SÍNDROME DE CRI-DU-CHAT NOS LIVROS DO PNLD DE 2024

Cri-du-Chat Syndrome in the 2024 PNLD books

Síndrome de Cri-du-Chat en los libros del PNLD de 2024

1. Ale Alves da Silva. Licencianda em Ciências Biológicas. Universidade Federal de Campina Grande - UFCG. ale.alves@estudante.ufcg.edu.br. https://orcid.org/0009-0008-5292-1457

2. Dácio Dacliélio Tenório da Silva. Licenciando em Ciências Biológicas. Universidade Federal de Campina Grande - UFCG. daciosilva90@gmail.com. https://orcid.org/0009-0003-2441-3125

3. Marcos Antonio Nobrega de Sousa. Doutor em Genética. Professor Associado da Universidade Federal de Campina Grande - UFCG. marcos.nobrega@professor.ufcg.edu.br. https://orcid.org/0000-0001-6550-6609

Autor correspondente: Ale Alves da Silva. ale.alves@estudante.ufcg.edu.br.

DOI: 10.61223/coopex.v16i02.6835

Submetido: 26/08/2025
Aprovado: 03/10/2025

ISSN 2177-5052

Resumo
Esta pesquisa analisou a presença da Síndrome de Cri-du-Chat (SCDC), doença genética rara causada por deleção parcial no cromossomo 5, nos livros didáticos de Ciências aprovados pelo Programa Nacional do Livro Didático (PNLD) de 2024. O estudo teve como objetivo verificar como a síndrome é abordada nesses materiais e, diante das lacunas identificadas, produzir um recurso educativo complementar. A metodologia utilizada consistiu em uma pesquisa exploratória com abordagem quantitativa e qualitativa, que avaliou dez coleções disponíveis por meio de critérios relacionados a conteúdo, linguagem, imagens ilustrativas e atividades de aprendizagem, classificados em quatro níveis de qualidade. Os resultados revelaram ausência total de menções à SCDC nos livros analisados, com classificação “ruim” em todos os critérios, evidenciando falhas significativas no ensino de genética humana quanto à inclusão de doenças raras. Para suprir essa lacuna foi elaborado um material didático em formato de história em quadrinhos, com o intuito de promover a conscientização, inclusão escolar e social de pessoas com a síndrome. Conclui-se que a invisibilidade da SCDC nos livros didáticos compromete tanto a formação científica quanto a reflexão crítica e cidadã dos estudantes, reforçando a necessidade de revisão dos critérios de avaliação do PNLD e da incorporação de conteúdos que contemplem a diversidade genética e social.

Palavras-Chave: Doenças raras. Ensino de genética. Inclusão escolar. PNLD. Síndrome do Miado do Gato.

Abstract
This research analyzed the presence of Cri-du-Chat Syndrome (CDCS), a rare genetic disease caused by a partial deletion of chromosome 5, in science textbooks approved by the National Textbook Program (PNLD) in 2024. The study aimed to determine how the syndrome is addressed in these materials and, given the identified gaps, produce a complementary educational resource. The methodology used consisted of exploratory research with a quantitative and qualitative approach, which evaluated ten available collections using criteria related to content, language, illustrative images, and learning activities, classified into four quality levels. The results revealed a complete absence of mentions of CDCS in the analyzed books, with a "poor" rating across all criteria, highlighting significant gaps in the teaching of human genetics regarding the inclusion of rare diseases. To fill this gap, a comic book-style teaching material was developed to promote awareness and educational and social inclusion of individuals with the syndrome. It is concluded that the invisibility of CDCS in textbooks compromises both scientific training and critical and civic reflection of students, reinforcing the need to review the PNLD evaluation criteria and incorporate content that contemplates genetic and social diversity.

KeywordS: Rare diseases. Genetics teaching. School inclusion. PNLD. Cat's Meow Syndrome.

