**Distrofia muscular de cinturas tipo R2 relacionada à disferlina de início tardio e seus diagnósticos diferenciais: um relato de caso.**

**Objetivo:** Relatar o caso de uma paciente portadora de doença neuromuscular rara – distrofia muscular de cinturas (DMC) – e explorar diagnósticos diferenciais para paresias com predominância proximal.

**Relato de caso:** Mulher, 37 anos, apresentou-se em 2019 no ambulatório de neurologia com paresia em membros inferiores (MMII) há cinco anos, dificuldade em subir aclives, urgeincontinência urinária há 17 anos, após parto normal, sem sinais miotônicos, disfagia, fasciculações ou alterações em demais sistemas à exceção de cãibra em membros superiores (MMSS) e MMII quando em prolongada ortostase. Possui hipertensão e relatou irmã com distrofia muscular não especificada. Ao exame: marcha miopática, arreflexia global, força proximal de MMII comprometida. Surgiu a hipótese de miopatia; solicitou-se rotina laboratorial e eletroneuromiografia (ENMG). Exames laboratoriais e ressonância magnética (RNM) de coluna lombossacra feitos anteriormente apontaram creatina quinase (CK) de 3947 U/L e medula preservada. Somou-se então DMC e doença de Pompe (DP) às causas prováveis; solicitou-se RNM de coxas que mostrou sinais de miopatia difusa e elevada lipossubstituição favorecendo DMC e DP, e ecocardiograma transtorácico que sem sinais significativos afastou DP e alguns tipos de DMC. As hipóteses de distrofinopatias, assim como atrofia muscular espinhal, são menos prováveis pela maior incidência infantojuvenil; miastenia gravis também menos provável sem os sintomas clássicos. Outros exames: ENMG compatível com miopatia crônica de predomínio proximal favorece DMC, DP e miopatia; provas inflamatórias não reagentes afastam miopatia. Atualmente, apresenta paresia também em MMSS, e em painel genético para DMC descobriu-se presença de duas variantes provavelmente patogênicas em heterozigose no gene DYSF, sugerindo quadro de DMC tipo R2 relacionado à disferlina.

**Conclusão:** A DMC tipo R2 é uma doença neuromuscular com incidência de 10 a 23 pessoas em 100.000, de predomínio proximal em MMII, com início entre 12 a 25 anos, com sinais inflamatórios em 40% dos casos, altos níveis de CK, raro acometimento cardíaco ou disfagia, e prognóstico de 10 a 20 anos até confinamento em cadeira de rodas. Atualmente, além do quadro de paresia, a paciente relata dependência para atividades instrumentais e quedas frequentes. Apesar do início tardio, aos 32 anos, o diagnóstico por exclusão a partir das causas mais prováveis para o quadro apresentado levou à identificação precisa da doença.