

Mapeamento da Vida Real | Pessoas com Displasia Óssea nas Regiões Autónomas da Madeira e Açores

Informações

Este questionário é dirigido a jovens com Displasia Óssea com idade entre os 12 e os 17 anos, inclusive.

O que são Displasias Ósseas:

As **Displasias Ósseas** (DO) são doenças raras, vulgarmente conhecidas por “problemas dos ossos ou doenças nos ossos”. São habitualmente acompanhadas de baixa estatura, ainda conhecida como "nanismo" (embora seja uma expressão desadequada) e por alterações da forma ou comprimento dos ossos e/ou articulações. Frequentemente têm causa genética e manifestam-se desde o nascimento.

A **ANDO Portugal** é a Associação Nacional de Displasias Ósseas, fundada em 2015, e conta atualmente com mais de **280 associados** em todo o país.

Sobre o questionário:

Este questionário faz parte do projeto **PonteS**, que a ANDO dedica às pessoas que vivem nos Açores e na Madeira. Este projeto centra-se na caracterização da realidade insular de pessoas com Displasia Óssea e famílias, na criação de informação específica e na ativação de comunicação com profissionais de saúde experientes em displasias ósseas.

É **anónimo** e demora **10 a 20 minutos** a ser preenchido. Pedimos a sua participação para conhecer melhor a realidade e as necessidades específicas das pessoas que vivem nos Açores e na Madeira e compreender de que forma as podemos apoiar.

Ao participar, **aceita a recolha e análise das suas respostas** numa base de dados gerida pela **ANDO**, cujos **resultados agregados** poderão ser divulgados futuramente para fins informativos. Se preferir, pode **pedir apoio a um profissional de saúde ou de outra área** para o preenchimento do questionário.

Contacto para dúvida e questões:

Em caso de dúvida, contacte Inês Alves através do e-mail **info@andoportugal.org** ou número de telemóvel **910 442 840**.

Percebi o objetivo e aceito participar respondendo ao questionário:

☐ Sim ☐ Não

Para prosseguir deve responder "sim".

1. Qual o seu ano de nascimento? (Por favor escreva os quatro algarismos do ano. Por exemplo: 2010) *

2. Qual o seu sexo? *

☐ Masculino ☐ Feminino ☐ Prefiro não responder

Selecione apenas uma opção.

3. Em que ilha reside? *

- | | |
|--|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Madeira (indique município: _____) | <input type="checkbox"/> Porto Santo |
| <input type="checkbox"/> São Miguel (indique município: _____) | <input type="checkbox"/> Terceira |
| <input type="checkbox"/> Faial | <input type="checkbox"/> Pico |
| <input type="checkbox"/> São Jorge | <input type="checkbox"/> Santa Maria |
| <input type="checkbox"/> Graciosa | <input type="checkbox"/> Flores |
| <input type="checkbox"/> Corvo | |

Selecione apenas uma opção.

4. De onde é natural? *

- | | |
|--|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Madeira (indique município: _____) | <input type="checkbox"/> Porto Santo |
| <input type="checkbox"/> São Miguel (indique município: _____) | <input type="checkbox"/> Terceira |
| <input type="checkbox"/> Faial | <input type="checkbox"/> Pico |
| <input type="checkbox"/> São Jorge | <input type="checkbox"/> Santa Maria |
| <input type="checkbox"/> Graciosa | <input type="checkbox"/> Flores |
| <input type="checkbox"/> Corvo | |
| <input type="checkbox"/> Outro _____ | |

Selecione apenas uma opção.