Resumen
Esta investigación analizó la presencia del síndrome de Cri-du-Chat (SCDC), una enfermedad genética rara causada por una deleción parcial del cromosoma 5, en libros de texto de ciencias aprobados por el Programa Nacional de Libros de Texto (PNLD) en 2024. El estudio tuvo como objetivo determinar cómo se aborda el síndrome en estos materiales y, dadas las deficiencias identificadas, elaborar un recurso educativo complementario. La metodología empleada consistió en una investigación exploratoria con un enfoque

ISSN 2177-5052

cuantitativo y cualitativo, que evaluó diez colecciones disponibles utilizando criterios relacionados con el contenido, el lenguaje, las imágenes ilustrativas y las actividades de aprendizaje, clasificadas en cuatro niveles de calidad. Los resultados revelaron una ausencia total de menciones al SCDC en los libros analizados, con una calificación "mala" en todos los criterios, lo que destaca importantes deficiencias en la enseñanza de la genética humana con respecto a la inclusión de enfermedades raras. Para subsanar esta deficiencia, se desarrolló un material didáctico en formato cómic para promover la concienciación y la inclusión educativa y social de las personas con el síndrome. Se concluye que la invisibilidad de la SCDC en los libros de texto compromete tanto la formación científica como la reflexión crítica y ciudadana de los estudiantes, reforzando la necesidad de revisar los criterios de evaluación del PNLD e incorporar contenidos que contemplen la diversidad genética y social.

Palabras clave: Enfermedades raras. Enseñanza de la genética. Inclusión escolar. PNLD. Síndrome del maullido del gato.

Introdução

A Síndrome de Cri-Du-Chat (SCDC) ou síndrome do miado do gato, é uma doença genética também conhecida como síndrome 5p-, que ocorre em humanos devido a uma deleção parcial do braço curto do cromossomo 5 (Turleau, 2001).

Essa condição foi retratada pela primeira vez em 1963 por Jérôme Lejeune e colaboradores e seu nome peculiar é devido ao choro agudo semelhante a um miado de um gato em crianças recém-nascidas afetadas devido a uma má formação na laringe (Drago, Burgos, Santos, 2014).

Esta doença apresenta uma característica de prevalência interessante, pois possui uma incidência estimada que varia entre 1:15.000 e 1:50.000 recém-nascidos, em que poderia ser classificada como uma doença rara. No entanto, é considerada uma das deleções cromossômicas mais frequentemente associadas a síndromes genéticas em humanos (Bella et al., 2024).

Possivelmente devem existir outros mecanismos genéticos que afetem os indivíduos além das alterações cromossômicas. Visto que, a crescente compreensão de genes específicos na região 5p já levou à identificação de genes potencialmente implicados no fenótipo da síndrome. (Nguyen et al., 2015). Já foram identificadas áreas críticas nos genes da região 5p15.2-15.3 responsáveis pelas características da síndrome, incluindo o choro agudo e outras

manifestações clínicas (Overhauser et al., 1994).

Além disso, recentemente, estudos empregando análise de microarranjos cromossômicos revelaram novos rearranjos envolvendo o cromossomo 5 e outros cromossomos, contribuindo para o entendimento dos fenótipos atípicos e destacando a necessidade de investigações moleculares abrangentes que vão além das técnicas citogenéticas tradicionais (Chehimi et al., 2022).

Outra complicação no entendimento da hereditariedade da síndrome é que, embora uma pequena porcentagem dos casos decorra de rearranjo cromossômicos parentais, a maioria dos casos ocorre de forma esporádica, sem herança familiar direta. (Bella et al., 2024; Rodriguez-Caballero et al., 2010).

Assim, o diagnóstico pode ser confirmado por meio de análises citogenéticas, e também pode ser reforçado por métodos moleculares (Corcuera-Flores et al., 2016; Dhanasekaran et al., 2023; Villa et al., 2020).

O choro é um sinal clínico da condição (Rodriguez-Caballero et al., 2010). Mas, além dele, outros sinais incluem: atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor, deficiência intelectual de grau variável, microcefalia, baixo peso ao nascer, hipotonia, traços faciais típicos como olhos afastados, mandíbula pequena, orelhas de implantação baixa e face arredondada (Bella et al., 2024; Dhanasekaran et al., 2023; Rodriguez-Caballero et al., 2010; Honjo et al., 2018; Turleau, 2001). Além disso, o quadro clínico pode variar bastante, dependendo do tamanho e da localização da deleção, podendo incluir outros problemas como doenças cardíacas, dificuldades alimentares, alterações oftalmológicas, alterações auditivas, entre outros (Dhanasekaran et al., 2023; Hope et al., 2015; Raissouni; Benhammou; Kisra, 2023).

