – 25.07.2022 a Losanna

**Grazie per un altro splendido anno con voi!**