

Amanda Figueira da Silva^{1 2}, Susana Campino³, Mark K I Tan³, Simone Santos¹, Jody E Phelan³, Martha Suarez-Mutis^{1 2}

¹ Laboratório de Doenças Parasitárias, FIOCRUZ - RJ, Brasil

² Programa de Pós-graduação de Medicina Tropical, Instituto Oswaldo Cruz, FIOCRUZ – RJ, Brasil.

³ Departamento de Doenças Tropicais e Infecciosas, London School of Hygiene & Tropical Medicine, Londres, UK.

Análise de marcadores genéticos associados à malária em garimpeiros na fronteira Franco-Brasileira

Introdução: Apesar dos esforços para redução de casos nos últimos anos a malária continua sendo de grande importância para a saúde pública no Brasil, especialmente em populações vulneráveis na região amazônica. Além dos fatores ambientais, a susceptibilidade à infecção e a resposta ao tratamento podem ser influenciadas por variações no genoma humano. Genes como o *g6pd*, *hbb* e *ackr1* estão associados, respectivamente, a deficiências de glicose-6-fosfato-desidrogenase, trazendo implicações terapêuticas, hemoglobinopatias e à invasão eritrocitária pelo *Plasmodium* spp. Porém, dados genéticos dessas populações são raros. **Objetivo:** Analisar variantes genéticas nos genes *g6pd*, *hbb* e *ackr1* em populações garimpeiras na fronteira franco-brasileira. **Metodologia:** Foram analisadas 188 amostras de garimpeiros do município de Oiapoque-AP, através de sequenciamento NGS por tecnologia Nanopore. As variantes foram identificadas e classificadas com base na frequência de leitura do alelo mutado. **Resultado:** Analisando o gene *g6pd*, observou-se uma frequência de 7% da variante rs1050829 e 3% da variante rs1050828, associadas aos tipos A- e A+, respectivamente, enquanto outros SNPs desse gene foram raros ou ausentes. Nenhum dos indivíduos portadores dessas variantes apresentou diagnóstico positivo para *Plasmodium* spp. No gene *hbb*, dois SNPs foram analisados, o rs334 (HbS) foi encontrado apenas em heterozigose em três (1,6%) indivíduos. Já o polimorfismo rs713040 mostrou uma frequência de 35,6% de homozigotos para o alelo variante. Não foram detectadas variantes associadas ao gene *ackr1*. **Conclusão:** Os resultados indicam presença de variantes associadas a deficiência de G6PD e ao traço falciforme (HbS), além de ausência do fenótipo Duffy-negativo. Esses achados contribuem para a compreensão do perfil genético de populações garimpeiras e reforça a importância da vigilância genômica no controle da malária.