O tratamento é multidisciplinar, envolvendo vários profissionais da área da saúde, visando potencializar o desenvolvimento e a qualidade de vida dos pacientes. Uma vez que, não existe cura, intervenções prévias e suporte apropriado contribuem para a melhoria do prognóstico e para garantir o melhor desenvolvimento possível e qualidade de vida aos pacientes e suas famílias (Dhanasekaran et al., 2023; Giridhar, 2020).

Diante do exposto, verifica-se a necessidade de maior divulgação sobre a síndrome, de aconselhamento genético, e suporte educacional para famílias e pacientes (Honjo et al., 2018). Uma das formas de divulgação é no livro didático, entretanto, essa síndrome está, muitas

vezes, ausente, no ensino de biologia e ciências nas escolas brasileiras. (Silva et al., 2025).

A inclusão de doenças genéticas raras, como a Síndrome de Cri-Du-Chat, no ensino de biologia é essencial para promover uma educação em saúde mais crítica e inclusiva. Pois a presença destas temáticas nos livros didáticos permite discutir questões como aconselhamento genético, acesso a tratamentos, políticas públicas e bioética, contribuindo para a formação intelectual de alunos mais conscientes sobre diversidade, saúde e cidadania (Amaral, 2021).

O Programa Nacional do Livro Didático (PNLD), instituído em 1985 pelo Decreto nº 91.542, assumiu um papel central na avaliação, seleção e distribuição das obras didáticas utilizadas nas escolas públicas brasileiras (Aleixo et al., 2022). Porém, esse material está sendo disponibilizado com vários erros ou inconsistências ao se tratar de doenças genéticas raras (Silva et al., 2025).

Desta forma, o objetivo desta pesquisa foi analisar como a Síndrome de Cri-Du-Chat é abordada nos livros didáticos de ciências do PNLD de 2024, dos anos finais do ensino fundamental e produzir um material didático educativo sobre o tema.

Método

Foi realizada uma pesquisa exploratória, de abordagem quantitativa e qualitativa para avaliar o conteúdo relacionado a Síndrome de Cri-Du-Chat presente em livros didáticos de ciências da educação básica, constantes no PNLD de 2024. Para escolha dos livros foram adotados os seguintes critérios de exclusão: obras que não pertencem às coleções de Ciências do ensino fundamental II; obras que não se enquadram no Objetivo 1 do Programa Nacional do Livro Didático (PNLD) e obras não aprovadas na edição de 2024 do PNLD e obras não disponíveis de forma online.

Após esta etapa inicial foi realizada uma busca nos sites das respectivas editoras e na plataforma E-docente (https://www.edocente.com.br/) para a obtenção dos livros. Em seguida, foi conduzida uma leitura exploratória pré-analítica do material disponível, com ênfase nos capítulos de genética e hereditariedade.

Para a análise do conteúdo foi empregada a metodologia proposta por Silva *et al.* (2025), que utiliza uma rubrica avaliativa para avaliar os livros composta por critérios, como: conteúdo, linguagem, imagens ilustrativas, exercícios e atividades de aprendizagem. Cada critério foi classificado em quatro níveis de qualidade: ruim, regular, bom e excelente (quadro

ISSN 2177-5052

1).

QUADRO 1 - Rubrica de avaliação.

