

## RELATOS SOBRE A HISTÓRIA DA GENÉTICA NA BAHIA

Nadir Ferrari & Eliane S. Azevêdo

*Programa de Pós-Graduação em Educação Científica e Tecnológica e Departamento de Biologia Celular, Embriologia e Genética da UFSC (Florionópolis, SC) - Núcleo da Bioética da Faculdade de Medicina da Bahia da UFBA e Programa de Pós-graduação em Saúde, Ambiente e Trabalho da FAMEB – UFBA; Salvador, BA, Brasil*

As narrativas mais conhecidas sobre a história da genética no Brasil<sup>(1-7)</sup> enfatizam a formação de grupos de pesquisa em Curitiba, São Paulo e Porto Alegre e situam o início da formação de comunidades de pesquisadores em genética na década de trinta e, especificamente, em genética humana na década de 50. Entretanto, a comunidade científica de Salvador teve um papel importante na história da genética humana brasileira e a genética na Bahia é pelo menos tão antiga quanto à dos grupos do sul do país.

Na Bahia, a discussão científica em torno dos mecanismos da hereditariedade remonta ao final do século XIX. Em 1899, o médico Raymundo Nina Rodrigues, professor de Medicina Legal na Faculdade de Medicina da Bahia e membro da Sociedade Médico-Psicológica de Paris<sup>(8)</sup> discutia as concepções de hereditariedade, de espécie e de raça àquela época. Em seus livros “Mestiçagem, Degeneração e Crime”<sup>(9)</sup> e “Animismo Fetichista dos Negros da Bahia”<sup>(10)</sup>, editados em francês, encontramos passagens que mostram que Nina Rodrigues conhecia as teorias vigentes sobre evolução, levantava genealogias, observava consangüinidade devida ao isolamento reprodutivo e causas ambientais do que era, na época, chamado “degeneração”.

Nas primeiras décadas do século XX, os pesquisadores baianos continuaram a produzir trabalhos envolvendo a genética humana. Em 1927, enquanto Renato Kell liderava o movimento eugênico brasileiro no Rio de Janeiro<sup>(11)</sup>, a *Gazeta Médica da Bahia* publicava nota sobre um trabalho de Octávio Torres envolvendo o estudo dos grupos sangüíneos de 1.685 pessoas<sup>(12)</sup> e comentando um trabalho anterior de Abelardo Duarte também com grupos sangüíneos<sup>(13 14)</sup>.

Em 1947, antes, portanto, da publicação do artigo de Newton Freire-Maia que marcou o início da formação de uma comunidade de geneticistas humanos brasileiros, uma revista local publicava artigo de Jessé Accioly sobre anemia falciforme<sup>(15)</sup>. Este artigo é hoje considerado o primeiro a atribuir herança mendeliana a esta enfermidade, conforme será visto adiante.

### Ensino da Genética no Instituto de Biologia - UFBA

A genética começou a ser ensinada na Universidade Federal da Bahia em 1950, na cadeira de Biologia Geral, pela

Profa. Cora de Moura Pedreira que, em 1954 defendia, na UFBA, sua tese de doutorado intitulada “*Determinação do Fator Rh-Hr na População de Salvador*”.

Em 1959, tendo obtido apoio da Fundação Ford, a Profa. Cora Pedreira implantou o Laboratório de Genética Humana no Hospital das Clínicas. À época, o Instituto de Biologia não dispunha de espaço físico adequado à instalação de um Laboratório financiado pela Fundação Ford, levando a Profa. Cora Pedreira a obter do Prof. Roberto Santos, uma sala, dentre os demais laboratórios de pesquisa existentes no 6º andar do Hospital das Clínicas.

A Profa. Cora Pedreira desenvolveu projetos sobre grupos sangüíneos em populações ameríndias, citogenética de primatas, inter-sexualidade em humanos, entre outros. Mantinha contato com pesquisadores de outros Estados, como Dreyfus, Freire-Maia, Salzano, Frota-Pessoa e Pavan<sup>(16)</sup>. Dedicou-se, especialmente, ao estudo de citogenética de primatas do Mundo Novo. Ao realizar concurso ao cargo de Professora Titular do Instituto de Biologia da UFBA defendeu tese intitulada “*O Cariótipo do Sagüi de Pincéis Pretos Callitrix penicillata, Elliot 1913*”.

