

ASSEMBLEIA LEGISLATIVA DA REGIÃO AUTÓNOMA
DOS AÇORES



COMISSÃO PERMANENTE DE ASSUNTOS SOCIAIS

RELATÓRIO E PARECER

Petição n.º 17/XII

“Pela Dignidade dos Doentes de Machado-Joseph”

28 DE MARÇO DE 2022



INTRODUÇÃO

A 9 de novembro de 2021, deu entrada na Assembleia Legislativa da Região Autónoma dos Açores uma petição, à qual foi atribuído o n.º 17/XII, intitulada “Pela Dignidade dos Doentes de Machado-Joseph”, cujo primeiro signatário é André Filipe Soares Louro.

Por despacho do Presidente da Assembleia Legislativa da Região Autónoma dos Açores, a referida petição foi remetida à Comissão de Assuntos Sociais, para relato e emissão de parecer.

ENQUADRAMENTO JURÍDICO

O direito de petição, previsto no artigo 52.º da Constituição da República Portuguesa, é exercido nos termos do disposto no artigo 9.º do Estatuto Político-administrativo da Região Autónoma dos Açores, na redação que lhe foi dada pela Lei n.º 2/2009, de 12 de janeiro, nos artigos 189.º a 193.º do Regimento da Assembleia Legislativa e na Lei n.º 43/90, de 10 de agosto.

Cabe à comissão permanente especializada com competência na matéria a apreciação da petição e elaboração do respetivo relatório, nos termos do disposto nos nºs 1 dos artigos 190.º e 191.º do Regimento, bem como do artigo 73.º, n.º 4 do Estatuto Político-administrativo da Região Autónoma dos Açores.

Nos termos do disposto na Resolução da Assembleia Legislativa da Região Autónoma dos Açores n.º 1/2021/A, de 6 de janeiro, alterada pelas Resoluções da Assembleia Legislativa da Região Autónoma dos Açores n.º 49/2021/A, de 11 de agosto, e n.º 52/2021/A, de 25 de outubro, que aprova as competências das comissões especializadas permanentes, as matérias relativas a “saúde pública”, onde se enquadra a presente petição, são competência da Comissão de Assuntos Sociais.



ADMISSIBILIDADE

Verificada a conformidade do exercício do direito de petição com os requisitos legais (Lei n.º 43/90) e regimentais (artigo 189.º do Regimento da Assembleia Legislativa da Região Autónoma dos Açores), a Comissão de Assuntos Sociais procedeu à apreciação da sua admissibilidade, nos termos do disposto no n.º 2 do artigo 190.º do referido regimento e deliberou admiti-la, por unanimidade.

OBJETO DA PETIÇÃO

O primeiro peticionário refere, em sede de exposição de motivos, que “A doença de Machado-Joseph é uma doença neurodegenerativa do sistema nervoso, sendo o cerebelo a parte do cérebro que é afetada com esta doença, causando assim falta de coordenação motora, alterações na fala, dificuldades de deglutição, dificuldades de locomoção, fraqueza nos membros, visão dupla, etc.

Esta doença normalmente manifesta-se na idade adulta, perto dos 30 anos de idade, em que os sintomas começam por ser leves e sendo o seu agravamento progressivo com a idade, chegando ao ponto da total dependência de terceiros.

Estes doentes não podem, nem devem viver abandonados, pelo que deve ser garantido aos seus cônjuges e/ou cuidador a possibilidade de trabalhar e garantir o devido apoio familiar e os cuidados de saúde e sociais adequados aos doentes com Machado-Joseph.

Um doente de Machado-Joseph, deixa de trabalhar em idade muito jovem, entre os 30 e os 40 anos em muitos dos casos, sendo os seus cônjuges igualmente ainda jovens para abdicarem da sua vida profissional e tornarem-se também "dependentes" dos apoios sociais para sobreviverem e terem uma vida digna.

É urgente que estes doentes tenham um cuidador a tempo Inteiro suportado pelas entidades públicas, sejam elas Governo ou Segurança Social, pois é necessário manter a



segurança e dignidade destes doentes e das suas famílias, conciliando a sua vida profissional com o apoio aos doentes.

São doentes que apresentam falta de equilíbrio, acontecendo muitas vezes quedas, que provocam graves lesões, que, muitas vezes, podem levar à morte.

Os maridos e esposas destes doentes, querem trabalhar, não querem deixar os seus empregos, não querem ser mais um doente, pois uma pessoa ativa profissionalmente ser forçada a deixar o seu emprego, para cuidar do seu marido ou esposa, certamente ficará também doente, e já basta termos um doente não queremos dois.

Queremos uma sociedade mais justa e equilibrada, uma sociedade que garanta a dignidade que os doentes e as suas famílias realmente necessitam.

Queremos que estes doentes vivam no seu domicílio, juntamente com a sua família, sobretudo com seus filhos muitas vezes de tenra idade ainda, que necessitam muito do carinho e afeto do pai ou da mãe.

Não vamos tirar os pais e as mães de seus filhos e cônjuges, e interná-los em lares, hospitais ou rede de cuidados continuados.

VAMOS SIM E POR FAVOR, DISPONIBILIZAR UM CUIDADOR A TEMPO INTEIRO PARA OS DOENTES DE MACHADO-JOSEPH”.

DILIGÊNCIAS EFETUADAS

A Comissão de Assuntos Sociais deliberou proceder às audições do primeiro peticionário, o cidadão André Filipe Soares Louro, bem como da Associação Atlântica de Apoio aos Doentes do Machado-Joseph, da Professora Doutora Manuela Lima e do Secretário Regional da Saúde e Desporto, que decorreram no dia 15 de março de 2022, pelas 9h30, 10h30, 11h30 e 15h00, respetivamente.

Deliberou, ademais, a Comissão de Assuntos Sociais proceder às audições do Dr. Carlos Gonzalez, do Dr. Pedro Lopes, do Serviço de Neurologia do HDES, da Coordenadora da Rede de Cuidados Continuados, bem como do Vice-Presidente do Governo Regional dos



Açores, que decorreram no dia 21 de março de 2022, pelas 9h30, 10h30, 11h30 e 14h30, respetivamente.