5. Qual é a sua displasia óssea? *

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Acondroplasia | <input type="checkbox"/> Displasia de Kniest |
| <input type="checkbox"/> Hipocondroplasia | <input type="checkbox"/> Displasia fibrosa |
| <input type="checkbox"/> Displasia diastrófica | <input type="checkbox"/> Síndrome de McCune-Albright |
| <input type="checkbox"/> Pseudoacondroplasia | <input type="checkbox"/> Displasia epifisária múltipla |
| <input type="checkbox"/> Osteogénese imperfeita | <input type="checkbox"/> Hipoplasia cartilagem cabelo |
| <input type="checkbox"/> Displasia cleidocraniana | <input type="checkbox"/> Hipofosfatémia ligada ao X |
| <input type="checkbox"/> Displasia campomélica | <input type="checkbox"/> Síndrome 3M |
| <input type="checkbox"/> Displasia metatrópica | <input type="checkbox"/> Condrodisplasia metafisária tipo Schmid |
| <input type="checkbox"/> Fibrodisplasia ossificante progressiva | <input type="checkbox"/> Hipofosfatásia |
| <input type="checkbox"/> Picnodisostose | <input type="checkbox"/> Displasia espondiloepifisária congénita (SEDC) |
| <input type="checkbox"/> Opsismodisplasia | <input type="checkbox"/> Displasia espondiloepimetafisária tipo Strudwick |
| <input type="checkbox"/> Osteocondromas múltiplos | <input type="checkbox"/> Ainda sem diagnóstico |
| <input type="checkbox"/> Outra: _____ | |

Selecione apenas uma opção.

6. Como foi feito o diagnóstico da Displasia Óssea? *

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Avaliação do médico/clínico | <input type="checkbox"/> Exames laboratórios (sangue/ urina) |
| <input type="checkbox"/> Radiografia simples do esqueleto | <input type="checkbox"/> Teste genético |
| <input type="checkbox"/> Ressonância Magnética | <input type="checkbox"/> História Familiar e exame clínico |
| <input type="checkbox"/> TAC | <input type="checkbox"/> História Familiar, exame clínico e teste genético |
| <input type="checkbox"/> Exame oftalmológico | <input type="checkbox"/> Não sei |
| <input type="checkbox"/> Exame auditivo | <input type="checkbox"/> Outro: _____ |
| <input type="checkbox"/> Estudo cardíaco | |

Selecione todas as opções que se adequem.

7. Em que ano obteve o diagnóstico? (Caso ainda não tenha diagnóstico, responda "não aplicável") *

8. Há mais pessoas na sua família com o mesmo diagnóstico, com baixa estatura e/ou problemas nos ossos ou ossos frágeis? *

- | | | | |
|------------------------------|--------------------------------------|----------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> Mãe | <input type="checkbox"/> Filho/filha | <input type="checkbox"/> Avó/avô | <input type="checkbox"/> Primo/prima |
| <input type="checkbox"/> Pai | <input type="checkbox"/> Irmão/irmã | <input type="checkbox"/> Tio/tia | <input type="checkbox"/> Não, sou só eu |

Selecione todas as opções que se adequem.

9. Em quantos hospitais/centro de saúde tem acompanhamento clínico (consultas, terapias, etc.) relacionado com a sua Displasia Óssea?*

- | | | |
|---|----------------------------|------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Não tenho acompanhamento | <input type="checkbox"/> 2 | <input type="checkbox"/> 4 |
| <input type="checkbox"/> 1 | <input type="checkbox"/> 3 | <input type="checkbox"/> Mais de 4 |

Selecione apenas uma opção.

10. Indique todos os tipos de estabelecimento de saúde em que tem acompanhamento clínico relacionado com a sua Displasia Óssea? Caso tenha respondido "Não tenho acompanhamento" na pergunta 9, salte esta pergunta.

- | | | |
|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> Hospital local | <input type="checkbox"/> Hospital no continente | <input type="checkbox"/> Hospital noutra ilha |
| <input type="checkbox"/> Centro de Saúde | <input type="checkbox"/> Outro _____ | |

Selecione todas as opções que se adequem.

11. Com que profissional de saúde tem acompanhamento regular? Caso tenha respondido "Não tenho acompanhamento" na pergunta 9, salte esta pergunta.

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Médico do Centro de Saúde | <input type="checkbox"/> Psicólogo |
| <input type="checkbox"/> Médico no hospital | <input type="checkbox"/> Nutricionista |
| <input type="checkbox"/> Fisioterapeuta | <input type="checkbox"/> Terapeuta Ocupacional |
| <input type="checkbox"/> Enfermeiro | <input type="checkbox"/> Outro _____ |

Selecione todas as opções que se adequem.

