

Artigos de revisão

Aspectos cognitivos e de aprendizagem na Distrofia Muscular de Duchenne: uma revisão integrativa

Cognitive and learning aspects of Duchenne Muscular Dystrophy: An integrative review

Carla Yasmin Augusto da Silva Abreu¹ 

Giuseppe Pastura² 

Luciana Mendes³ 

Flávia Nardes² 

¹ Universidade Federal do Rio de Janeiro - UFRJ, Rio de Janeiro, RJ, Brasil.

² Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira da Universidade Federal do Rio de Janeiro - IPPMG/UFRJ, Rio de Janeiro, RJ, Brasil.

³ Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira da Universidade Federal do Rio de Janeiro - IPPMG/UFRJ; Clínica Lexus - Linguagem, Desenvolvimento e Aprendizagem, Rio de Janeiro, RJ, Brasil.

Estudo desenvolvido na Universidade Federal do Rio de Janeiro - UFRJ, Rio de Janeiro, RJ, Brasil.

Fonte de financiamento: Nada a declarar

Conflito de interesses: Inexistente

Endereço para correspondência:

Carla Yasmin Abreu
Rua das Palmeiras 69, 102 – Botafogo
CEP: 2227070 - Rio de Janeiro, RJ, Brasil
E-mail: fonocarlaabreu@gmail.com

Recebido em 29/07/2025

Recebido na versão revisada em 07/10/2025

Aceito em 17/11/2025

Editor Chefe: Giédre Berretin-Felix
Editor Associado: Raphaela Guedes-Granzotti

RESUMO

Objetivo: investigar na literatura os aspectos cognitivos e de aprendizagem, especialmente da linguagem escrita, de crianças com Distrofia Muscular de Duchenne (DMD).

Métodos: revisão integrativa da literatura, com buscas aplicadas à quatro bases de dados: PubMed, SciELO, Revista Brasileira de Neurologia e Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), entre 5 e 10 de fevereiro de 2025, utilizando os descritores: aprendizagem, leitura, cognição social, alfabetização e DMD. Os artigos foram analisados quantitativa e qualitativamente.

Revisão da Literatura: dos 52 estudos encontrados, 9 foram selecionados. Os achados destacam déficits relevantes em memória de trabalho, funções executivas e habilidades de decodificação fonológica em pacientes com DMD. Tais dificuldades impactam significativamente a leitura e a aprendizagem.

Conclusão: a escassez de artigos mostra a importância de mais estudos na área. Além dos comprometimentos motores, a DMD também afeta significativamente a aprendizagem da linguagem escrita. Novos estudos são necessários para melhor investigar e intervir a aprendizagem de leitura em DMD.

Descritores: Aprendizagem; Leitura; Cognição Social; Alfabetização; Distrofia Muscular de Duchenne

ABSTRACT

Purpose: to investigate cognitive and learning aspects, particularly those related to written language, in children with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD).

Methods: an integrative literature review conducted through searches in PubMed, SciELO, Revista Brasileira de Neurologia, and the Brazilian Virtual Health Library between February 5-10, 2025, using the following descriptors: learning, reading, social cognition, literacy, and DMD. The selected articles were analyzed both quantitatively and qualitatively.

Literature Review: out of the 52 studies identified, 9 were included. The findings highlight significant deficits in working memory, executive functions, and phonological decoding skills in patients presented with DMD. Such difficulties have a marked impact on reading and learning.

Conclusion: the scarcity of studies underscores the need for further research in this area. Beyond motor impairments, DMD also significantly affects the learning of written language. Additional studies are necessary to better investigate and support reading acquisition in individuals with DMD.

Keywords: Learning; Reading; Social Cognition; Literacy; Muscular Dystrophy, Duchenne



INTRODUÇÃO

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma condição neuromuscular recessiva e fatal, relacionada ao cromossomo X. Provocada por mutações no gene *DMD*, encarregado da síntese da proteína distrofina. Possui baixa incidência, com estimativa 1:3.600-6.000 nascidos vivos¹.

Além dos sintomas de fraqueza muscular, a DMD também está associada a desafios cognitivos e linguísticos, como é observado em estudo que descreve o atraso da linguagem nessa população². A presença de comprometimento cognitivo não progressivo é amplamente reconhecida como uma característica comum em uma proporção substancial de pacientes. A deficiência intelectual (DI) é um aspecto frequente entre crianças com DMD, afetando cerca de 30% delas. Essa prevalência é maior do que a observada na população geral, na qual se observam taxas de DI de aproximadamente 1%³. Os atrasos nos transtornos globais do desenvolvimento e da linguagem podem constituir os sinais de início desta doença⁴. Alguns estudos^{5,6}, mostram que a aquisição da linguagem parece estar comprometida em meninos com DMD, destacando o atraso na fala como um possível sinal precoce desse atraso^{5,7}. Desde a descrição inicial da DMD por Duchenne em 1868, uma incidência significativa de transtornos do desenvolvimento intelectual e da linguagem tem sido observada entre os pacientes com Duchenne de Boulogne, com as primeiras descrições fazendo uma referência a um intelecto «monótono e de fala difícil»⁸.

