



XI CONGRESSO DA SOCIEDADE PAULISTA DE PARASITOLOGIA

“Parasitologia Translacional: Da Pesquisa Básica a Saúde Pública”

10 a 12 de abril de 2026 – São Paulo (SP)

POLIMORFISMOS EM *PKLR* E DEFICIÊNCIA DE PIRUVATO QUINASE: RISCO DE MALÁRIA NA AMAZÔNIA BRASILEIRA

Evelyn Gonçalves Macedo¹; Winni Alves Ladeia¹; Carlos Augusto Prete Junior^{1,2}; Thais Sena de Paula Domingues³; Licínio Manco^{4,5}; Julia Maria Pavan Soler³; Rodrigo Malavazi Corder^{1,6}; Ana Paula Arez^{4,6}; Marcelo Urbano Ferreira^{1,6*}

¹ Departamento de Parasitologia, Instituto de Ciências Biomédicas, Universidade de São Paulo, São Paulo, Brasil.

² Departamento de Comunicações, Faculdade de Engenharia Elétrica e de Computação, Universidade Estadual de Campinas, Campinas, Brasil.

³ Departamento de Estatística, Instituto de Matemática e Estatística, Universidade de São Paulo, São Paulo, Brasil.

⁴ Centro de Investigação em Antropologia e Saúde (CIAS), Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal.

⁵ Departamento de Ciências da Vida, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal.

⁶ Saúde Global e Medicina Tropical (GHTM), Laboratório Associado em Tradução e Inovação para a Saúde Global (LA-REAL), Instituto de Higiene e Medicina Tropical, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal

*Autor correspondente: mufferrei@usp.br

A deficiência de piruvato quinase (PKD) é uma enzimopatia autossômica recessiva causada por mutações no gene *PKLR*, podendo levar à anemia hemolítica eritrocitária de gravidade variável. Embora variantes nesse gene sejam comuns em áreas endêmicas para *Plasmodium falciparum*, seu impacto em populações expostas a *P. vivax* ainda é pouco estudado, como as da Amazônia. Este estudo avaliou a associação entre PKD e malária em uma coorte de Mâncio Lima, Acre, área exposta a ambas as espécies. Foram diagnosticadas 2.037 amostras para malária vivax e falciparum e genotipagem de três polimorfismos no gene *PKLR* e em seu entorno. Foram quantificados níveis de hemoglobina e mensurada a atividade de piruvato quinase em 151 indivíduos (77 com alelos selvagens e 74 mutados), com sequenciamento do gene nos casos de PKD. A associação entre genótipos, fenótipos e incidência de malária foi avaliada por regressão binomial negativa múltipla, ajustada para fatores sociodemográficos e ancestralidade genética. Incluíram-se 1.591 participantes na análise, contribuindo com 7.209,2 pessoas-ano de acompanhamento. Durante cinco anos, registrou-se 1.944 episódios de infecção por *P. vivax* (27,0 casos/100 pessoas-ano em risco) e 268 por *P. falciparum* (3,7 casos/100 pessoas-ano em risco). As frequências dos alelos mutantes variaram de 41% a 53%. A atividade média de PK foi maior no grupo selvagem do que no mutado (7,4 vs. 6,6 U/g de hemoglobina; $P = 0,0177$). Dos 14 casos de PKD, 7 foram observados em cada grupo, sem anemia. Os níveis médios de hemoglobina não diferiram entre os grupos, independentemente do sexo (mulheres: $P = 0,2774$; homens: $P = 0,1639$). Curiosamente, homozigotos para os alelos mutantes apresentaram aumento de 32% a 34% na incidência de infecção por *P. falciparum*, sem associação significativa com o risco de infecção por *P. vivax*. O ajuste para ancestralidade africana subsaariana não modificou significativamente os resultados e nenhuma mutação patogênica foi identificada no sequenciamento. Os resultados indicam que variantes genéticas próximas ao locus *PKLR* são frequentes em populações amazônicas miscigenadas expostas à malária e podem modular a suscetibilidade à infecção por *P. falciparum*.



**XI CONGRESSO DA SOCIEDADE PAULISTA DE
PARASITOLOGIA**
“Parasitologia Translacional: Da Pesquisa Básica a Saúde Pública”
10 a 12 de abril de 2026 – São Paulo (SP)

Palavras-chaves: *Plasmodium vivax*; *Plasmodium falciparum*; epidemiologia.

Apoio: Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP); Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq).