

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

Informações

Este questionário é dirigido a pais/mães de crianças, jovens e adultos com Displasia Óssea.

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 ano de nascimento da criança/jovem/adulto com Displasia Óssea? (Escreva a data. Por exemplo: 2015)*

2. Qual o sexo da criança/jovem/adulto com Displasia Óssea *

Masculino Feminino Prefiro não responder

Selecione apenas uma opção.

3. Em que ilha reside? *

Madeira (indique município: _____) Porto Santo

São Miguel (indique município: _____) Terceira

Faial Pico

São Jorge Santa Maria

Graciosa Flores

Corvo

Selecione apenas uma opção.

4. De onde é natural? *

Madeira (indique município: _____) Porto Santo

São Miguel (indique município: _____) Terceira

Faial Pico

São Jorge Santa Maria

Graciosa Flores

Corvo

Outro _____

Selecione apenas uma opção.

5. Qual é a Displasia Óssea da criança/jovem/adulto? *

- | | |
|---|---|
| <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"/> Pseudocondroplasia | <input type="checkbox"/> Displasia epifisária múltipla |
| <input type="checkbox"/> Osteogénesis 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 metafísaria 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"/> Opsismodiplasia | <input type="checkbox"/> Displasia espondiloepimetafísaria tipo Strudwick |
| <input type="checkbox"/> Osteocondromas múltiplos | <input type="checkbox"/> Ainda sem diagnóstico |
| <input type="checkbox"/> Outra: _____ | |

Selecionar 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 | |

Selecionar 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? *

- Mãe Filho/filha Avó/avô Primo/prima
 Pai Irmão/irmã Tio/tia Não, sou só eu

Selecione todas as opções que se adequem.

9. Quantos filhos tem? *

- 1 3 mais de 4
 2 4

10. Quantos filhos tem com displasia óssea? *

- 1 3 mais de 4
 2 4

11. Em quantos hospitais ou centros de saúde o seu filho(a) tem acompanhamento clínico (consultas, terapias, etc.) relacionado com a sua Displasia Óssea?*

- Não tem acompanhamento 2 4
 1 3 Mais de 4

12. Indique todos os tipos de estabelecimento de saúde em que o seu filho(a) tem acompanhamento clínico relacionado com a sua Displasia Óssea. Caso tenha respondido "Não tenho acompanhamento" na pergunta anterior, salte esta pergunta.

- Hospital local Hospital no continente Hospital noutra ilha
 Centro de Saúde Outro _____

Selecione todas as opções que se adequem.

13. Com que profissional de saúde o seu filho(a) tem acompanhamento regular? Caso tenha respondido “Não tenho acompanhamento” na pergunta 11, 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 _____ |

Selezione todas as opções que se adequem.

14. Indique a especialidade do profissional de saúde com quem o seu filho(a) tem acompanhamento regular. Caso tenha respondido “Não tenho acompanhamento” na pergunta 11, 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 | |

Selezione apenas uma opção

15. Em que especialidade ou terapia tem mais dificuldade em conseguir consultas ou acompanhamento continuado para o seu filho(a)? Pode indicar mais do que uma, se for o caso.

16. O seu filho(a) já teve consulta de genética médica? *

- Sim, mas de momento não tem
- Sim, teve, e continua a ser acompanhado por geneticista
- Não, mas está agendada
- Não
- Não e desconhecia este tipo de consulta

Seleciona apenas uma opção

17. O seu filho(a) já teve consulta na qual tenha recebido informação sobre a sua 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
- Não sei

Seleciona apenas uma opção

18. Estaria interessado(a) em que o seu filho(a) tivesse uma consulta com as características descritas na pergunta anterior? *

- Sim
- Não

19. Em que tipo de zona reside? *

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Zona montanhosa/sinuosa | <input type="checkbox"/> Pequena povoação |
| <input type="checkbox"/> Zona plana | <input type="checkbox"/> Cidade/Vila |
| <input type="checkbox"/> Casa isolada | <input type="checkbox"/> Outro _____ |

Seleciona todas as opções que se adequem.