Conceitos	Ruim	Regular	Bom	Excelente
Conteúdo:	O conteúdo está com muitas lacunas ou ausentes.	O conteúdo é parcialmente abrangente, mas há lacunas notáveis.	O conteúdo é abrangente, mas há pequenas lacunas ou inconsistências.	O conteúdo abrangente e detalhado.
Linguagem:	A linguagem é confusa para o conteúdo abordado ou ausente.	A linguagem é compreensível, mas pode haver algumas áreas confusas.	A linguagem é geralmente clara e objetiva.	A linguagem é clara, precisa e objetiva.
Imagens Ilustrativas:	As imagens são irrelevantes, confusas na compreensão ou ausentes.	As imagens são parcialmente relevantes ou claras, mas não auxiliam muito na compreensão do conteúdo.	As imagens são geralmente relevantes e claras, mas a conexão com o conteúdo pode ser melhorada.	As imagens são relevantes, claras e auxiliam significativamente na compreensão do conteúdo.
Exercícios e atividades de aprendizagem:	As atividades são irrelevantes ou ausentes.	As atividades são um pouco relevantes e podem ser mais claras. A estruturação das atividades não ajuda na compreensão do conteúdo.	As atividades são relevantes e claras, mas a estruturação pode ser melhorada.	As atividades são altamente relevantes, claras, bem estruturadas e melhoram significativamente a compreensão do material.

Fonte: (Silva *et al.*, 2025)

Após esta etapa, foi preparado um material didático ilustrativo, no formato de história em quadrinhos, com o auxílio dos softwares ChatGPT e Canvas para geração e edição das imagens.

Resultados

Análise prévia dos livros didáticos

Após a seleção e a análise inicial dos livros didáticos, foram acessadas dez coleções distintas, cada uma contendo quatro volumes. Embora o PNLD 2024 disponibilize um total de quatorze coleções, apenas dez estavam disponíveis para consulta no momento da pesquisa (quadro 2). Dentre esses materiais, apenas os volumes destinados ao 9º ano apresentaram

capítulos dedicados aos temas de genética e hereditariedade, nos quais podem conter o assunto sobre Síndrome de Cri-Du-Chat.

Quadro 2 - Relação dos livros didáticos analisados.

Cód.	Livro	Autor	Editora	Volume	Ano
L1	#Sou+Ciências	Alysson Ramos Artuso, Angela Cristina Raimondi, Luciane Lazzarini, Vilmarise Bobato	Editora Scipione	4	2022
L2	A Conquista — Ciências	Roberta Aparecida Bueno Hiranaka, Thiago Macedo de Abreu Hortencio	FTD	4	2022
L3	Araribá Conecta – Ciências	Obra coletiva concebida, desenvolvida e produzida pela Editora Moderna. Editora responsável: Rita Helena Bröckelmann	Moderna	4	2022
L4	Ciências: Tecnologia, Sociedade e Ambiente	Martha Reis	Editora AJS	4	2022
L5	Ciências Naturais – Aprendendo com o cotidiano	Eduardo Leite do Canto, Laura Celloto Canto Leite, Luiza Celloto Canto	Moderna	4	2022
L6	Ciências, Vida & Universo	Leandro Pereira de Godoy, Wolney Candido de Melo	FTD	4	2022
L7	Geração Alpha Ciências	Ana Luiza Petillo Nery, Gustavo Isaac Killner	SM Educação	4	2022
L8	Jornadas Novos Caminhos Ciências	Daniela Teves Nardi (Editora responsável)	Editora Saraiva	4	2022
L9	SuperAÇÃO! Ciências	Elisangela Andrade, Vanessa Michelan	Moderna	4	2022
L10	Teláris Essencial Ciências	Fernando Gewandsznajder, Helena Pacca	Editora Ática	4	2022

Fonte: Os autores (2025)

Análise da Síndrome de Cri-Du-Chat.

O quadro 3, apresenta a frequência de ocorrência da Síndrome de Cri-Du-Chat e indica em quais livros essas referências foram identificadas. Para esse levantamento, foram consideradas todas as menções, independentemente de estarem localizadas no corpo do texto ou nas seções de atividades. A ausência de referência a determinada doença em uma obra específica foi representada pelo símbolo (–).

ISSN 2177-5052

Quadro 3 – Frequência e localização nos livros analisados.

