



Associazione
Malattie Genetiche Rare
Svizzera italiana

Rapporto annuale 2024
Maggio 2025

Introduzione del presidente

Nel 2024, nono anno di attività dell'Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana (MGR), le persone con una malattia genetica rara o solo rara residenti nella nostra regione, alle quali essa ha prestato consulenza sociale e/o fornito aiuti (soprattutto di tipo finanziario) diretti, sono state 378: ciò comporta una crescita del numero degli utenti della MGR di 32 unità (senza contare i loro familiari), il che corrisponde a un aumento del 10% circa dell'entità del lavoro sociale.

Con 2'499 ore lavorative le/gli assistenti sociali della MGR hanno evaso richieste di vario tipo, come ad esempio: problematiche con le assicurazioni sociali, ricerca di mezzi ausiliari adeguati, ricerca di posti di lavoro e/o di formazione adeguati, consulenza finanziaria per l'estinzione di debiti generati dalle conseguenze della malattia o, più in generale, ottimizzazione dell'organizzazione della vita quotidiana che a seguito della malattia genetica rara o solo rara, diventa problematica per la persona e per la sua famiglia.

Questa cifra rappresenta un aumento di 354 ore lavorative investite nella consulenza sociale a seguito non solo dell'aumento significativo dei nostri utenti ma soprattutto alla complessità delle loro richieste nel settore delle assicurazioni sociali (AI e casse malati). E' il terzo anno che vi è questo significativo incremento.

Con 740 ore lavorative gli impiegati della MGR hanno coperto le altre attività offerte dalla MGR.

Alle ore di lavoro prestate dagli impiegati 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 dagli impiegati stessi (alcune centinaia di ore). Inoltre da metà settembre è stata inserita la collaborazione di una segretaria con un impegno di 20%.

Anche nell'anno 2024 la MGR ha continuato con successo la collaborazione con l'Ente Ospedaliero Cantonale (EOC) nell'ambito dell'attività del Centro malattie rare Svizzera Italiana, svolgendo totalmente il proprio compito di presa a carico sociale dei pazienti, che si sono rivolti al Centro, gestendo inoltre l'hotline dello stesso.

Nell'anno 2024, come verrà spiegato dettagliatamente in seguito nonché come sempre perseguito da MGR, vi è la convinzione e la necessità che per le persone affette da una malattia genetica rara o solo rara è assolutamente necessario unire la presa a carico sia sotto il profilo sanitario che in quello sociale: in questo campo la MGR ha svolto un ruolo pionieristico, che ora finalmente sembra trovare il suo giusto riconoscimento.

Bellinzona, maggio 2025



Claudio Del Don

Presidente del Comitato direttivo

Rendiconto riassuntivo dell'attività svolta dalla MGR nell'anno 2024

Il nono 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 2024 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 2024 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 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 della realizzazione del Piano nazionale delle malattie rare, mediante la partecipazione al comitato, al gruppo di coordinamento dei centri malattie rare come anche al gruppo che si occupa di valutare le candidature per ottenere il riconoscimento della KOSEK quale centro di riferimento malattie rare e al gruppo che si occupava della considerazione degli interessi dei pazienti all'interno dei centri 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 che nazionale;
- alla continuazione della ricerca e dell'acquisizione di nuovi necessari finanziamenti (donazioni, sponsorizzazioni ecc.);
- ad assumere una nuova forza amministrativa ad un impegno di 20% per sostenere in primis la coordinatrice e l'assistente sociale come anche il comitato direttivo;
- a sostituire l'assistente sociale assente per diversi mesi in una fase di malattia e in seguito per la sua dimissione;
- ad accogliere nuovamente e seguire dettagliatamente, una 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 2024 ha occupato maggiormente le collaboratrici/i collaboratori della MGR, con 2'499 ore di consulenza a favore dei propri 378 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 o accompagnamenti adeguati per pazienti giovani in scuola o asilo nido.

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.

Oltre a ciò i gruppi autogestiti, uno per utenti pazienti ed uno per i familiari di utenti, che sono stati 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 invernali o di peggioramento della malattia con difficoltà ad uscire delle proprie abitazioni.

Nel 2024 vi sono stati 10 incontri, 4 fra utenti adulti e 6 fra familiari di utenti; inoltre i partecipanti di entrambi i gruppi autogestiti, si incontrano saltuariamente, in modo informale (per un pranzo o un aperitivo). I membri del gruppo di pazienti si sentono regolarmente anche tramite telefonate e videochiamate. Gli incontri sono organizzati dalla coordinatrice della MGR unitamente al loro accompagnatore di riferimento con una partecipazione in media 4/10 persone.

Nel mese di novembre 2024 su richiesta di entrambi i gruppi autogestiti, si è svolto in modo congiunto un incontro in presenza e con la partecipazione di uno psicologo specializzato nelle problematiche in ambito familiare e/o di un membro della famiglia colpito da una malattia grave: un'offerta che viene sempre molto apprezzata e che verrà senz'altro riproposta.

Per quanto concerne le richieste di sostegno finanziario diretto, nel 2024 la MGR ha elargito 27'248.- per pagamento di costi non coperti da altri enti di aiuto sociale (comprese le assicurazioni contro le malattie e le altre assicurazioni sociali), acquisto di mezzi ausiliari e necessarie modifiche alle automobili, acquisto di supporti a scopo terapeutico, sostegno giuridico nell'ambito di prestazioni delle assicurazioni sociali, attività sportive accessibili in sedia rotelle, 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 attribuire il sostegno richiesto, cerca di analizzare e ricercare altre possibilità che possano ricoprire le necessità ed 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.