Em estudos recentes² foram encontrados uma taxa maior de DI (52%) em pacientes com DMD quando comparados a estudos anteriores^{9,10}. Essa diferença pode refletir o histórico genético intrínseco, ambiente social desfavorável e as dificuldades de acesso à saúde, educação e terapias de estimulação.

A leitura, marco na evolução cognitiva humana, proporciona um portal para a compreensão e interação com o mundo que nos rodeia. Desde a evolução da humanidade, a capacidade de interpretar símbolos, associá-los a características visuais e integrá-los ao nosso conhecimento tem sido fundamental. A leitura exige orientação e ensino formal para ser efetivamente internalizado¹¹. Compreender os mecanismos

subjacentes ao aprendizado da leitura permite implementar intervenções mais eficazes para aqueles que enfrentam desafios nesse processo.

A literatura científica tem destacado como a aprendizagem da linguagem escrita modifica a cognição e habilidades linguísticas¹². Na leitura, decodifica-se códigos escritos que atribuem significados. A compreensão é considerada o objetivo final da leitura, importante não apenas para a disciplina de Português, mas para todas as outras disciplinas, como: matemática, geografia e história. É amplamente reconhecido na literatura a relação entre a decodificação/compreensão leitora com as habilidades de processamento fonológico, reforçando que dificuldades nestas habilidades podem comprometer a leitura¹³⁻¹⁵.

As competências de processamento fonológico são: consciência fonológica (CF), nomeação automatizada rápida (NAR) e memória de trabalho (MT). A consciência fonológica refere-se tanto a consciência de que a fala pode ser segmentada, quanto a habilidade de manipular tais segmentos. Desenvolvida concomitante ao processo de alfabetização¹⁶. Por meio da NAR, é possível medir a velocidade com que uma criança consegue acessar o significado de palavras em sua memória de longo prazo, observando quanto tempo ela leva para olhar o estímulo visual, reconhecê-lo e acessar seu significado na memória de longo prazo¹⁷. E, por fim, a memória de trabalho armazena temporariamente informações em um código fonológico, permitindo a manipulação dessas informações¹⁸.

Mesmo que a produção de conhecimento relacionados a DMD tenha crescido nos últimos anos, os aspectos linguísticos e neuropsicológicos são escassos em comparação aos estudos voltados para os impactos neuromusculares¹⁹. A observação de alterações nos déficits linguísticos e a grande importância do aprendizado da leitura para a cognição humana e interação com o mundo apontam para a necessidade de investigar também o perfil linguístico dessas crianças²⁰. Assim, o objetivo deste trabalho é investigar os aspectos cognitivos e de aprendizagem, especialmente da linguagem escrita, em crianças com DMD, por meio da literatura.

MÉTODOS

Esta é uma revisão integrativa da literatura, que consiste na pesquisa e avaliação criteriosa de estudos publicados em relação à hipótese proposta. A hipótese levantada para a investigação do estudo foi: Quais são os aspectos cognitivos e de aprendizagem descritos pela literatura científica sobre pessoas com DMD?

Com o objetivo de garantir a precisão metodológica do estudo, foram seguidas as seis etapas propostas por Mendes, Silveira e Galvão (2008)²¹. Sendo elas respectivamente, (1) estabelecimento de hipótese ou questão de pesquisa; (2) amostragem ou busca na literatura; (3) categorização dos estudos; (4) avaliação dos estudos incluídos na revisão; (5) interpretação dos resultados; e, por fim, (6) a síntese do conhecimento ou apresentação da revisão. Com esse intuito, foram consultadas as bases de dados virtuais: SciELO, PubMed, Revista Brasileira de Neurologia (RBN) e Biblioteca Virtual em Saúde (BVS).

A busca por trabalhos nesta revisão literária foi orientada conforme a combinação de cinco descritores indexados no DeCS (Descritores em Ciências da Saúde). A busca foi feita entre 5 e 10 de fevereiro de 2025. Para a realização do rastreo, os descritores foram utilizados conforme estão apresentados no Quadro 1.

Quadro 1. Descritores indexados no Descritores em Ciências da Saúde utilizados na estratégia de busca

Descritores em Inglês	Descritores em Português
Learning	Aprendizagem
Reading	Leitura
Social Cognition	Cognição social
Literacy	Alfabetização
Muscular Dystrophy, Duchenne	Distrofia Muscular de Duchenne

A análise dos dados seguiu critérios de inclusão baseados no tema proposto: (1) possuir texto completo disponível online; (2) ter sido publicado em Inglês ou Português; e (3) abordar aspectos cognitivos e de aprendizagem de pacientes com DMD. Em virtude da escassez de artigos, não foram colocados limite de ano de publicação.

A construção da amostra de dados analisada, a partir das estratégias de busca descritas acima, está disposta na Figura 1.