20. 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.

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

Indique apenas o número.

22. 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.

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

- Sim

Se sim, indique que tipo de apoio ou apoios recebe:

Não

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

25. O seu filho(a) usa algum produto de apoio para se deslocar? *

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

Selecione as opções que se adequem.

26. No que diz respeito ao seu filho(a), qual o nível de autonomia/independência para as seguintes atividades 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.

27. Já solicitou produtos de apoio para a vida diária do seu filho(a)? (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.

28. Nos últimos 12 meses, quantas consultas relacionadas com a Displasia Óssea do seu filho teve na ilha onde vive? *

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

Selecione apenas uma opção.

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

30. Considera que o seu filho(a) teve as consultas/terapias de que necessitava na ilha onde reside? *

- Sim Não

31. 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
 - 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.

32. Nos últimos 12 meses, quantas consultas ou exames relacionados com a Displasia Óssea do seu filho(a) teve fora da ilha onde reside? *

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

Selecione apenas uma opção.

33. Nos últimos 12 meses, o seu filho(a) teve acompanhamento em alguma das seguintes terapias, relacionado com a sua Displasia Óssea, na ilha onde reside? *

Selecione todas as opções que se adequem.

34. Já teve alguma consulta/terapia em hospital ou clínica particular ou privada, relacionada com a displasia óssea do seu filho(a)?

- Sim Não

35. 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)

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

Caso tenha respondido “Não” na pergunta 34, salte esta pergunta.

Indique o custo médio por consulta em EUROS (por ex: 150)

37. No que diz respeito à Displasia Óssea do seu filho(a), como avalia o grau de dificuldade no acesso a cuidados de saúde especializados, na ilha onde reside? *

- | | |
|-----------------------------------|-------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Nenhuma | <input type="checkbox"/> Alta |
| <input type="checkbox"/> Baixa | <input type="checkbox"/> Muito alta |
| <input type="checkbox"/> Moderada | |

Selecionar apenas uma opção.

38. A nível da sua saúde mental e bem-estar emocional, como se sente o seu filho(a)? *

- | | |
|------------------------------------|------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Muito bem | <input type="checkbox"/> Mal |
| <input type="checkbox"/> Bem | <input type="checkbox"/> Muito mal |
| <input type="checkbox"/> Razoável | |

Selecionar apenas uma opção.

39. O seu filho(a) tem apoio ou acompanhamento psicológico? *

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Sim | <input type="checkbox"/> Não, porque não se sente à vontade |
| <input type="checkbox"/> Não, porque não considero necessário | <input type="checkbox"/> Outro _____ |

Selecionar apenas uma opção.

40. Qual o nível de escolaridade atual ou último nível concluído do seu filho(a)?

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> 1.º Ciclo do Ensino Básico | <input type="checkbox"/> Licenciatura |
| <input type="checkbox"/> 2.º Ciclo do Ensino Básico | <input type="checkbox"/> Pós Graduação |
| <input type="checkbox"/> 3.º Ciclo do Ensino Básico | <input type="checkbox"/> Mestrado |
| <input type="checkbox"/> Ensino Secundário | <input type="checkbox"/> Doutoramento |
| <input type="checkbox"/> Curso Profissional | <input type="checkbox"/> Pós Doutoramento |
| <input type="checkbox"/> Não sei/não se aplica | |

Selecionar apenas uma opção

41. Atualmente o seu filho(a) é estudante??

Sim Não

42. 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).

43. O seu filho beneficia de medidas de apoio à aprendizagem e tem Relatório Técnico-Pedagógico (RTP)?

Sim Não Não sei o que é

44. Recebe atualmente ou já recebeu outros apoios educativos integrados no Decreto Lei 54/2018, do ensino inclusivo? (por exemplo, adaptações curriculares)? *

Sim

Indique quais apoios recebe:

Não, embora tenha necessitado quando andou na escola

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

Não recebe, mas necessita

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

Não recebe, mas já recebeu

Não recebe

Desconhecia a existência de apoios educativos

Selecione apenas uma opção.