- **Audição do peticionário, o cidadão André Filipe Soares Louro**

O primeiro peticionário, o cidadão André Louro, começou por referir que esta doença neurológica, por ser açoriana ou ter uma grande incidência nos Açores, deverá ter uma atenção diferenciada das restantes. O mesmo explicou que a doença afeta pessoas em idade jovem e, por inerência, toda a família.

Feita esta exposição, falou da sua experiência pessoal, nomeadamente da esposa que é doente de Machado-Joseph. Esta situação vivida na primeira pessoa faz com que fale com conhecimento de causa. O peticionário diz que não quer deixar de trabalhar, mas é muito complicado deixar a esposa sozinha em casa nas condições em que a mesma se encontra.

O peticionário deu nota que nos Açores existem cerca de 140 doentes de Machado-Joseph e muitos vivem com um sentimento de abandono e sem suporte financeiro suficiente. André Louro explicou que existe uma Associação – a Associação Atlântica de Apoio ao Doente Machado-Joseph –, mas que a mesma não consegue dar resposta a todos os que necessitam. Defende, por tal, a criação da figura de um cuidador para poder ficar com os doentes em casa, para vigilância e apoio nas necessidades básicas. Para o peticionário, foi uma escolha da família que a esposa não frequentasse a Associação. Afirmou que esta é a posição de muitos, o que se comprova pelo facto de apenas cerca de 20 a 30% dos doentes frequentarem o espaço. Esta decisão prendeu-se com o facto de considerar que o convívio entre doentes de Machado-Joseph não era o ideal, uma vez que é uma doença degenerativa e faz com que alguns doentes percam faculdades num curto espaço de tempo, o que se torna degradante para aqueles que convivem diariamente com eles. Outro problema que se coloca aos doentes dos Açores é que estes não podem participar em ensaios clínicos no continente.

O peticionário partilhou com os deputados que tem estado a recorrer a médicos privados no continente para a esposa ter acompanhamento neurológico, dado não haver especialista na área a acompanhar estes doentes. A esposa também não se encontra a usufruir das consultas de terapia da fala. Para André Louro, deveria ser criada uma equipa multidisciplinar para apoiar estes doentes, através de acordos criados pelo Governo.



Aberta a primeira ronda, inscreveu-se a deputada Alexandra Manes (BE) para questionar o peticionário se a sua intenção era que o Governo Regional disponibilizasse uma bolsa de pessoas que pudessem passar o dia, horário laboral, em casa do doente, para o acompanhar, de modo a que os familiares pudessem sair para trabalhar sem preocupação. Perguntou se consideraria a hipótese de as pessoas serem cedidas por instituições, mas passarem apenas umas horas com os doentes em casa. Por fim, quis saber se o peticionário já havia tentado colocar alguém por via do estatuto do cuidador informal.

Em resposta às questões, André Louro deu nota que aquilo que está previsto na legislação para o cuidador informal é que este tenha dispensa do serviço por um período máximo de oito horas mensais, o que é manifestamente insuficiente para estas situações. Neste sentido, a pretensão dos peticionários era que houvesse forma de se ter um cuidador a tempo inteiro, no período coincidente com a ausência da família por se encontrar a trabalhar. O modo como seriam recrutadas estas pessoas, se através de uma bolsa ou de uma instituição, é irrelevante, mas reforçou que teria de ser um horário completo. De acordo com André Louro, seria economicamente mais vantajoso para o Governo colocar uma pessoa a cuidar do doente do que colocar os doentes numa instituição.

Seguidamente, interveio a deputada Salomé Matos (PSD) que começou por relembrar que a legislação sobre esta matéria data de 1992 e perguntou se desde então houve alguma alteração, alguma iniciativa que se possa resgatar por ter sido benéfica ou se nenhuma novidade houve desde aquela altura até ao presente. Ainda no uso da palavra, a deputada colocou o cenário de não ser possível destacar uma pessoa multifacetada para dar resposta aos doentes em casa, pelo que seria necessário ter vários especialistas para o efeito. Face ao exposto, perguntou se o peticionário não considerava benéfico os doentes frequentarem a Associação, dado que esta oferecia alguns dos cuidados de saúde que necessitavam.

O peticionário deu nota que a Associação abre apenas algumas horas por semana, pelo que o ideal seria ter uma pessoa, com formação, a tempo inteiro no domicílio. Quanto às equipas multidisciplinares, referiu que seria possível ter um fisioterapeuta e um



terapeuta da fala a deslocarem-se duas vezes por semana a casa dos doentes. De acordo com André Louro, este é um problema de longa data e nada pode ser resgatado para ser posto em prática, dado que ao longo dos anos nada foi feito acerca desta matéria.

A deputada Célia Pereira (PS) questionou o peticionário acerca da melhor forma de responder às necessidades das famílias com doentes de Machado-Joseph, se criando uma legislação própria ou adaptando a do cuidador informal, sendo o peticionário da opinião que se deve criar uma legislação específica para esta doença.

Na segunda ronda, interveio o deputado Nuno Barata (IL) para dar nota que a representação parlamentar da IL tem um diploma em fase de conclusão que tem por intenção colmatar as questões levantadas sobre esta e outras doenças neurodegenerativas. Partilhada esta informação, perguntou ao peticionário qual o tipo de competências que o cuidador deveria ter para apoiar os doentes de Machado-Joseph no seu domicílio.

Em resposta, o peticionário referiu que quem concorrer para este trabalho deverá ter noção do que se propõe fazer. Para além disso, deve receber formação na área, saber as características gerais da doença e estar pronto a lidar com ela.