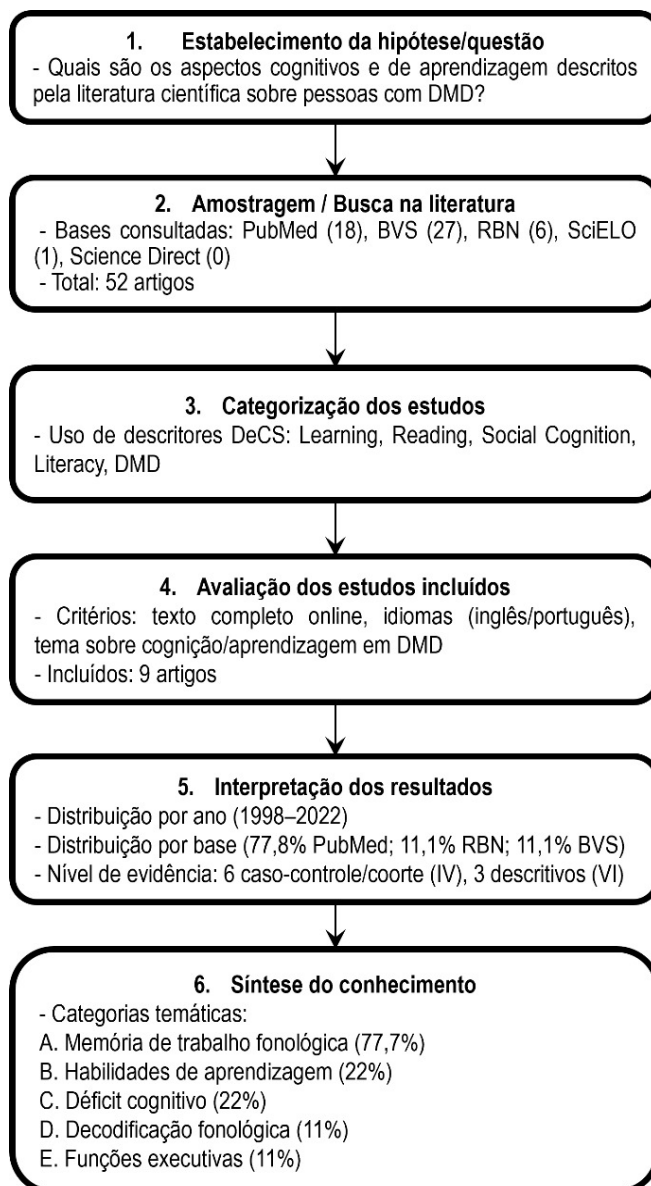


Figura 1. Construção da amostra de dados

Caracterização dos Estudos

Esta revisão integrativa é constituída de 52 artigos; 27 (51,9 %) artigos encontrados na base BVS; 18 (34,6%) na PubMed; seis (11,5%) na RBN; um (1,92%) na SciELO. O Quadro 2 demonstra a disposição dos artigos encontrados. Após a leitura dos títulos, resumos, corpo do texto na íntegra, a amostra final foi composta por nove (17,3%) dos artigos encontrados, destes, sete (77,8%) da base de dados PubMed; um (11,1%) da base de dados RBN e um (11,1%) da base de dados BVS.

Com referência ao ano de publicação dos artigos selecionados dentro da amostra final, apresentados no Quadro 2, nota-se que a publicação não foi bem distribuída entre os anos.

Quadro 2. Distribuição dos artigos conforme o ano de publicação

Ano	Número	Porcentagem
1998	1	11,1%
2001	1	11,1%
2018	2	22,2%
2020	2	22,2%
2021	1	11,1%
2022	2	22,2%
Total	9	100%

Em relação ao delineamento dos estudos selecionados na amostra final, conforme proposto por

Stillwell²², a Quadro 3 apresenta a caracterização destes de acordo com o nível de evidência deles.

Quadro 3. Delineamento dos estudos selecionados na amostra final segundo nível de evidência n=9

Delineamento	Nível de evidência	Número	Porcentagem
revisão Sistemática	I	-	-
Ensaio Controlado Randomizado	II	-	-
Ensaio Controlado Não Randomizado	III	-	-
Caso Controle ou Estudo de Coorte	IV	6	66,7%
Revisão Sistemática de Estudo Qualitativo ou Descritivo	V	-	-
Estudo Qualitativo ou Descritivo	VI	3	33,3%
Artigo de Opinião ou Consenso de Órgãos Governamentais ou Conselho de Especialidades Médicas	VII	-	-
Total	-	9	100%

Categorização Temática

A leitura completa dos artigos proporcionou categorizar os estudos com relação às abordagens temáticas realizadas pelos autores-pesquisadores referente às dificuldades encontradas para a aquisição da língua escrita nas crianças portadoras de DMD. Essas categorias refletem às habilidades mais estudadas sobre o tema. Assim, cinco áreas temáticas foram evidenciadas, apresentadas no Quadro 4.

Categoria A. Memória de trabalho fonológica

Essa foi a temática mais fomentada; presente em sete (77,7%) dos estudos. Esses trabalhos demonstram que a memória de trabalho, habilidade de armazenar temporariamente informações em um código fonológico, permitindo a manipulação dessas informações¹⁸, aparece prejudicada na maioria dos estudos com crianças portadoras de DMD.

Categoria B: Habilidades de aprendizagem

Nessa categoria, dois (22%) dos estudos mostraram que os pacientes com DMD apresentaram déficits significativos nas habilidades de aprendizagem testadas.

Categoria C: Déficit cognitivo

Déficit cognitivo está presente em dois (22%) dos estudos e apresenta a deficiência intelectual (DI) como um aspecto frequente entre crianças com DMD, com a porcentagem de 30%³.

Categoria D: Decodificação fonológica

Um (11,11%) dos estudos destaca a necessidade de intervenções precoces para melhorar as habilidades de decodificação nessa população.

Categoria E: Funções Executivas

Essa temática presente em um (11,11%) dos estudos, apresenta o déficit de funções executivas nas crianças com DMD, implicando no aprendizado da língua escrita.

Quadro 4. Compilação de artigos da amostra final

Artigo	Categoria	Nível de evidência
Reading ability and processing in Ducchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy Billard et al, 1998 ²³	D	IV
Intelligence and Duchenne muscular dystrophy: Full-Scale, Verbal, and Performance intelligence quotients Cotton MV, Voudoris M, Greenwood MJ, 2001 ⁹	A B E	VI
Implicit learning déficit in children with Duchenne muscular dystrophy: Evidence for a cerebellar cognitive impairment? Vicari et al, 2018 ²⁴	A	IV
Desempenho cognitivo através do Mini-Exame do Estado Mental na Distrofia Muscular de Duchenne Nardes F, Araujo A, Goncalves R, 2018 ²⁵	C	IV
The Mini-mental State Examination (MMSE) as a cognitive screening tool in Duchenne Muscular Dystrophy. Annals of Child Neurology Nardes F, Araújo APQC, Ribeiro MG, Bittar M & Gomes HF, 2020 ²	A C	VI
Longitudinal evaluation of working memory in Duchenne Muscular Dystrophy Thangarajh M, Efring GL, Tritillis P, 2020 ²⁶	A	IV
Working memory alterations play an essential role in developing global neuropsychological impairment in Duchenne Muscular Dystrophy Tyagi R, Arvind H, Goyal M, Anand A, Mohanty M, 2021 ²⁷	A	IV
Language development in preschool Duchenne Muscular Dystrophy boys Chieffo DPR, Moriconi F, Mastrilli L, Lino F, Brogna C, Coratti G et al., 2022 ²⁸	A	IV
Behavioural strengths and difficulties in relation to intellectual functions and age in Swedish boys with Duchenne Muscular Dystrophy Gillenstrand J, Ekström AB, Kroksmark AK, Tulinius M, Broberg M, 2022 ²⁹	A B	VI

No Quadro 5 estão representados os artigos escolhidos e seus objetivos, resultados, principais implicações e as limitações principais.

Mesmo que a produção de conhecimento relacionados à DMD tenha crescido nos últimos anos, os aspectos linguísticos são escassos em comparação aos estudos voltados para os impactos neuromusculares da DMD¹⁹. A presente revisão integrativa, nos mostra que, dos 52 artigos inicialmente identificados, apenas nove atenderam aos critérios de inclusão, evidenciando a escassez de estudos específicos sobre a temática. Considerando que uma grande quantidade das crianças com DMD possui alguns déficits importantes para a aquisição da linguagem escrita, como em memória de trabalho sendo a mais descrita, é importante reunir os resultados da literatura científica sobre esse tópico para que se possa melhor compreender se existem outros déficits relacionados e a melhor estratégia para abordá-los.

A análise dos resultados demonstrou que 66,7% dos estudos possuem desenhos metodológicos observacionais analíticos (caso-controle ou coorte), enquanto 33,3% são puramente descritivos. Nenhum ensaio clínico ou revisão sistemática foram identificados, o que reforça a fragilidade do nível de evidência disponível.

Memória de trabalho fonológica foi o aspecto mais estudado, aparecendo em 77,7% dos estudos. A memória de trabalho (MT) ou memória operacional (MO) se refere a memória responsável pelo armazenamento temporário da informação para o desempenho de uma série de tarefas cognitivas¹⁸. Alguns estudos indicam que o baixo desempenho em MO se correlaciona com deficiência em funções cognitivas superiores, como Quociente de Inteligência (QI)³⁰ e leitura³¹. Esse achado está em consonância com pesquisas que associam mutações na distrofina cerebral, especialmente as isoformas Dp140 e Dp71, a déficits em processamento fonológico e armazenamento temporário de informações verbais.