NOME	L1	L2	L3	L4	L5	L6	L7	L8	L9	L10	TOTAL
Síndrome de Cri-Du-Chat	–	–	–	–	–	–	–	–	–	–	**0**

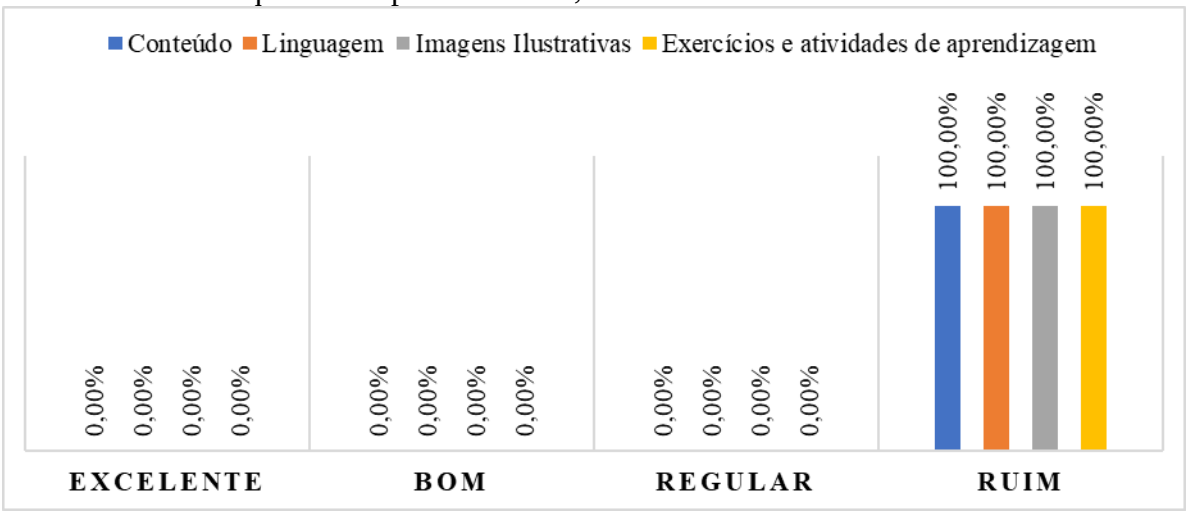
Fonte: Os autores (2025)

Portanto, a análise dos dez livros didáticas examinados (L1 a L10) revelou a completa ausência de menções à Síndrome de Cri-Du-Chat. Esse dado evidencia uma lacuna grave na abordagem das doenças genéticas raras nos materiais didáticos de ciências.

Análise da qualidade do assunto de Síndrome de Cri-Du-Chat nos livros didáticos

A análise da Síndrome de Cri-Du-Chat apresentou um cenário preocupante em relação à qualidade dos livros didáticos avaliados para o ensino de doenças genéticas humanas revelando ausência de qualidade e apresentação do conteúdo. Portanto, de acordo com a rubrica avaliativa adotada neste trabalho, todos os critérios examinados foram registrados com o nível ruim com 100% de frequência.

Gráfico 1- Análise dos resultados estatísticos do assunto de Imunodeficiência humana (ADA) e raquitismo hipofosfatêmico, analisados nos livros didáticos.



Fonte: Os autores (2025)

Este total silenciamento compromete a formação dos estudantes quanto à compreensão das doenças genéticas raras e à promoção de uma educação em saúde mais crítica e inclusiva.

Material didático educativo

Após a observação constante nesta pesquisa sobre a ausência deste tema nos livros didáticos aliado à importância da conscientização das pessoas sobre esta doença rara foi elaborado um material didático educativo sobre a Síndrome do Miado do Gato.

A história é composta pelos seguintes personagens: Léo: Um menino sorridente de 7 anos com Síndrome de Cri-du-Chat., Ana: Colega de classe de Léo, muito curiosa. Dona Rita: Professora da turma, experiente e acolhedora. E Carlos e Sofia: Pais de Léo. Coadjuvantes: outras crianças da escola.

No roteiro da história consta: o que é a doença, como se origina, os principais sintomas e cuidados, e a necessidade de informação científica correta para promover a inclusão escolar e social.