In tal senso il Comitato Direttivo, per la prima volta dopo 10 anni, si è impegnato nell'aggiornamento delle direttive e linee guide per le valutazioni, discussioni e decisioni delle richieste presentate; questo è stato attuato per poter soddisfare le richieste sempre più importanti ed esigenti degli utenti pur mantenendo in bilancio fondi limitati.

C. Attività di divulgazione, informazione e formazione

Nel 2024 la MGR ha potuto offrire ai propri utenti e ai loro familiari:

- in collaborazione con il Centro Malattie Rare Svizzera italiana una serata dedicata al tema delle malattie rare: come si presentano, come sono considerate nella Svizzera italiana, come sono integrate nei servizi attualmente presenti;
- sempre in collaborazione con il Centro per Malattie Rare della Svizzera Italiana un simposio per il personale medico sulle tematiche delle malattie rare relative al metabolismo e alla transizione dei pazienti con malattie rare dall'ambito pediatrico a quello adulto;
- in collaborazione con il Centro Myosuisse Ticino un corso pratico per utenti, familiari curanti e badanti in ambito di mobilità e mobilitazione, tenuto e gestito 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 2024 sono state edite 4 newsletter, che sono state accolte 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

Anche nel 2024 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 250 persone.

Le attività di integrazione e svago svolte nel 2024 sono state le seguenti:

1. un atelier di pittura in collaborazione con una socia della MGR;
2. un corso di danza per persone con mobilità ridotta;
3. un pomeriggio nel parco aquatico "Splash&Spa" sempre accessibile per tutti e tutte;
4. un atelier per la creazione di lavoretti pasquali;
5. una giornata in barca a vela in collaborazione con l'associazione Velabili di Lugano;
6. un pomeriggio in sella dei cavalli terapeutici in collaborazione con una scuderia ticinese;
7. la partecipazione ad una presentazione e gara delle macchine Porsche organizzato dal Porsche Club Ticino ad Ambrì;
8. la partecipazione al Run4Charity in collaborazione con Telethon Svizzera Italiana nell'ambito della corsa podistica StraLugano;
9. la partecipazione alla vendemmia presso la tenuta Montalbano di Mendrisio seguita da un rinfresco in collaborazione con la Cantina Sociale di Mendrisio;
10. una visita alla Falconeria a Locarno con anche una rappresentazione di uno spettacolo degli uccelli seguita da una piacevole merenda;
11. la partecipazione allo spettacolo del Circo Knie.

La tradizionale giornata di volo organizzata in collaborazione con Telethon Svizzera ha dovuto essere spostata al 2025 per lavori di costruzione e manutenzione all'aeroporto di Magadino.

Inoltre, come ormai da sette anni, anche nel 2024 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.

Settimana di vacanza estiva

Un cenno particolare merita la settimana di vacanza che nel 2024 ha avuto luogo dal 29 luglio al 5 agosto a Berna.

All'inizio dell'anno 2024 si sono iscritti 16 persone in totale. Gli assistenti sociali della MGR, coadiuvati da 4 volontari, hanno accompagnato 8 persone, con un'età compresa tra i 15 e i 78 anni, a scoprire durante 8 giorni la cultura della Città e della Regione di Berna 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 e comunque a buon prezzo trattandosi di un ibis budget.

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 2025.

Gli assistenti sociali della MGR con i volontari hanno investito circa 840 ore di lavoro per la preparazione, l'organizzazione, lo svolgimento (ore medie di lavoro giornaliero 14) del campo di vacanza (ca 740 ore durante la vacanza e all'incirca 100 nella preparazione) il che corrisponde a un

costo complessivo di poco superiore ai CHF 38'000.--. A ciascun partecipante è stato richiesto un contributo forfettario di CHF 350.--, una somma elevata rispetto alle CHF 200.- degli anni precedenti per poter coprire meglio i costi considerando i ricavi in calo. Gli utenti che vivono in condizioni economiche difficili e il cui reddito non consente di versare questo contributo hanno potuto usufruire di un'esenzione parziale o totale.

E. Studi e ricerche

I mezzi a disposizione della MGR per sostenere direttamente con finanziamenti i progetti di ricerca e studi sono molto limitati: il contributo della MGR va pertanto 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 2024 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 2024 la MGR ha sostenuto con CHF 2'000.-- 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 ad essere ottimale 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.--: 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 2024 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/o 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 con l'Istituto delle assicurazioni sociali del Cantone Ticino, Pro Infirmis, ed altri enti di riferimento per singole patologie, nonché 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 ampiamente presente con un proprio rappresentante risp. nel comitato di ProRaris, nel comitato della KOSEK, 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, nel gruppo di lavoro dell'Ufficio federale della sanità pubblica e nel gruppo che si impegna per il coinvolgimento degli pazienti della KOSEK; 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.

Giubiasco, maggio 2025

Beatrice Reimann, coordinatrice



Alcuni momenti del 2024 con i nostri soci e utenti



Atelier di pittura, gennaio 2024



Atelier di decorazioni per Pasqua, marzo 2024



Giro in barca vela con "I Velabili" giugno 2023



Un pomeriggio in scuderia, giugno 2024



Palazzo Federale Berna, luglio 2024



Vacanza a Berna, luglio/agosto 2024



StraLugano, settembre 2024

Grazie per un altro splendido anno con voi!