Quadro 5. Resultados da busca

Artigos encontrados, autores e ano de publicação	Objetivo	Resultados	Implicações	Limitações principais
Reading ability and processing in Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. Billard et al., 1998 ²³	Comparar as habilidades de leitura de crianças com DMD e atrofia muscular espinhal (AME)	Crianças com DMD apresentaram dificuldades específicas na leitura de palavras complexas, refletindo padrões similares à dislexia fonológica. Em contraste, crianças com AME tiveram desempenho mais uniforme, sugerindo que as alterações neurológicas específicas da DMD influenciam negativamente a leitura.	Destaca a necessidade de intervenções precoces para melhorar as habilidades de decodificação e fonologia em crianças com DMD.	Amostra pequena e heterogênea (DMD + SMA); sem controle de variáveis educacionais; foco restrito em leitura.
Intelligence and Duchenne muscular dystrophy: Full-Scale, Verbal, and Performance intelligence quotients. Cotton MW, Voudouris M, Greenwood MJ, 2001 ⁹	Investigar déficits cognitivos específicos em meninos com DMD, com ênfase em memória, processamento de informações/habilidade de aprendizagem e funções executivas.	O estudo identificou que meninos com DMD apresentam déficits significativos em tarefas que envolvem memória de trabalho, habilidades de aprendizagem e funções executivas.	Reforça a importância de avaliações neuropsicológicas abrangentes em crianças com DMD para identificar precocemente déficits cognitivos e implementar estratégias de intervenção adequadas que promovam o desenvolvimento acadêmico e a qualidade de vida.	Estudo descritivo sem grupo controle; heterogeneidade de dados agregados; avaliação restrita a QI.
Implicit learning deficit in children with Duchenne muscular dystrophy: Evidence for a cerebellar cognitive impairment? Vicari et al., 2018 ²⁴	Avaliar a capacidade de aprendizagem implícita em crianças com DMD.	Usando a tarefa de memória de trabalho, o estudo revelou que crianças com DMD, mesmo sem deficiência intelectual global, tiveram desempenho inferior ao esperado.	Evidencia a necessidade de terapias direcionadas para habilidades procedurais e de aprendizagem implícita, especialmente em crianças com DMD.	Amostra pequena; uso de MEEM pouco sensível em crianças; sem grupo controle saudável.
Desempenho cognitivo através do Mini-Exame do Estado Mental na Distrofia Muscular de Duchenne. Araujo N, Gonçalves, 2018 ²⁵	Avaliar déficits cognitivos em pacientes com DMD usando o Mini-Exame do Estado Mental (MEEM).	Dos pacientes avaliados, 33% apresentaram deficiência intelectual moderada a grave. Subtestes relacionados a orientação, cálculo e linguagem foram os mais comprometidos. A média de pontuação no MEEM foi 21, abaixo do esperado para a faixa etária.	O MEEM demonstrou-se eficaz como ferramenta de triagem para identificar déficits cognitivos em pacientes com DMD, contribuindo para o planejamento de intervenções.	Amostra reduzida; foco apenas em aprendizado implícito; corte transversal sem evolução temporal.
The Mini-mental State Examination (MMSE) as a cognitive screening tool in duchenne muscular dystrophy. Annals of Child Neurology. Nardes F, Araújo AP de QC, Ribeiro MG, Bittar M, Gomes HF, 2020 ²	Avaliar se o Mini-Exame do Estado Mental (MEEM) é um teste confiável para triagem em meninos com DMD e comprometimento cognitivo.	Dentre os 67 participantes do estudo com idade entre 7 e 16 anos, os índices de compreensão verbal e memória de trabalho apresentaram os maiores comprometimentos. A correlação entre o MMSE (e o WISC-IV) foi moderada.	O MMSE é um bom teste de triagem cognitiva para pacientes com DMD de 9 anos ou mais.	MMSE pouco adequado para pediatria; viés por escolaridade; sem grupo controle saudável.
Longitudinal evaluation of working memory in Duchenne Muscular Dystrophy. Thangarajah M, Elfring GL, Trifillis P, 2020 ²⁶	Avaliar a trajetória do desenvolvimento da memória de trabalho em meninos com mutação nonsense na DMD ao longo de 48 semanas, considerando localização genética e tratamentos.	Meninos com mutações downstream de exons 30, 45 e 63 apresentaram déficits significativos em tarefas de memória de trabalho, como span de dígitos.	A memória de trabalho em crianças com DMD é fortemente influenciada pela localização da mutação genética, reforçando a importância de intervenções precoces para mitigar os impactos no aprendizado de leitura e escrita.	Amostra limitada (braço placebo de ensaio clínico); curto período de seguimento (48 sem.); avaliou apenas memória de trabalho.

Artigos encontrados, autores e ano de publicação	Objetivo	Resultados	Implicações	Limitações principais
Working memory alterations play an essential role in developing global neuropsychological impairment in Duchenne Muscular Dystrophy. Tyagi R, Arvind H, Goyal M, Anand A, Mohanty M, 2021 ²⁷	Examinar o impacto das alterações na memória de trabalho e outras funções cognitivas em crianças indianas com DMD.	As maiores dificuldades foram observadas em tarefas que exigem memória de trabalho e habilidades visuoespaciais.	As alterações na memória de trabalho são o núcleo dos déficits neuropsicológicos na DMD, destacando a necessidade de reabilitação para melhorar o desempenho acadêmico e as habilidades de leitura e escrita.	Amostra relativamente pequena; possíveis vieses culturais/linguísticos nos testes; estudo transversal.
Language development in preschool Duchenne Muscular Dystrophy Boys. Chieffo DPR, Moriconi F, Mastrilli L, Lino F, Brogna C, Coratti G et al., 2022 ²⁸	Investigar habilidades linguísticas em crianças pré-escolares com DMD.	Identificou comprometimento na repetição de palavras longas e na articulação, embora a compreensão lexical e sintática permanecesse dentro do esperado para a idade.	Diagnósticos precoces podem ajudar a implementar intervenções que melhorem o desenvolvimento da linguagem e a comunicação em crianças com DMD.	Amostra pequena; apenas crianças pré-escolares com QI normal; estudo transversal sem acompanhamento longitudinal.
Behavioural strengths and difficulties in relation to intellectual functions and age in Swedish boys with Duchenne Muscular Dystrophy. Gillenstrand J, Ekström AB, Kroksmark AK, Tulinius M, Broberg M, 2022 ²⁹	Investigar as funções cognitivas de pacientes com DMD e sua relação com a ausência de distrofia.	Alterações cognitivas foram observadas em áreas como o córtex e hipocampo devido à ausência de isoformas de distrofina. Os pacientes apresentaram déficits significativos em memória de trabalho e habilidades de aprendizado, com QI médio deslocado abaixo do esperado para a população.	Destaca-se a necessidade de intervenções educacionais e terapêuticas adaptadas às limitações específicas de pacientes com DMD.	Dados autorrelatados pelos pais (viés de percepção); estudo transversal; sem grupo controle saudável.