A deputada Alexandra Manes (BE) perguntou se o que se encontra plasmado na Resolução 14 2003/A, Medidas de Apoio aos Doentes de Machado-Joseph, nomeadamente “Promover junto dos serviços oficiais das instituições públicas e privadas uma intervenção junto dos doentes Machado-Joseph e dos seus familiares de um modelo de funcionamento em equipas pluridisciplinares que, articulando profissionais das diferentes áreas do saber e provenientes dos diferentes serviços, assegurem uma resposta global e integrada”, bem como o “acesso a uma forma de telecomunicação que permita, em simultâneo, minimizar o isolamento e promover uma maior segurança, garantido que fica o contacto com o exterior, nomeadamente em situações de urgência” estavam a ser cumpridos.

Perguntou, também, se o apoio pretendido pelos peticionários poderia passar pelo programa “Novos Idosos”; se o peticionário tinha conhecimento da forma como têm sido priorizados estes doentes em termos de consultas de especialidade; se existia por



parte da sociedade algum estigma em relação à doença e, por último, se os doentes e familiares tinham conhecimento do conjunto de apoios existentes para a Machado-Joseph.

Em resposta, o peticionário começou por afirmar que, de facto, existe um estigma em relação à doença, pelo que é necessário haver um trabalho de sensibilização junto da sociedade para que esta altere a sua visão em relação à doença e conheça os seus sintomas. Em relação às consultas, referiu que a esposa era seguida nos cuidados paliativos, o que, no entender do peticionário, não faz sentido. Confessou não conhecer o programa “Novos Idosos”, mas reiterou a necessidade de se preparar uma legislação própria para a doença, não alargando e adaptando outra já existente à Machado-Joseph. Concluiu a dar nota que as equipas multidisciplinares não funcionam, nem o acesso a uma forma de telecomunicação, o chamado botão de pânico, visto ter de se pagar para usufruir do mesmo.

A deputada Ana Quental (PSD) perguntou se havia algum médico neurologista a fazer o acompanhamento à esposa, acompanhamento este que anteriormente era feito por um médico que tinha chegado à idade de reforma, ao que obteve a resposta que existia um médico neurologista, mas tinha ainda pouco experiência nesta área.

Na terceira e última ronda, pediu a palavra a deputada Salomé Matos (PSD) que perguntou se não será prejudicial os doentes ficarem recolhidos em casa ao receberem todo o apoio no domicílio, levando a que não saiam e não convivam. Questionou, ainda, se esta condição não contribuiria para aumentar o estigma acerca da doença e qual a razão de apenas agora ter sido tomada a decisão de atuar no sentido de procurar apoios extra para os doentes de Machado-Joseph.

O peticionário explicou que os doentes estão em casa por não terem uma resposta social cabal e que, a terem um cuidador a tempo inteiro, pretende-se que haja lugar a saídas do domicílio, a pequenos passeios, pelo que o doente não ficará sempre recolhido e não se estará a contribuir para aumentar o estigma já existente.



- **Audição da Associação Atlântica de Apoio aos Doentes do Machado-Joseph:**

A deputada Alexandra Manes (BE) perguntou à assistente coordenadora da Associação aos doentes de Machado-Joseph residentes em São Miguel e fora desta ilha. Em resposta, Ana Pedro, assistente coordenadora da Associação, afirmou que a proposta é legítima, mas que teria de ser clarificada, nomeadamente no que se refere ao tempo de apoio prestado por parte do cuidador ao doente. Explicou que a doença tem diferentes graus de incapacidade e que o cuidador deveria ser um complemento a todo o trabalho a ser feito com estes doentes. Havendo um cuidador, o mesmo deverá receber formação específica para saber lidar com esta doença. Foi, ainda, partilhado que a Associação tem vindo a solicitar a otimização da sua atividade, de modo a poder dar uma resposta mais cabal às necessidades dos doentes e das próprias famílias. Na ilha de São Miguel, os doentes podem frequentar o centro de convívio e atividades, que oferece também classes de motricidade. Os doentes podem ser acompanhados também em regime domiciliário e há todo um conjunto de serviços que são acautelados. Em relação às restantes ilhas, o apoio assenta mais na base de informação social, na interpretação de legislação para profissionais de saúde, no aconselhamento a familiares e em acompanhamento psicológico com consultas por videochamada.

Interveio, seguidamente, a deputada Célia Pereira (PS) que referiu que um dos desafios da família é que o doente mantenha a convivência com restantes doentes e assegurar que o doente se sente seguro. Neste sentido, questionou como será possível a Associação melhorar as suas respostas aos doentes e famílias; se havia lista de espera de doentes para frequentarem a Associação e se a legislação carecia de novas atualizações.

A coordenadora Ana Pedro informou que o aumento de resposta passaria pela ampliação do centro e da oferta de diferentes especialidades, como a terapia da fala e ocupacional, sendo que para tal necessitariam de recursos humanos especializados. Sublinhou, também, que em termos de legislação, o regime de cuidador informal falha em termos financeiros, uma vez que os valores pagos ao mesmo são manifestamente insuficientes para um apoio total aos doentes incapacitados. Para além disso, seria necessário pensar-se num bolsa de cuidadores formados para dar resposta a questões



como as folgas e férias dos cuidadores. Ademais, apontou a falta de celeridade nos processos.

De seguida, a deputada Salomé Matos (PSD) perguntou quais os obstáculos que impediram a concretização dos objetivos da Associação, nomeadamente a sua expansão, em termos de recursos físicos e humanos. Perguntou, igualmente, qual era o apoio recebido pela Associação por parte da Região, qual seria a formação necessária para capacitar os cuidadores e, se ultrapassadas as questões que pudessem assegurar a aplicabilidade da legislação para os doentes de Machado-Joseph, esta seria uma solução a ter em conta ou deveria ser criada uma legislação específica para esta doença.

Para Ana Pedro, se fossem acauteladas algumas questões na revisão do estatuto de cuidador informal, esta legislação poderia figurar como uma solução. Acrescentou que os cuidadores deveriam ter formação específica em áreas como a alimentação, o suporte básico de vida e a comunicação. Já em termos de ampliação do espaço da Associação e dos serviços por ela prestados, a assistente coordenadora afirmou que estas necessidades foram partilhadas com o Governo Regional em 2018, mas que, por opções políticas, nunca se avançou para a resolução das mesmas.