12. Indique a especialidade do profissional de saúde com quem tem acompanhamento regular. Caso tenha respondido “Não tenho acompanhamento” na pergunta 9, salte esta pergunta.

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Genética Médica | <input type="checkbox"/> Psiquiatria |
| <input type="checkbox"/> Fisiatria/Medicina Física e de Reabilitação | <input type="checkbox"/> Reumatologia |
| <input type="checkbox"/> Medicina Interna | <input type="checkbox"/> Obstetrícia e Ginecologia |
| <input type="checkbox"/> Nefrologia | <input type="checkbox"/> Ortopedia |
| <input type="checkbox"/> Neurologia | <input type="checkbox"/> Otorrinolaringologia |
| <input type="checkbox"/> Oncologia | <input type="checkbox"/> Urologia |
| <input type="checkbox"/> Oftalmologia | <input type="checkbox"/> Não sei |
| <input type="checkbox"/> Pediatria | <input type="checkbox"/> Outro _____ |
| <input type="checkbox"/> Pneumologia | |

Selecione apenas uma opção

13. Em que especialidade ou terapia tem mais dificuldade em conseguir consultas quando necessita ou acompanhamento continuado? Pode indicar mais do que uma, se for o caso.

14. Já teve consulta de genética médica? *

- ☐ Sim, mas de momento não tenho
- ☐ Sim, tive, e continuo a ser acompanhado por geneticista
- ☐ Não, mas está agendada
- ☐ Não
- ☐ Não e desconhecia este tipo de consulta

Selecione apenas uma opção

15. Já teve consulta na qual tenha recebido informação sobre a Displasia Óssea, incluindo seguimento, probabilidade de recorrência no contexto familiar e hereditariedade, eventuais opções reprodutivas disponíveis, associações de doentes e apoio psicossocial? *

☐ Sim

☐ Não

☐ Não e desconhecia este tipo de consulta

Selecione apenas uma opção

15. Estaria interessado/a em ter uma consulta com as características descritas na pergunta anterior? *

☐ Sim

☐ Não

16. Em que tipo de zona reside? *

☐ Zona montanhosa/sinuosa

☐ Pequena povoação

☐ Zona plana

☐ Cidade/Vila

☐ Casa isolada

☐ Outro _____

Selecione todas as opções que se adequem.

17. Qual o tipo de estradas entre a sua casa e o hospital/centro de acompanhamento? *

☐ Estradas de asfalto

☐ Estradas de terra

☐ Estradas de difícil acesso/sinuosa

☐ Outro _____

Selecione todas as opções que se adequem.

18. Quantos km viaja de sua casa até ao hospital/centro de saúde de acompanhamento? *

Indique apenas o número.

19. Como se desloca para as consultas/tratamentos no hospital/centro de saúde, onde recebe cuidados? *

☐ Viatura própria

☐ Barco

- ☐ Viatura de familiar, amigo, vizinho ☐ Avião
- ☐ Ambulância, transporte não urgente de doentes ☐ Outro _____

Selecione todas as opções que se adequem.

20. Tem ajuda para ir às consultas, por exemplo, transporte ou apoio financeiro? *

☐ Sim

Indique que tipo de apoio ou apoios recebe:

☐ Não

21. Que tipo de apoio gostaria de receber para deslocações às consultas?

22. Usa algum produto de apoio para se deslocar? *

- ☐ Não ☐ Andarilho
- ☐ Cadeira de rodas ☐ Bengala
- ☐ Cadeira de rodas elétrica ☐ Outro _____

Selecione todas as opções que se adequem.

22. Qual o seu nível de autonomia/independência para as seguintes atividade da vida diária? *

	Sou independente	Com apoio de outra pessoa	Com objeto de apoio	Com apoio de pessoa e objeto	Não aplicável
Tomar banho	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Vestir-se	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Calçar-se	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Cozinhar	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Conduzir	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ver	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ouvir	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Objetos de apoio podem ser: óculos, aparelho auditivos, calçadeiras, pinças, ganchos, tábua de transferência, etc.

23. Já solicitou produtos de apoio para a sua vida diária? (por exemplo: adaptações para a casa de banho, pinça extensível, cadeira de rodas, andarilho, etc.) *

- ☐ Sim e já recebi produtos de apoio ☐ Não
- ☐ Sim, mas nunca recebi produtos de apoio ☐ Não sei o que são produtos de apoio

Selecione apenas uma opção.