AME - Atrofia Muscular Espinhal (AME); DMD – DMD; MEEM – Mini-exame do estado mental

Em contrapartida, outro estudo²⁸ identificou comprometimento na repetição de palavras longas, porém a compreensão lexical e sintática permaneceu dentro do esperado para a idade. Ainda que a MO tenha se mostrado abaixo do esperado neste estudo, não foi observado interferência no objetivo final da leitura, que é a compreensão leitora.

Habilidades de aprendizagem foram descritas em 22% dos estudos, indicando que parte significativa dos pacientes apresentam comprometimentos que ultrapassam a esfera motora. Desde a descrição da DMD por Duchenne, em 1868, observa-se uma ocorrência comum de transtornos do desenvolvimento intelectual e da linguagem entre os portadores. Duchenne de Boulogne descrevia o intelecto dos primeiros pacientes observados como “monótono e de fala difícil”⁸.

Em uma amostra de 30 pacientes com DMD, entre 8 e 22 anos, 33% deles preencheram todos os critérios clínicos para DI moderada-grave, segundo DSM-5, em que subtestes relacionados a orientação, cálculo e linguagem foram os mais comprometidos²⁵. Em outro estudo, mais recente², encontrou-se uma taxa alta

(52%) de DI, reforçando a necessidade de avaliação neuropsicológica sistemática

Decodificação fonológica e função executiva foram as categorias menos exploradas, 11% cada. Os achados sugerem que crianças com DMD podem apresentar padrões semelhantes aos observados em quadros de dislexia fonológica e déficits em planejamento e atenção, impactando diretamente a aprendizagem da leitura e escrita.

As funções executivas são descritas como as habilidades cognitivas que permitem a uma pessoa orientar e gerenciar suas funções cognitivas, emocionais e comportamentais de modo mais consciente, flexível e adaptativo em relação às demandas internas e externas. Com dificuldades significativas nas funções executivas é esperado um déficit na compreensão leitora, que é o objetivo final da leitura³². Em um dos estudos⁹ mostra-se resultados onde meninos com DMD apresentam déficits significativos em tarefas que envolvem as funções executivas.

Os estudos analisados evidenciam que, mesmo em crianças sem deficiência intelectual global, a DMD está associada a dificuldades significativas em

leitura, escrita e compreensão leitora²⁴. Tais dificuldades têm repercussões no desempenho escolar e no desenvolvimento social, indicando a necessidade de mais estudos para entender quais são as estratégias pedagógicas e terapêuticas mais indicadas.

Limitações da Literatura

As limitações mais presentes nos estudos são as amostras pequenas e heterogêneas, o que compromete a generalização dos resultados. Porém, se trata de uma doença rara e com fatalidade por volta da segunda década de vida¹. Caso os estudos colocassem mais critérios de inclusão, as amostras poderiam ser ainda menores.

O predomínio de delineamentos transversais não permite observar a progressão dos déficits ao longo do tempo, porém a dificuldade de locomoção dos portadores de DMD aumentam com o passar dos anos¹, podendo ser uma barreira importante para chegar ao local da avaliação.

A ausência de grupos controle saudáveis em parte dos estudos também é uma limitação importante, pois restringe comparações mais amplas.

CONCLUSÃO

Este estudo reforça que os desafios enfrentados por indivíduos com DMD não estão apenas na área neuromuscular, mas também na aquisição da linguagem escrita. A partir desta revisão de escopo, observou-se que os déficits relacionados à memória de trabalho, funções executivas e habilidades de decodificação fonológica, que exercem impacto significativo na aprendizagem, leitura e escrita, são encontrados em grande escala nas crianças com DMD, além da presença de deficiência intelectual em parcela significativa da amostra. Observou-se ainda, poucos trabalhos sobre o tema, com diferentes desenhos metodológicos, multicêntricos e com amostras expressivas.

Esta revisão de escopo oferece uma visão abrangente sobre cognição e aprendizagem na DMD, evidenciando tanto os avanços alcançados quanto às áreas que carecem de maior aprofundamento científico, de modo a guiar práticas clínicas, educacionais e futuras pesquisas. Embora os avanços científicos tenham permitido um entendimento mais amplo dos aspectos neuromusculares da DMD, se mostra necessária uma atenção maior às questões linguísticas e educacionais desses pacientes. O diagnóstico precoce e intervenções direcionadas, como terapias focadas

na memória de trabalho e estratégias de aprendizagem, são essenciais para melhorar o desempenho acadêmico e a qualidade de vida dessas crianças.