Na segunda ronda, pediu a palavra o deputado Nuno Barata (IL) que quis saber se o apoio domiciliário deveria ser prestado em complementaridade com o trabalho realizado pela Associação. Para além disso, questionou se havia lista de espera de doentes na Associação; quais os cuidados que se poderiam acrescentar aos que a Associação já disponibilizava e qual o nível de intervenção necessário a ser feito na Associação. O deputado foi esclarecido que existe uma lista de espera e que os utentes manifestam vontade de frequentar o centro todos os dias, mas que o mesmo não tem dimensão para tal. Seria necessário, para além de espaço físico, haver terapeutas a tempo inteiro, animadores socioculturais, motoristas, entre outros recursos humanos. Seria, ainda, necessário que fosse criada uma residência assistida. A par de tudo isto, seria necessário adaptar a legislação de modo a que a mesma passasse a contemplar material de apoio a ser disponibilizado aos doentes.



A deputada Alexandra Manes (BE) perguntou se a residência assistida poderia ser uma resposta para quem não tem suporte nas ilhas e se as respostas que têm sido dadas, a nível de consultas, têm sido suficientes.

A assistente coordenadora da Associação explicou que os doentes têm o acompanhamento necessário, em termos de consultas de neurologia, mas em termos de comparticipação de alguns produtos essenciais para os portadores desta doença, a legislação existente é insuficiente.

A deputada Célia Pereira (PS) pediu que a representante da Associação fosse mais específica na sua visão para as respostas que considerava necessárias serem implementadas, tendo sido esclarecida que seria uma mais-valia a criação de uma residência assistida, dado ser uma solicitação de muitas famílias.

Já a deputada Ana Quental (PSD) perguntou se a lista de espera tem vindo a aumentar e qual o valor do apoio recebido para suprir as necessidades reportadas ainda antes da pandemia. A mesma foi esclarecida que a Associação tem vinte e nove utentes a frequentarem o centro de convívio, mas que devido à pandemia houve a necessidade de se reorganizar o espaço e os grupos tendo em conta as restrições, pelo que a capacidade atual é de apenas cinco utentes em simultâneo. A deputada foi ainda esclarecida que o valor da comparticipação do Instituto de Ação Social é de cerca de 13 mil euros mensais, um valor fixo, não por utente.

Na terceira e última ronda, a deputada social-democrata Ana Quental voltou a participar para pedir a opinião da assistente coordenadora no que toca aos benefícios de os doentes frequentarem a Associação, sabendo que esta poderia servir de elo de ligação entre os doentes e os cuidados de saúde. Em resposta, foi esclarecida que não se pode obrigar os doentes a se inscreverem nem a frequentarem a Associação, embora reconheça os benefícios de lá estarem.



- **Audição da Professora Doutora Manuela Lima:**

A Professora Doutora Manuela Lima começou por fazer uma breve apreciação do conteúdo da petição, explicando que a mesma versa sobre as alterações motoras, mas que a doença vai muito para além disso. De acordo com a investigadora, há alterações cognitivas e psicológicas que conduzem a quadros de ansiedade e depressão. Esta é, portanto, uma doença muito complexa, o que faz com que o doente tenha várias necessidades. A petição reivindica uma solução particular que passa pela ideia de salvaguardar e proteger os doentes do abandono e de garantir ao cônjuge o direito de trabalhar. Não obstante este facto, para a Professora Dr.^a Manuela Lima, deixar estes doentes em casa com um cuidador a tempo inteiro não parece ser a solução mais correta, dado que os mesmos sentem a necessidade de socializar e fazer diversas atividades. Neste sentido, defende uma estratégia de fundo para esta doença, um programa integrado como já foi apresentado no passado, ao Governo Regional anterior. Um dos aspetos a ter em conta seria a inclusão destes doentes em programas de emprego.

Aberta a primeira ronda de questões, inscreveu-se a deputada Salomé Matos (PSD) que perguntou se esta era uma doença de origem açoriana, como referido pelo peticionário. Levantou, igualmente, a questão sobre qual o melhor modelo a seguir – levar os doentes a frequentarem centros onde também recebam todo o apoio que necessitam, levar os profissionais especialistas ao domicílio para prestarem os cuidados aos doentes ou um modelo misto. Por último, quis compreender qual tinha sido a recetividade do anterior Governo Regional em relação ao programa integrado que apresentara, até que ponto tinha evoluído e que obstáculos encontraram para a sua concretização.

Em resposta, foi esclarecida que a doença foi detetada pela primeira vez em famílias açorianas que viviam nos Estados Unidos, daí se ter acreditado, durante muito tempo, que a origem da doença era açoriana, mas veio a provar-se que era asiática e tinha mais de sete mil anos. Porém, em termos de distribuição, os Açores são o foco da doença, dada a sua elevada prevalência no arquipélago, mas a doença encontra-se espalhada por vários países. A especialista nesta matéria explicou inclusivamente que os Açores fazem parte de um consórcio europeu, a ESMI, que segue doentes de Machado-Joseph na europa inteira. Em relação à estratégia para a doença, referiu que deveria ser



constituído um grupo de trabalho com doentes e cuidadores, de modo a serem delineadas linhas de ação para os doentes. Não pode, no seu entender, haver uma resposta única, dado que a doença não evolui da mesma forma em todos. Devem ser resolvidas questões abrangentes e definida uma estratégia com várias valências. Na sua opinião, o Plano Regional Integrado para a Machado-Joseph deveria incluir um conjunto de valências, como a clínica, a de teste genético, a de investigação, a própria Associação já existente com os serviços que presta, entre outros, para que, em conjunto, desse resposta às necessidades destes doentes. Apesar destas ideias terem já sido apresentadas à tutela no passado, em legislaturas anteriores, e de os investigadores se terem disponibilizado para prestarem colaboração, nunca houve *feedback* nem contactos para qualquer desenvolvimento de um plano de ação.