Espera-se que o material produzido possa contribuir para a disseminação de mais informações sobre a Síndrome de Cri-Du-Chat (SCDC), como pode ser observado nas figuras de 1 a 3, a seguir.

Discussão

A recorrência de avaliações “ruins” em todos os critérios analisados; conteúdo, linguagem, imagens e atividades, não apenas demonstra a negligência quanto à Síndrome de Cri-Du-Chat, mas revela uma falha sistêmica no processo de elaboração dos livros didáticos. Segundo Silva *et al.*, (2025), que analisou os capítulos de genética das coleções do PNLD de 2021, e fez um levantamento das doenças e características genéticas humanas, a Síndrome de Cri-Du-Chat foi citada uma única vez no material e assim mesmo na forma de um exemplo.

Não só na educação básica, no ensino superior a abordagem de doenças raras permanece excluída nos currículos e livros didáticos (Tumiene *et al.*, 2022). Estudos em todo mundo apontam que a ausência de diretrizes claras e específicas para a inclusão de temas de saúde, especialmente aqueles relacionados a doenças raras, compromete não apenas a formação adequada de profissionais da educação e da saúde, mas também dificulta a disseminação de informações precisas e a conscientização da sociedade sobre essas condições muitas vezes negligenciadas (Czech *et al.*, 2020; Tumiene *et al.*, 2022).

ISSN 2177-5052

Figura 1- Página 1 da história em quadrinhos intitulada: A melodia de Léo.



Fonte: Os autores (2025)

ISSN 2177-5052

Figura 2- Página 2 da história em quadrinhos intitulada: A melodia de Léo.



Fonte: Os autores (2025)

ISSN 2177-5052

Figura 3- Página 3 da história em quadrinhos intitulada: A melodia de Léo.



Fonte: Os autores (2025)

No Brasil, as competências e habilidades gerais para o ensino de Biologia são estabelecidas pelas diretrizes curriculares nacionais, como os Parâmetros Curriculares Nacionais (PCN) e a Base Nacional Comum Curricular (BNCC) (Oliveira; Campos, 2024). As diretrizes orientam como os estudantes devem ser capazes de compreender os fundamentos da genética, relacionando-os com a saúde e a ética. A SCDC devido ser uma síndrome rara com diversos comprometimentos ao paciente, pode levar ao prejuízo da aprendizagem escolar. Além disso, existe um conhecimento limitado sobre esta Síndrome até mesmo entre uma parcela significativa dos próprios educadores. (Roberto, et al, 2023).

A ausência da doença nos livros didáticos contribui para o desconhecimento dos professores, e estes, por sua vez, não buscam incluir ativamente o tema em suas aulas. Além disso, a avaliação desfavorável de todos os critérios, sugere que a seleção de conteúdo educacional ainda está centrada em modelos tradicionais de genética médica e mendeliana, desconsiderando a heterogeneidade genética e a inclusão social.

Visto que, a literatura destaca que a educação inclusiva para ser efetiva deve considerar múltiplas dimensões da diversidade, indo além das deficiências mais comuns e contemplando também condições de saúde menos frequentes (Bešić, 2020; Danforth; Naraian, 2015; Kefallinou; Symeonidou; Meijer, 2020).

Conforme afirma Amaral (2021) o ensino de genética tende a reforçar estereótipos sobre “normalidade biológica”, omitindo vivências reais associadas às doenças raras. O presente estudo confirma esse padrão nos livros de ciências do PNLD de 2024.

A falta da inclusão da Síndrome de Cri-Du-Chat, não apenas compromete o aprendizado teórico das doenças genéticas raras da genética, mas também limita os estudantes da oportunidade de refletir sobre temas como diversidade biológica e direitos das pessoas com deficiência. A baixa prevalência dessa síndrome, em conjunto com o desconhecimento e falta de preparo dos profissionais da educação, direciona para uma escassez curricular e falta de inclusão que influencia não apenas os alunos diretamente afetados, mas também aqueles que convivem com familiares ou colegas nessas condições (Leire; Zurine; Javier, 2017; Paz-Lourido et al., 2020; Van Der Werf et al., 2023; Verger et al., 2021).