REFERÊNCIAS

1. Beytia ML, Vry J, Kirschner J. Drug treatment of Duchenne muscular dystrophy: Available evidence and perspectives. *Acta Myol*. 2012;31(1):4-8. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22655510/> PMID: 22655510 e PMCID: PMC3440798.
2. Nardes F, Araújo APQC, Ribeiro MG, Bittar M, Gomes HF. O Mini-Exame do Estado Mental (MEEM) como ferramenta de triagem cognitiva na DMD. *Ann Child Neurol*. 2020;28(2):57-65. <https://doi.org/10.2223/JPED.2148>
3. Nardes F, Araújo APQC, Ribeiro MG. Mental retardation in Duchenne muscular dystrophy. *J Pediatr (Rio J)*. 2012;88(1):6-16. <https://doi.org/10.2223/JPED.2148> PMID: 22344614
4. Ciafaloni E, Fox DJ, Pandya S. Diagnóstico tardio na DMD: dados da Rede de Vigilância, Rastreamento e Pesquisa de Distrofia Muscular (MD STARnet). *J Pediatr*. 2009;155(3):380-5. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2009.02.007> PMID: 19394035 PMCID: PMC5884059.
5. Snow WM, Anderson JE, Jakobson LS. Neuropsychological and neurobehavioral functioning in Duchenne muscular dystrophy: A review. *Neurosci Biobehav Rev*. 2013;37(5):743-52. <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2013.03.016> PMID: 23545331.
6. Pane M, Mazzone ES, Sormani MP, Messina S, D'Amico A, Pelliccioni M et al. 6 Minute walk test in Duchenne MD patients with different mutations: 12 month changes. *PLoS One*. 2014;9(1):e83400. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0083400> PMID: 24421885 PMCID: PMC3885414
7. D'Amico A, Mercuri E, Tiziano FD, Bertini E. Diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy in Italy in the last decade: Critical issues and areas for improvements. *Neuromuscul Disord*. 2017;27(5):447-51. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.02.006>. Epub 2017 Feb 14. PMID: 28262469.
8. Duchenne GBA. De la paralysie musculaire pseudo-hypertrophique ou paralysie myo sclérosique. [S.l.: s.n.]; 1868.
9. Cotton SM, Voudouris NJ, Greenwood KM. Intelligence and Duchenne muscular dystrophy: Full-scale, verbal, and performance intelligence quotients. *Dev Med Child Neurol*. 2001;43(7):497-501. <https://doi.org/10.1017/S0012162201000913> PMID: 11463183.
10. Cotton SM, Voudouris NJ, Greenwood KM. Association between intellectual functioning and age in children and young adults with Duchenne muscular dystrophy: Further results from a meta-analysis. *Dev Med Child Neurol*. 2005;47(4):257-65. <https://doi.org/10.1017/s0012162205000496> PMID: 15832549.
11. Sargiani RA, Maluf MR. Linguagem, cognição e educação infantil: contribuições da psicologia cognitiva e das neurociências. *Psicol Esc Educ*. 2018;22(3):477-84. <https://doi.org/10.1590/2175-35392018033777>
12. Dehaene S. Os neurônios da leitura: como a ciência explica a nossa capacidade de ler. Porto Alegre: Penso; 2012.
13. Anthony JL, Williams JM, McDonald R, Francis DJ. Phonological processing and emergent literacy in younger and older preschool children. *Ann Dyslexia*. 2007;57(2):113-37. <https://doi.org/10.1007/s11881-007-0008-8>. Epub 2007 Dec 4. PMID: 18058023.