Interveio, seguidamente, a deputada Alexandra Manes (BE) que questionou a Professora Doutora Manuela Lima acerca do tempo de demora de realização do teste genético e da receção do seu resultado. Perguntou, também, se as deslocações dos investigadores às restantes ilhas, nomeadamente às Flores, ilha com maior número de casos, se mantinham; se o que está previsto na resolução 14/2003/A de 17 de novembro - investigação médica acerca da doença de Machado-Joseph – acontece no âmbito do projeto ESMI e se a doença está a abrandar na Região.

Em resposta, foi informada que um grupo de profissionais que trabalha esta doença fazia deslocações regulares às restantes ilhas para observação de doentes que pretendessem participar na investigação, mas a parte assistencial destes doentes foi sempre feita nas Unidades de Saúde de Ilha. Porém, desde 2018 que não têm sido feitas as deslocações, por falta de verba, dado que toda a logística é suportada com dinheiro da investigação, recebido por via de projetos a que se candidatam e que são financiados por instituições nacionais ou internacionais. No que toca às gerações, lembrou que esta doença é dominante do ponto de vista genético e é necessário oferecer aconselhamento e orientação, bem como o diagnóstico pré-implantatório para ajudar as famílias a tomarem uma decisão.

Seguidamente, a deputada Célia Pereira (PS) questionou qual deverá ser o caminho a seguir, em termos de resposta do Governo Regional, Associação e comunidade, para



que os doentes participem o mais possível na vida ativa, comunitária e familiar, de uma forma segura e com respostas adequadas em vários domínios, permitindo-lhes uma vida mais digna.

A Professora Doutora Manuela Lima explicou que a ESMI trabalha com centros de investigação de topo na europa e os açores têm muitas respostas a vários níveis, mas falta estruturar todas elas e agilizar o fluxo de informação, porque aquilo que não funciona é a articulação entre valências.

Na segunda ronda, pediu a palavra o deputado Pedro Pinto (CDS-PP) que perguntou se havia explicação para a ligeira diminuição da prevalência da doença nos Açores e o que se pode fazer para a potenciar; se o aconselhamento genético é acessível por parte de qualquer cidadão e até que ponto poderá influenciar na diminuição da doença. O deputado foi esclarecido que o aconselhamento genético só faz sentido para quem tem antecedentes familiares. Foi ainda informado que a consciência da doença e a compreensão do seu padrão hereditário podem ajudar, mas do ponto de vista ético é inaceitável definir como devem atuar as pessoas. A disponibilização do diagnóstico pré-implantatório é que deverá ser uma peça-chave para convergir para a diminuição de casos e fazer com que não se destrua um projeto de vida das pessoas, dado que a ser identificado um portador da mutação, o casal pode recorrer à reprodução medicamente assistida, pode selecionar um embrião sem a mutação e, assim, ter uma família saudável.

Em réplica, o deputado Pedro Pinto referiu que a reprodução medicamente assistida tem longas listas de espera e é muito dispendiosa, pelo que perguntou como poderiam ser ultrapassados estes constrangimentos. A Professora Doutora Manuela Lima considerou que a Região tem capacidade técnica e instalada para fazer este tipo de trabalho e deveria investir nesta medida, havendo uma discriminação positiva para estes doentes.

Na terceira ronda, a deputada Salomé Matos (PSD) questionou se o Serviço Regional de Saúde deveria oferecer esta resposta ao nível da reprodução medicamente assistida aos que têm doenças genéticas, tendo recebido uma resposta afirmativa, porque se há uma



atenção particular dada à doença Machado-Joseph, pela sua prevalência epidemiológica, esta deverá ter este carácter de exceção.

- **Audição do Secretário Regional da Saúde e Desporto:**

A audição iniciou-se com a intervenção do deputado Pedro Pinto (CDS-PP) que questionou o governante acerca de um aspeto referido numa audição anterior, mais especificamente, o diagnóstico pré-implantatório. Após uma breve explanação dos benefícios deste tipo de diagnóstico, questionou o responsável pela tutela da Saúde o que poderia a Região fazer para facilitar o acesso das famílias portadoras da mutação de Machado-Joseph à procriação medicamente assistida.

O secretário regional Clélio Meneses explicou que as matérias relacionadas com a Machado-Joseph têm de ser analisadas a partir de dois prismas – o da saúde e da solidariedade social. Deu nota de todos os problemas jurídicos, no que toca à intervenção e ao apoio a estes doentes, decorrentes da legislação produzida para o efeito e explicou que está a ser feita uma revisão e atualização de toda a legislação sobre esta matéria, para que se possa apresentar um novo diploma. No fundo, o que vigora é uma legislação que data de 1992, apesar de todas as alterações, revogações e repristinações a que foi sujeita. Após esta primeira explicação, o governante concordou que a prevenção é decisiva e que esta se assume como um contributo determinante para se dar uma resposta adequada às expectativas daqueles que padecem da doença e dos seus familiares.

De seguida, interveio a deputada Célia Pereira (PS) que, na sequência da revisão legislativa anunciada pelo secretário regional, perguntou se seria possível alargar a legislação relativa à doença da Machado-Joseph a outras doenças neurológicas e incapacitantes, tendo obtido a resposta que importa haver uma reflexão profunda de modo a que se tomem decisões que não criem problemas de injustiça em relação a outras patologias. Sabe-se que na Região, há, de facto, uma maior prevalência da doença. Existem cerca de 235 doentes identificados nos hospitais e 83 nas Unidades de Saúde, embora não se saiba se estes últimos já estão incluídos nos números referentes aos hospitais.