24. Nos últimos 12 meses, quantas consultas relacionadas com a sua Displasia Óssea, teve na ilha onde vive? *

- ☐ Nenhuma ☐ 6 a 9
- ☐ 1 a 2 ☐ Mais de 10
- ☐ 3 a 5

Selecione apenas uma opção.

25. Em que especialidades teve estas consultas, caso se aplique? Caso tenha respondido “Nenhuma” na pergunta anterior, salte esta pergunta.

26. Considera que teve as consultas/terapias de que necessitava na ilha onde reside? *

- ☐ Sim ☐ Não

27. Porque motivo não teve as consultas/terapias que necessita? Caso tenha respondido “sim” na pergunta anterior, salte esta pergunta. *

- ☐ Não há essa especialidade na ilha onde vivo
- ☐ Não consegui ir à consulta para não faltar à escola ou ao trabalho
- ☐ Porque os meus pais não podiam faltar ao trabalho
- ☐ Por motivos económicos
- ☐ Só há consulta noutra ilha/no continente e não tenho capacidade financeira para ir
- ☐ Pela dificuldade de deslocação do local onde vivo
- ☐ Outro

Selecione todas as opções que se adequem.

28. Nos últimos 12 meses, quantas consultas ou exames relacionados com a sua Displasia Óssea, teve fora da ilha onde reside? *

☐ Nenhuma

☐ 6 a 9

☐ 1 a 2

☐ Mais de 10

☐ 3 a 5

Selecione apenas uma opção.

29. Nos últimos 12 meses, teve acompanhamento em alguma das seguintes terapias, relacionado com a sua Displasia Óssea, na ilha onde reside? *

☐ Não tive

☐ Terapia da fala

☐ Fisioterapia

☐ Hipoterapia

☐ Terapia ocupacional

☐ Outra _____

Selecione todas as opções que se adequem.

30. Já teve alguma consulta/terapia em hospital ou clínica particular ou privada, relacionada com a displasia óssea?

☐ Sim

☐ Não

31. Quantas consultas/terapias particulares ou privadas teve nos últimos 12 meses? Caso tenha respondido “Não” na pergunta anterior, salte esta pergunta.

Indique o número (por ex: 5)

32. Em média, quanto gastou por consulta particular (consulta e despesas de viagem)?

Caso tenha respondido “Não” na pergunta 30, salte esta pergunta.

Indique o custo em EUROS (por ex: 150)

33. No que diz respeito à sua Displasia Óssea, como avalia o grau de dificuldade no acesso a cuidados de saúde especializados, na ilha onde reside? *

☐ Nenhuma

☐ Alta

☐ Baixa

☐ Muito alta

☐ Moderada

Selecione apenas uma opção.

34. A nível da sua saúde mental e bem-estar emocional, como se sente atualmente? *

☐ Muito bem

☐ Mal

☐ Bem

☐ Muito mal

☐ Razoável

Selecione apenas uma opção.

35. Tem apoio ou acompanhamento psicológico? *

☐ Sim

☐ Não, porque não me sinto à vontade

☐ Não, porque não considero necessitar

☐ Outro _____

Selecione apenas uma opção.

36. Qual o seu nível de escolaridade atual ou último nível concluído?

☐ 1.º Ciclo do Ensino Básico

☐ Licenciatura

☐ 2.º Ciclo do Ensino Básico

☐ Pós Graduação

☐ 3.º Ciclo do Ensino Básico

☐ Mestrado

☐ Ensino Secundário

☐ Doutoramento

☐ Curso Profissional

☐ Pós Doutoramento

☐ Não sei/não se aplica

Selecione apenas uma opção

37. Atualmente é estudante??

☐ Sim

☐ Não

38. Qual a distância de sua casa à escola? Indique os km aproximados? Caso tenha respondido “Não” na pergunta anterior, salte esta pergunta.

Indique o número apenas (por ex: 5).