Além disso, do ponto de vista social, a ausência dessas informações nos materiais de ensino que chegam a milhões de jovens brasileiros ajuda a manter a falta de consciência e a alimentar os preconceitos existentes sobre as doenças genéticas e das pessoas com deficiência

(PcD).

Considerações Finais

A análise crítica das coleções didáticas aprovadas pelo PNLD 2024, indica não apenas a ausência de conteúdos sobre a Síndrome de Cri-Du-Chat, mas a permanência de um modelo de ensino de genética restrito e descontextualizado. Os dados analisados mostra que todas as obras foram classificadas com o critério de ruim, deixando evidente uma falha estrutural na forma como as doenças raras são incorporadas nos livros didáticos.

Essa lacuna evidencia o silenciamento das doenças genéticas raras nos livros didáticos escolares, deixando de abordar a falta de diversidade genética no mundo e a experiencia dos sujeitos que convivem com essas doenças.

Do ponto de vista pedagógico, isso compromete o potencial da educação científica em promover o pensamento crítico, a empatia e a compreensão da ciência como prática humana e histórica. Do ponto de vista social, contribui para a invisibilidade de grupos historicamente excluídos nos debates educacionais, em especial aqueles afetados por doenças genéticas raras.

Portanto, é necessário não apenas revisar os critérios de avaliação do PNLD, mas repensar profundamente o papel da educação científica na construção de uma escola que forme cidadãos mais sensíveis às questões de saúde, inclusão e justiça social. Assim, a diversidade genética deve ser uma questão atual da sociedade ética, moderna e inclusiva.

Referências

ALEIXO, A. C. M. *et al.* O preconceito de classe social no livro didático: um estudo apoiado na Epistemologia Genética. **Conjecturas**, v. 22, n. 1, p. 778–791, 2022.

AMARAL, M. B. DOENÇAS RARAS E A EDUCAÇÃO EM SAÚDE – UM OLHAR PARA ALÉM DA GENÉTICA. *In*: [*S. l.: s. n.*], 2021.

BELLA, H. *et al.* Cri Du Chat Syndrome: A Case Study. **SAS Journal of Medicine**, v. 10, n. 02, p. 140–143, 2024.

BEŠIĆ, E. Intersectionality: A pathway towards inclusive education?. **PROSPECTS**, v. 49, n. 3–4, p. 111–122, 2020.

CHEHIMI, S. N. *et al.* Novel rearrangements between different chromosomes with direct impact on the diagnosis of 5p- syndrome. Clinics, [*s. l.*], v. 77, p. 100045, 2022. Disponível

em: https://doi.org/10.1016/j.clinsp.2022.100045.

CORCUERA-FLORES, J. *et al.* A systematic review of the oral and craniofacial manifestations of cri du chat syndrome. **Clinical Anatomy**, v. 29, n. 5, p. 555–560, 2016.

CZECH, M. *et al.* A Review of Rare Disease Policies and Orphan Drug Reimbursement Systems in 12 Eurasian Countries. **Frontiers in Public Health**, v. 7, 2020. Disponível em: https://www.frontiersin.org/article/10.3389/fpubh.2019.00416/full.

DANFORTH, S.; NARAIAN, S. This New Field of Inclusive Education: Beginning a Dialogue on Conceptual Foundations. **Intellectual and Developmental Disabilities**, v. 53, n. 1, p. 70–85, 2015.

DHANASEKARAN, B. *et al.* Cri-Du-Chat Syndrome – A Rare Case Report. **Indian Journal of Otolaryngology and Head & Neck Surgery**, v. 75, n. 4, p. 3993–3998, 2023.

DRAGO, R.; BURGOS, V. P. B.; SANTOS, C. R. D. A criança com Síndrome Cri-Du-Chat na escola comum: um estudo de caso. **Revista Educação Especial**, [*s. l.*], v. 27, n. 49, p. 391–402, 2014. Disponível em: https://doi.org/10.5902/1984686X8621.