A deputada Salomé Matos (PSD) pediu a palavra para questionar o governante se os problemas legislativos no que toca à doença de Machado-Joseph levaram a que não se conseguisse concretizar mais apoios ao longo dos anos, tendo culminado com a apresentação da petição em discussão por se considerar que é preciso fazer mais por estes doentes. Estando agora, trinta anos depois, o Governo de coligação a realizar um trabalho de fundo, para uniformizar procedimentos e atualizar a lei, a deputada quis saber se deveria ser mantida uma lei mais específica para os doentes de Machado-Joseph ou se, em alternativa, deveria passar-se a uma lei mais geral. Para concluir, fez referência aos contributos deixados pela equipa de investigação da doença ao anterior Governo Regional e perguntou se o secretário regional tinha conhecimento dos mesmos de modo a que fossem resgatados para uma possível ação futura.

Em réplica, o secretário da pasta da Saúde informou que está em curso o levantamento de toda a legislação sobre esta matéria, mas confessou não ter conhecimento dos contributos dos investigadores, referindo que os mesmos merecem ser aproveitados para a preparação de um quadro jurídico que dê resposta aos pacientes e familiares.

Numa segunda ronda, pediu a palavra a deputada Célia Pereira (PS) para reforçar que, de facto, a legislação inicial sobre a doença de Machado-Joseph remonta a 1992, mas a mesma sofreu várias alterações e foi criada outra complementar. Retomou aquelas que foram as palavras da audição da Professora Doutora Manuela Lima que referiu existirem muitas soluções nos Açores, faltando somente a articulação entre todas as partes. Neste seguimento, perguntou se, do ponto de vista da Saúde, havia melhorias a serem feitas ao nível da operacionalização das respostas para que fossem articuladas e mais céleres. Em resposta, o responsável pela tutela da Saúde explicou que, em termos substanciais, a legislação em vigor é a 1992, ou seja, um Decreto Legislativo Regional com trinta anos. Pretende-se, por tal, que a mesma seja atualizada e que, por via disso, se proceda à articulação de respostas.

A deputada Alexandra Manes (BE) realçou a necessidade de os doentes de Machado-Joseph fazerem fisioterapia para combaterem a atrofia muscular causada pela doença. Neste seguimento, perguntou ao governante se, ao longo dos últimos dois anos, que



foram marcados pela pandemia, foram mantidas as consultas desta especialidade para estes doentes. Caso as consultas em questão não tenham acontecido, questionou o secretário regional sobre aquilo que está a ser feito para o retomar das mesmas e a minimizar do tempo de espera. Em esclarecimento às questões colocadas, foi informada que os doentes identificados nos hospitais são seguidos nas especialidades a que necessitam de recorrer. Não sabe, em concreto, quantas consultas não foram dadas, mas em 2021 houve um aumento de consultas por comparação aos anos sem pandemia.

Na terceira ronda, pediu a palavra, mais uma vez, a deputada bloquista Alexandra Manes que quis saber se o Governo Regional estaria aberto a criar um Plano Regional Integrado da Doença de Machado-Joseph, tendo obtido a resposta que a Secretaria Regional da Saúde está aberta a avaliar todas as possibilidades que se consubstanciem numa resposta aos doentes da Região, mas primeiro será necessário acabar de fazer o levantamento jurídico. A resposta poderá passar pelo Plano ou pela própria melhoria legislativa.

Já a deputada Salomé Matos (PSD) fez referência à audição do peticionário, em que o mesmo assumiu não ter o acompanhamento da especialidade de neurologia como desejável. Assim, questionou a tutela se o Serviço Regional de Saúde terá em conta a necessidade destes doentes, no sentido de lhes proporcionar um médico especialista que acompanhe todos os casos. A este propósito, a deputada foi esclarecida que a Região tem um problema estrutural de grande dimensão e com impacto negativo para a mesma. Não obstante esta realidade, estão a ser encetados todos os esforços para ultrapassar os constrangimentos, tendo já sido contratados vários médicos no último ano e havendo muitos processos de contratação de médicos a título definitivo em curso.

- **Audição do Dr. Carlos Gonzalez:**

O referido profissional de saúde já não presta serviços no Hospital Divino Espírito Santo.



- **Audição do Dr. Pedro Lopes, do Serviço de Neurologia do HDES:**

O Dr. Pedro Lopes começou por fazer uma breve descrição da doença de Machado-Joseph, referindo a necessidade de haver um sistema de suporte para estes doentes.

Aberta a primeira ronda de questões, inscreveu-se a deputada Ana Quental (PSD) que explicou qual era a principal reivindicação dos petionários e alguns dos apoios já existentes. Relembrou, também, que há uma série de necessidades que estes doentes têm, pelo que necessitam de um acompanhamento por uma equipa de especialistas. Feito este preâmbulo, questionou se o ideal seria, de facto, haver um cuidador a tempo inteiro no domicílio dos doentes.

Em resposta à questão, o médico neurologista referiu que em termos cognitivos, os doentes de Machado-Joseph estão bem, mas têm, de facto, a componente neurológica da doença que levará à incapacidade e uma dimensão psicológica enorme que pode levar à depressão. Concorde, por tal, que o doente possa ter um cuidador que consiga aliviar a situação, mas como complemento ao restante acompanhamento dos especialistas, nunca como solução única.

Na segunda ronda, pediu a palavra o deputado Rui Martins (CDS-PP) para perguntar ao responsável pelo serviço de neurologia do HDES se este não considerava uma mais-valia os doentes frequentarem espaços como a Associação Atlântica de Apoio aos Doentes de Machado-Joseph, onde têm acesso a diferentes terapias, não obstante a possibilidade de haver um apoio diferenciado para quando o doente fica em casa. Para o médico neurologista, o modelo ideal seria o misto, isto é, os doentes poderem ter os cuidados domiciliários quando necessitassem, mas também participarem em diversas atividades de convívio e serem integrados nas diferentes terapias.