39. Atualmente, recebe apoios educativos, integrados no ensino inclusivo (por exemplo, adaptações curriculares - Decreto de Lei 54/2018)? *

☐ Sim

Indique quais apoios recebe:

☐ **Não, embora tenha necessitado quando andei na escola**

Indique os apoios educativos que necessitou, mas não teve acesso:

☐ **Não recebo, mas necessito**

Indique os apoios educativos que necessita, mas não tem acesso:

☐ **Não recebo, mas já recebi**

☐ **Não recebo**

☐ **Desconhecia a existência de apoios educativos**

Selecione apenas uma opção.

40. Que barreiras ou dificuldades enfrenta atualmente na escola, ou enfrentou enquanto frequentava a escola? *

☐ Não senti ou sinto barreiras ou dificuldades

☐ Bullying

☐ Dificuldade de se deslocar nos espaços físicos

☐ Estigma (olhares, comentários)

☐ Exclusão social por parte de colegas

☐ Dificuldades de aprendizagem

☐ Exclusão social por parte de professores

☐ Outro _____

☐ Exclusão em algumas disciplinas

Selecione todas as opções que se adequem.

41. Com que frequência participa em atividades sociais ou sai com amigos ou colegas? *

☐ Nunca

☐ Ocasionalmente (1 ou 2 vezes por mês)

☐ Raramente (1 ou 2 vezes por ano)

☐ Frequentemente (1 ou mais vezes por semana)

Selecione apenas uma opção.

42. Recebe apoio ou acompanhamento por técnico de ação social? *

☐ Sim

☐ Não

☐ Não, porque desconhecia a possibilidade deste apoio

Selecione apenas uma opção.

43. Que apoios sociais tem? *

- ☐ Não tenho apoios sociais
- ☐ Subsídio para Assistência a Filho com Deficiência ou Doença Crónica
- ☐ Bonificação do Abono de Família para Crianças e Jovens com Deficiência
- ☐ Prestação Social para a Inclusão (PSI)
- ☐ Subsídio de Educação Especial
- ☐ Produtos de Apoio para Pessoas com Deficiência ou Incapacidade
- ☐ Outro _____

Selecione todas as opções que se adequem.

44. Tem Atestado de Incapacidade Multiuso? *

- ☐ Sim ☐ Não
- ☐ Não sei o que é

Selecione apenas uma opção.

45. Qual a a percebtagem de incapacidade atribuída no atestado de incapacidade?

Responda apenas se tiver escolhido a opção “sim” na pergunta anterior.

Indique o número apenas (por ex: 65).

46. O que poderia facilitar a sua vida a nível pessoal, social, educativo, profissional ou emocional?

Se tiver interesse em receber os resultados deste questionário, por favor, partilhe o seu contacto (email ou telemóvel).

Projeto PonteS

A ANDO está a desenvolver o **Projeto PonteS**, que tem como objetivo caracterizar a realidade das pessoas com Displasia Óssea e das suas famílias nos Açores e na Madeira, criar informação específica e ativar a comunicação com profissionais de saúde com experiência nesta área.

No âmbito deste projeto, iremos realizar o **1.º Encontro Regional ANDO | Açores**, que terá lugar na **Ilha Terceira, a 28 de fevereiro de 2026**, onde serão apresentados os resultados globais deste questionário. Gostaríamos muito de contar com a sua presença!

Se tiver interesse em participar no Encontro, por favor, partilhe o seu contacto (e-mail ou telemóvel).

Se tiver interesse em ouvir ou discutir algum tema em particular no Encontro, indique qual ou quais.

Terminou o questionário!

Muito obrigado pela sua participação.

E agora?

A. Pode enviar o questionário preenchido por correio para a ANDO Portugal para a seguinte morada: Avenida D. Leonor Fernandes, 46, 7005-144 Évora.

B. Pode entregar o questionário preenchido ao seu médico assistente. De seguida, informe-nos, ou peça ao seu médico que nos informe, por e-mail (**info@andoportugal.org**) ou por mensagem para o número **910 442 840**, indicando que existe um questionário preenchido, indicando o **centro de saúde ou hospital**, a **ilha** onde o questionário se encontra e a **data** (por exemplo: *Centro de Saúde da Madalena, Pico, 13/11/2025*).