GIRIDHAR, S. Cri-du-Chat Syndrome: A Case Report. **International Journal of Health Sciences and Research**, 2020. Disponível em: https://www.semanticscholar.org/paper/Cri-du-Chat-Syndrome%3A-A-Case-Report-Giridhar/834aac38269bb9e83c6b8733870380bbfe08c44b?utm_source=consensus.

HOPE, W. C. *et al.* Peters anomaly in cri-du-chat syndrome. **Journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus**, v. 19, n. 3, p. 277–279, 2015.

KEFALLINOU, A.; SYMEONIDOU, S.; MEIJER, C. J. W. Understanding the value of inclusive education and its implementation: A review of the literature. **PROSPECTS**, v. 49, n. 3–4, p. 135–152, 2020.

LEIRE, D.; ZURINE, G.; JAVIER, M.-G. A systematic review of research into rare diseases in the educational sphere. **Educational Research and Reviews**, v. 12, n. 10, p. 589–594, 2017.

NGUYEN, J. M. *et al.* 5p deletions: Current knowledge and future directions. American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics, [*s. l.*], v. 169, n. 3, p. 224–238, 2015. Disponível em: https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31444.

OLIVEIRA DE ALMEIDA, L. N.; LUNARDI CAMPOS, L. M. Ensino de Ciências, Parâmetros Curriculares Nacionais e Base Nacional Comum Curricular: uma análise à luz da pedagogia histórico-crítica. **Educação em Foco**, [*s. l.*], v. 27, n. 52, p. 1–30, 2024. Disponível em: https://doi.org/10.36704/eef.v27i52.8070.

OVERHAUSER, J. *et al.* Molecular and phenotypic mapping of the short arm of chromosome 5: sublocalization of the critical region for the cri-du-chat syndrome. Human Molecular Genetics, [*s. l.*], v. 3, n. 2, p. 247–252, 1994. Disponível em: https://doi.org/10.1093/hmg/3.2.247.

PAZ-LOURIDO, B. *et al.* Influence of schooling on the health-related quality of life of children with rare diseases. **Health and Quality of Life Outcomes**, v. 18, n. 1, 2020. Disponível em: https://hqlo.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12955-020-01351-x.

RAISSOUNI, M.; BENHAMMOU, S.; KISRA, H. Cri du chat syndrome and autism spectrum disorder: a case report. **European Psychiatry**, v. 66, 2023. Disponível em: https://consensus.app/papers/cri-du-chat-syndrome-and-autism-spectrum-disorder-a-case-benhammou-raissouni/f4f73c6a993d501bb19d4156183913be/.

RODRIGUEZ-CABALLERO, A. *et al.* Cri du chat syndrome: A critical review. **Medicina Oral Patología Oral y Cirugia Bucal**, p. e473–e478, 2010.

SILVA, D. D. T. D. *et al.* Genética humana em livros didáticos brasileiros: objetivo 2 - PNLD 2021. **Cadernos Cajuína**, v. 10, n. 1, p. e863, 2025.

TUMIENE, B. *et al.* Rare disease education in Europe and beyond: time to act. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 17, n. 1, 2022. Disponível em: https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-022-02527-y.

TURLEAU, C. Cri-du-Chat Syndrome. *In*: BRENNER, S.; MILLER, J. H. (org.). **Encyclopedia of Genetics**. New York: Academic Press, 2001. p. 486–487. Disponível em: https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B0122270800002901.

VAN DER WERF, H. M. *et al.* Identifying and Supporting Students with a Chronically Ill Family Member: A Mixed-Methods Study on the Perceived Competences and Role Views of Lecturers. **International Journal of Environmental Research and Public Health**, v. 20, n. 6, p. 4978, 2023.

VERGER, S. *et al.* The Impact of the Coordination between Healthcare and Educational Personnel on the Health and Inclusion of Children and Adolescents with Rare Diseases. **International Journal of Environmental Research and Public Health**, v. 18, n. 12, p. 6538, 2021.

VILLA, R. *et al.* Structural brain anomalies in Cri-du-Chat syndrome: MRI findings in 14 patients and possible genotype-phenotype correlations. **European Journal of Paediatric Neurology**, v. 28, p. 110–119, 2020.