Em réplica, o deputado salientou a inexistência de tratamento específico da doença a nível farmacológico. Neste seguimento, e dada a prevalência da doença nos Açores, perguntou se a Região deveria tomar a dianteira num processo de investigação científica do ponto de vista da farmacologia, numa tentativa de encontrar uma resposta para esta doença. Face à questão colocada, o Dr. Pedro Lopes afirmou que tinha conhecimento que têm sido feitos ensaios clínicos com estes doentes e realçou a importância dos



mesmos. Acrescentou que, tendo os Açores uma alta taxa de incidência de doentes de Machado-Joseph, faz todo o sentido que a Região tenha um papel ativo na investigação.

Interveio, seguidamente, a deputada Célia Pereira (PS) que perguntou se os cuidadores informais que venham a prestar apoio a estes doentes devem ter uma formação e capacitação específica ou se bastará uma formação de base. Perguntou também se bastaria fazer-se uma adaptação do estatuto do cuidador informal para alargar o seu âmbito de ação a estes doentes ou se deveria ser criada legislação própria para a doença de Machado-Joseph.

Em resposta, o médico neurologista lembrou que estes são doentes mais limitados na sua autonomia e os cuidadores deverão estar habituados a lidar com pessoas que apresentem dificuldades na locomoção.

Por último interveio a deputada Ana Quental (PSD) que questionou se há aconselhamento médico aos portadores da mutação de Machado-Joseph no sentido de recorrerem a uma reprodução medicamente assistida. Sendo uma doença genética, deveria haver, realmente, uma rede de apoio a estes doentes para consulta de genética e aconselhamento de planeamento familiar.

- **Audição do Coordenador da Rede de Cuidados Continuados:**

A audição teve início com os deputados a dirigirem um conjunto de questões ao coordenador da Rede de Cuidados Continuados, Dr. José Carvalho Santos, tendo-se inscrito o deputado Rui Martins (CDS-PP) para questionar quais têm sido as solicitações feitas à Rede por parte de doentes destas patologias e em que situações. Em resposta, e após fazer uma breve descrição da doença, o coordenador da Rede informou que muitos cuidadores, normalmente membros da família, necessitam de algum tempo de descanso, visto ser muito desgastante um apoio contínuo a estes doentes e que a rede tem, neste momento, dois doentes de Machado-Joseph.

De seguida, interveio a deputada Célia Pereira (PS) que sublinhou o facto de os doentes ficarem incapacitados ainda em idade precoce. Assim, perguntou se, enquanto Rede de



Cuidados Paliativos, estão preparados para atender às necessidades destes doentes, ainda jovens em corpos degradados, tendo recebido uma resposta afirmativa da parte do coordenador da Rede.

A deputada Ana Quental (PS) pediu a palavra para perguntar quais as várias valências que constituíam a Rede e se a mesma sensibilizava as famílias para aquela que é a intervenção multidisciplinar dos especialistas, no sentido de se acabar com o estigma de não reconhecerem a ação de determinados médicos especialistas no processo de acompanhamento dos doentes. Para além disso, quis saber se as famílias portadoras da mutação de Machado-Joseph são aconselhadas no seu planeamento familiar.

Em resposta, o coordenador da Rede explicou que a família tem um papel fundamental no acompanhamento dos doentes. No que toca à Rede, considerou que há várias valências e serviços que são disponibilizados, mas é necessário agilizar determinados processos. Este é o trabalho que tem vindo a fazer desde que tomou posse, há cerca de vinte dias. Quanto ao diagnóstico, considerou ser benéfico a realização de exame por parte daqueles que tenham antecedentes familiares com esta doença, mas há questões éticas que se colocam, pelo que ninguém poderá ser obrigado a realizá-lo.

Na segunda ronda de questões, interveio a deputada Salomé Matos (PSD) que questionou o coordenador da Rede sobre qual o circuito a seguir pelos doentes para conseguirem apoio na doença, bem como a sua opinião em relação às pretensões do peticionário. Em resposta, foi informada que o médico assistente pode fazer a referenciação do doente. Depois de elaborar um relatório e o mesmo ser analisado, se houver critérios de inclusão nos cuidados continuados, o doente é integrado na Rede. Embora perceba o peticionário, é necessário que se compreenda que existem cuidados que não poderão ser prestados por um cuidador informal.

- **Audição do Vice-Presidente do Governo Regional dos Açores:**

A deputada Célia Pereira (PS) abriu a audição dirigindo-se ao Vice-Presidente para perguntar se a legislação em vigor para os doentes de Machado-Joseph e aquela que



existe para o cuidador informal responde ao que o peticionário ambiciona ou necessita ser melhorada.

Em réplica, o Vice-Presidente mostrou alguma estranheza pelo facto de ter sido chamado a pronunciar-se acerca de uma petição e devolveu a questão à deputada, referindo que a mesma, pela experiência acumulada, saberia responder melhor à pergunta que a própria formulou.

Seguidamente, interveio a deputada Ana Quental (PSD) que reforçou a questão colocada anteriormente pela deputada socialista. Neste sentido, perguntou qual a posição do Governo Regional em relação às pretensões do peticionário e se há uma forma de se garantir um acompanhamento dos doentes durante o período de trabalho diurno, visto que os utentes só conseguem frequentar a Associação Atlântica de Apoio aos Doentes de Machado-Joseph uma vez por semana, por limitação de espaço.

Em resposta, foi informada que existem várias respostas em vigor para estes doentes, mas que entende que possam ser necessárias mais. Assim, anunciou que foi submetida, no âmbito do Programa Operacional 2030, uma proposta para a criação de lar residencial e centro de dia especializado da Associação Atlântica de Apoio aos Doentes de Machado-Joseph. O governante esclareceu que as atuais instalações da referida Associação necessitam de melhorias para poderem servir com mais qualidade e dignidade quer os doentes, quer as suas famílias. Todavia, assinalou que a candidatura submetida pelo Governo Regional “ainda terá de ser deferida pela Comissão Europeia”.