45. Que barreiras/dificuldades o seu filho(a) enfrenta ou enfrentou na escola?*

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Não senti ou sinto barreiras ou dificuldades | <input type="checkbox"/> Bullying |
| <input type="checkbox"/> Dificuldade de se deslocar nos espaços físicos | <input type="checkbox"/> Estigma (olhares, comentários) |
| <input type="checkbox"/> Exclusão social por parte de colegas | <input type="checkbox"/> Dificuldades de aprendizagem |
| <input type="checkbox"/> Exclusão social por parte de professores | <input type="checkbox"/> Outro _____ |
| <input type="checkbox"/> Exclusão em algumas disciplinas | |

Selecione todas as opções que se adequem.

46. Qual a situação profissional atual do seu filho(a)? Responda apenas se o seu filho(a) tiver 18 anos ou mais de idade

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Estudante | <input type="checkbox"/> Trabalhador por conta de outrem |
| <input type="checkbox"/> Trabalhador-estudante | <input type="checkbox"/> Desempregado |
| <input type="checkbox"/> Frequento estágio profissional | <input type="checkbox"/> Estou de baixa / tenho incapacidade para trabalhar |
| <input type="checkbox"/> Trabalhador por conta própria | <input type="checkbox"/> Outro _____ |

Selecione apenas uma opção.

47. Qual a distância da casa onde o seu filho(a) reside ao local de trabalho? Indique os km aproximados? Responda apenas se o seu filho(a) tiver 18 anos ou mais de idade. Caso tenha respondido “Estudante” na pergunta anterior, salte esta pergunta.

Indique o número apenas (por ex: 5).

48. Que barreiras ou dificuldades o seu filho(a) enfrenta no seu emprego atual? Responda apenas se o seu filho(a) tiver 18 anos ou mais de idade. Caso tenha respondido

“Estudante” na pergunta 46, salte esta pergunta.

- Não sinto barreiras ou dificuldades
- Discriminação
- Limitações na mobilidade dentro do local de trabalho
- Questões de acessibilidade dentro do local de trabalho
- Falta de adaptações dentro do local de trabalho
- Dificuldade em cumprir o horário devido a dores
- Dificuldade em cumprir certas tarefas devido a limitações físicas
- Exclusão de atividades de lazer e/ou convívio em ambiente de trabalho
- Falta de compreensão da chefia para ausência por motivo de saúde (consultas, terapias, crises de dor)
- Outra _____

Selecione todas as opções que se adequem.

49. Com que frequência o seu filho(a) participa em atividades sociais ou sai com amigos ou colegas? *

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Nunca | <input type="checkbox"/> Ocasionalmente (1 ou 2 vezes por mês) |
| <input type="checkbox"/> Raramente (1 ou 2 vezes por ano) | <input type="checkbox"/> Frequentemente (1 ou mais vezes por semana) |

Selecione apenas uma opção.

50. O seu filho(a) recebe apoio ou acompanhamento por técnico de ação social? *

Sim Não

Não, porque desconhecia a possibilidade deste apoio

Selecione apenas uma opção.

51. Que apoios sociais tem relativos ao seu filho(a)? *

- 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.

52. O seu filho(a) tem Atestado de Incapacidade Multiuso? *

Sim Não

Não sei o que é

Selecione apenas uma opção.

53. Qual a percentagem 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).

54. O que poderia facilitar a vida do seu filho(a) a nível pessoal, social, educativo, profissional ou emocional?

Muito obrigado pela sua participação!

Agradecemos muito o seu apoio na divulgação deste questionário junto de outras pessoas com Displasia Óssea e respetivas famílias, bem como de profissionais de saúde, educação, apoio social ou emprego que conheça.

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*).