14. Capellini SA, Padula NA, Santos LC, Lourenceti MD, Carrenho EH, Ribeiro LA. Phonological awareness, working memory, reading and writing performances in familial dyslexia. *Pró-fono R. Atual. Cientif.* 2007;19(4):374-80. <https://doi.org/10.1590/S0104-56872007000400009> PMID: 18200387.
15. Goff D, Pratt C, Ong B. The relations between children's reading comprehension, working memory, language skills and components of reading decoding in a normal sample. *Read Writ.* 2005;18:583-616. <https://doi.org/10.1007/s11145-004-7109-0>
16. Capovilla AGS, Capovilla FC, Silveira FB. O desenvolvimento da consciência fonológica, correlações com leitura e escrita e tabelas de padronização. *Ciência Cognitiva: Teoria, Pesquisa e Aplicação.* 1998;2(3):113-60.
17. Stivanin L, Scheue CI. Tempo de latência e exatidão para leitura e nomeação em crianças escolares: estudo piloto. *Educação e Pesquisa, São Paulo.* 2005;31(3):425-36. <https://doi.org/10.1590/S1517-97022005000300007>
18. Xavier GF. Memória: correlatos anatomo-funcionais. In: Nitrini R, Caramelli P, Mansur LL, editores. *Neuropsicologia: das bases anatômicas à reabilitação.* São Paulo: Clínica Neurológica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo; 1996. p. 107-29.
19. Arruda CM, Chaves DRP, Biermann MC. Características cognitivas e comportamentais associadas à DMD: revisão integrativa. *Estud Pesqui Psicol.* 2023;23(1):180-204. <https://doi.org/10.12957/ep.p.2023.75307>
20. D'Angelo MG, Lorusso ML, Civati F, Comi GP, Magri F, Del Bo R et al. Neurocognitive profiles in Duchenne muscular dystrophy and gene mutation site. *Pediatr Neurol.* 2011;45(5):292-9. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2011.08.003> PMID: 22000308; PMCID: PMC3200430.
21. Mendes KDS, Silveira RCCP, Galvão CM. Revisão integrativa: Método de pesquisa para a incorporação de evidências na Saúde e na Enfermagem. *Texto Contexto Enferm.* 2008;17(4):758-64. <https://doi.org/10.1590/S0104-07072008000400018>
22. Stillwell SB, Fineout-Overholt E, Melnyk BM, Williamson KM. Evidence-based practice, step by step: Searching for the evidence. *Am J Nurs.* 2010;110(5):41-7. <https://doi.org/10.1097/01.NAJ.0000372071.24134.7e> PMID: 20520115.
23. Billard C, Gillet P, Barthez M, Hommet C, Bertrand P. Reading ability and processing in Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Dev Med Child Neurol.* 1998;40(1):12-20. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1998.tb15351.x> PMID: 9459212.
24. Vicari S, Piccini G, Mercuri E, Battini R, Chieffo D, Bulgheroni S et al. Implicit learning deficit in children with Duchenne muscular dystrophy: Evidence for a cerebellar cognitive impairment? *PLoS One.* 2018;13(1):e0191164. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0191164> PMID: 29338029; PMCID: PMC5770044
25. Nardes F, Araújo A, Gonçalves R. Desempenho cognitivo através do mini-exame do estado mental na distrofia muscular de Duchenne. *Revista Brasileira de Neurologia.* Rio de Janeiro. 2018;54(4):5-10. <https://doi.org/10.46979/rbn.v54i4.22345>
26. Thangarajah M, Elfring GL, Trifillis P. Longitudinal evaluation of working memory in Duchenne muscular dystrophy. *J Clin Med.* 2020;9(9):2940. <https://doi.org/10.3390/jcm9092940> PMID: 32933029; PMCID: PMC7563441.
27. Tyagi R, Arvind H, Goyal M, Anand A, Mohanty M. Working memory alterations plays an essential role in developing global neuropsychological impairment in Duchenne Muscular Dystrophy. *Front Psychol.* 2021; jan 15:11:613242. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2020.613242> PMID: 33519636; PMCID: PMC7843380.
28. Chieffo DPR, Moriconi F, Mastrilli L, Lino F, Brogna C, Coratti G et al. Language development in preschool Duchenne Muscular Dystrophy boys. *Brain Sci.* 2022;12(9):1252. <https://doi.org/10.3390/brainsci12091252> PMID: 36138988; PMCID: PMC9497138.
29. Gillenstrand J, Ekström AB, Kroksmark AK, Tulinius M, Broberg M. Behavioural strengths and difficulties in relation to intellectual functions and age in Swedish boys with Duchenne Muscular Dystrophy. *Child Neuropsychol.* 2023;29(6):959-72. <https://doi.org/10.1080/09297049.2022.2144814> PMID: 36444135.
30. Unsworth N, Engle RW. The nature of individual differences in working memory capacity: Active maintenance in primary memory and controlled search from secondary memory. *Psychol Rev.* 2007;114(1):104-32. <https://doi.org/10.1037/0033-295X.114.1.104> PMID: 17227183.
31. Zheng G, Ni X, Kale LV. Periodic hierarchical load balancing for large supercomputers. *Int J High Perform Comput Appl.* 2011;25(4):371-85. <https://doi.org/10.1177/1094342010394383>
32. Uvo MF, Germano GD, Capellini SA. Performance of schoolchildren with attention deficit hyperactivity disorder in metalinguistic skills, reading, and reading comprehension. *Rev. CEFAC.* 2017;19(1):7-19. <https://doi.org/10.1590/1982-0216201719115815>

Contribuições dos autores:

CYASA: Conceitualização; Curadoria de dados; Análise de dados; Pesquisa; Metodologia; Administração do projeto; Disponibilização de ferramentas; Supervisão; Validação de dados e experimentos; Design da apresentação de dados; Redação do manuscrito original.

FN, GP: Curadoria de dados; Análise de dados; Pesquisa; Metodologia; Redação - Revisão e edição.

LM: Conceitualização; Análise de dados; Pesquisa; Metodologia; Administração do projeto; Redação - Revisão e edição.

Declaração de compartilhamento de dados:

Todos os dados utilizados e analisados neste artigo de revisão bibliográfica estarão disponíveis para compartilhamento de forma irrestrita. Os dados incluem as referências bibliográficas, tabelas de síntese, critérios de inclusão e exclusão dos estudos selecionados, bem como quaisquer arquivos suplementares relacionados à revisão. Os dados estarão disponíveis imediatamente após a publicação do artigo, por um período mínimo de cinco anos, podendo ser acessados mediante solicitação direta aos autores. Não há critérios restritivos para o acesso aos dados; qualquer interessado poderá solicitá-los por meio de contato por e-mail, sendo garantido o compartilhamento gratuito e completo do material.