De seguida, interveio o deputado Rui Martins (CDS-PP) que perguntou se haveria algum ganho em deixar os doentes de Machado-Joseph em casa, com um acompanhamento de um cuidador informal, como é pretensão do peticionário, sabendo que os mesmos necessitam de diversas terapias que o cuidador não dominaria no seu todo, dadas as suas especificidades. O Vice-Presidente respondeu que um cuidador particular será muito difícil, até por uma questão de equidade e justiça social, porque existem outras doenças incapacitantes, pelo que a resposta passa por criar outros mecanismos que permitam o doente ter os apoios de todas as valências que necessita, como a terapia da fala, fisioterapia, entre outros.



Por último, pediu a palavra a deputada Célia Pereira (PS) que quis perceber qual a nossa resposta, enquanto Região, às necessidades quer dos doentes de Machado-Joseph e famílias, quer de outros doentes com doenças neurodegenerativas, tendo em conta as atuais exigências da sociedade e o desejo dos familiares destes doentes prosseguirem uma carreira profissional. Para a deputada socialista, a resposta terá de passar por uma alteração legislativa, consubstanciada em projetos que possam servir de projeto-piloto para estas novas respostas, visão com a qual o Vice-Presidente comungou.

CONCLUSÕES E PARECER

Considerando as pretensões dos peticionários, bem como o teor das audições efetuadas, a Comissão Permanente de Assuntos Sociais deliberou, por unanimidade, emitir o seguinte parecer:

1. Considerando que a presente petição foi subscrita por um grupo de 545 cidadãos, deve a mesma ser apreciada em Plenário da Assembleia Legislativa, nos termos e para os efeitos do disposto no respetivo Regimento;
2. A petição reivindica uma solução particular que passa pela ideia de salvaguardar e proteger os doentes do abandono e de garantir ao cônjuge ou outros familiares o direito de trabalharem, através da permanência de um cuidador a tempo inteiro, no domicílio, para vigilância e apoio nas necessidades básicas dos doentes.
3. Os especialistas na matéria são unânimes em considerar que o doente poderá ter um cuidador que consiga auxiliar em determinadas situações, mas como complemento ao restante acompanhamento dos especialistas, nunca como solução única, pelo que a medida apresentada pelo peticionário não é a mais adequada. Para além disso, sublinham que se registam alterações cognitivas e psicológicas nestes doentes que conduzem a quadros de ansiedade e depressão, pelo que os mesmos devem participar o mais possível na vida ativa, comunitária e familiar, de forma a que tenham uma vida mais digna.



4. Os peticionários alegam que as medidas do Governo Regional são insuficientes e que a Associação Atlântica de Apoio aos Doentes Machado Joseph não dá uma resposta cabal aos doentes. Em parte, os especialistas que lidam com esta doença reconhecem que se poderia fazer mais, realçando o problema de a Associação não ter capacidade para acolher todos os doentes em simultâneo, ao longo da semana, em horário laboral. Consideram, no entanto, que nos Açores existem várias respostas, mas importa estruturá-las e agilizar o fluxo de informação, dado que o problema verificado é a articulação entre valências.
5. Existem problemas jurídicos, no que toca à intervenção e ao apoio aos doentes Machado-Joseph, decorrentes da legislação produzida para o efeito. De acordo com a tutela da Saúde, está a ser feita uma revisão e atualização de toda a legislação sobre esta matéria, para que se possa apresentar um novo diploma. No fundo, o que vigora é uma legislação que data de 1992, apesar de todas as alterações, revogações e reprivatizações a que foi sujeita.
6. É ainda pretensão dos peticionários que profissionais especialistas se desloquem ao domicílio para prestarem cuidados aos doentes, como a terapia da fala, fisioterapia e motricidade. Por seu turno, é do entendimento geral dos demais elementos ouvidos em comissão que estas especialidades devem ser prestadas em espaço próprio, sendo que algumas são facultadas pela própria Associação.
7. Os subscritores da petição sublinham o facto de esta ser uma doença com maior prevalência nos Açores, daí merecer um tratamento diferenciado na Região. Os especialistas comungam desta opinião, mas apontam que devem ser resolvidas questões abrangentes, deve ser atualizada a legislação e definida uma estratégia com várias valências. A criação de um Plano Regional Integrado para a doença poderia articular um conjunto de valências que dessem resposta às necessidades destes doentes. Os restantes elementos ouvidos em comissão também consideraram que se deve trabalhar ao nível da prevenção e, a esse



respeito, concordam que a disponibilização do diagnóstico pré-implantatório poderia ser a peça-chave para convergir para a diminuição de casos de Machado-Joseph e fazer com que não se destrua um projeto de vida das pessoas, dado que a ser identificado um portador da mutação, o casal pode recorrer à reprodução medicamente assistida, pode selecionar um embrião sem a mutação e, assim, ter uma família saudável.

8. O primeiro peticionário colocou de parte o cenário de institucionalizar os doentes de Machado-Joseph, de os retirar do seu meio familiar; no entanto a falta de um espaço para o efeito foi uma das principais preocupações levantadas nas restantes audições. Há situações em que as famílias têm de recorrer ao internamento, que pode ser de longa duração ou para situações pontuais. Neste sentido, durante a audição do Vice-Presidente do Governo Regional, a comissão foi informada de que se submeteu uma candidatura para a criação de lar residencial e centro de dia especializado da Associação Atlântica de Apoio aos Doentes de Machado-Joseph, ao abrigo do Programa Operacional 2030, estando-se a aguardar o resultado.

9. Do presente relatório deve ser dado conhecimento ao primeiro subscritor, bem como aos membros do Governo Regional com responsabilidade e competência na matéria e aos demais elementos ouvidos na Comissão de Assuntos Sociais a propósito desta temática, a saber a Associação Atlântica de Apoio aos Doentes do Machado-Joseph, a Professora Doutora Manuela Lima, o Dr. Pedro Lopes, do Serviço de Neurologia do HDES e o Coordenador da Rede de cuidados integrados.

Ponta Delgada, 28 de março de 2022.



A Relatora

(Délia Melo)

O presente relatório foi aprovado por unanimidade.

O Presidente

(Joaquim Machado)