

Polimorfismos no gene **protein tyrosine phosphatase nonreceptor 22** (PTPN22) são associados a vários tipos de doenças autoimunes. O gene PTPN22 é responsável pela codificação de uma tirosino-fosfatase específica de linfócitos (Lyp) envolvida com a inibição de respostas imunes por desfosforilar proteínas participando da sinalização do TCR. A troca do nucleotídeo C pelo T na posição 1858 do gene acarreta na substituição de uma arginina por um triptofano, o que já foi associado a um aumento na atividade de fosfatase. Este trabalho investigou a existência de associação entre o polimorfismo 1858T no gene PTPN22 e diabetes mellitus tipo 1 em pacientes do Instituto da Criança com Diabetes do Rio Grande do Sul. DNA foi extraído de amostras de sangue pelo método de “salting-out” e a genotipagem feita pela técnica de PCR RFLP. Foram utilizados primers específicos para a região de interesse, o polimorfismo foi detectado através da digestão com Rsa I e os fragmentos visualizados em gel de agarose 2.5%. Os controles utilizados são provenientes de banco de DNA de indivíduos caucasóides previamente estabelecido. A análise foi feita em um total de 211 pacientes diabéticos e 241 controles. Os resultados mostram uma maior frequência do alelo T, bem como de heterozigotos, nos pacientes diabéticos quando comparados com os controles. Não foi observada nenhuma associação de gênero. Este é o primeiro trabalho demonstrando uma forte associação do alelo 1858T com diabetes tipo 1 em uma população brasileira, reforçando o papel dessa variante como importante fator de suscetibilidade para esta doença.