Com a construção de novo prédio para o Instituto de Biologia, no Campus de Ondina – UFBA, no início dos anos setenta, a Profa. Cora Pedreira transferiu o Laboratório de Genética, para este Instituto, associando, agora, em mesmo local, o ensino e a pesquisa em Genética. A sala que ocupava no 6º andar do Hospital das Clínicas passou a integrar o já existente Laboratório de Genética Médica, chefiado por sua ex-orientanda, Eliane Azevêdo.

No Instituto de Biologia, a Profa Cora manteve ativas suas atividades de pesquisa e de ensino em Genética, atraiu e formou vários pesquisadores na área, deixando para esse Instituto toda uma herança de contribuição à continuidade do desenvolvimento da Genética no Estado da Bahia. Muitos dos seus discípulos mantêm viva e produtiva a área de Genética no Instituto de Biologia da UFBA.

Sócia fundadora da Sociedade Brasileira de Genética, a Profa Cora Pedreira era presença nacional nas reuniões dessa Sociedade. Lamenta-se, todavia, que muitos de seus trabalhos de pesquisa, embora apresentados em Congressos nacionais e internacionais, não chegassem, à publicação impressa em periódicos, talvez pelo pouco estímulo a esta prática nos anos setenta. Ainda assim, os ensinamentos e o exemplo da Profa. Cora Pedreira persistem influenciando pesquisadores atuais no Instituto de Biologia da UFBA e fora dele<sup>(17 18 19)</sup>. Destacam-se os grupos de pesquisa em Genética na Universidade Estadual de Feira de Santana, UEFS e na Universidade do Estado da Bahia, UNEB.

Recebido em 25/08/2007

Aceito em 16/09/2007

Endereço para correspondência: Profa. Eliane Azevêdo, Núcleo de Bioética da Faculdade de Medicina da Bahia (FAMEB)/UFBA. Largo do Terreiro de Jesus, 40025-010 Salvador, Bahia, Brasil E-mail: eedsea@uol.com.br.

**Gazeta Médica da Bahia**

2007;77: 2(Jul-Dez):237-240.

© 2007 Gazeta Médica da Bahia. Todos os direitos reservados.

## **A Genética Médica na Faculdade de Medicina da Bahia – UFBA 1969-1989**

Em 1969, no conjunto das alterações institucionais decorrentes da Reforma Universitária de 1968, o ensino da Genética Médica na Faculdade de Medicina da Bahia – UFBA, foi criado no Departamento de Medicina Preventiva através da disciplina de graduação, Genética Médica (MED-120). Posteriormente, ao serem criados os cursos de Mestrado na FAMEB, a Genética Médica constava como uma das disciplinas oferecidas na formação dos mestrandos. Não apenas as disciplinas, mas também o Ambulatório de Genética Clínica e o Laboratório de Pesquisa em Genética Médica, LGM, foram criados em 1969.

Vinte anos depois, em 1989, o LGM comemorou duas décadas de ensino, pesquisa e extensão produzindo e divulgando um documento especial intitulado “*Genética de Populações do Nordeste do Brasil, 20 anos de Estudo*”<sup>(20)</sup>. O título desse documento deve-se ao fato das pesquisas desenvolvidas no LGM serem de caráter multidisciplinar, abrangendo não apenas a Genética Médica, mas também diversos aspectos de Genética de Populações Humanas do Nordeste do Brasil, desde o estudo da distribuição de frequências de marcadores genéticos aos estudos de associação entre genes, ancestralidade étnica e doenças comuns. Assim, em 1989, no LGM, as linhas de pesquisa em andamento, financiadas, principalmente pelo CNPq, no âmbito do Programa Integrado de Genética - PIG e pela OEA, eram assim denominadas: 1. Antropogenética; 2. Ecogenética; 3. Antropologia Médica; 4. História Antropogenética das Populações da Bahia; 5. Polimorfismos Bioquímicos; 6. Genética Clínica; 7. Distrofias Musculares; 8. Natimortalidade; e 9. Coagulopatias.

Nesses vinte anos iniciais (1969-1989), o LGM publicou oitenta e sete (87) trabalhos científicos, 44 dos quais em revistas no exterior tais como *American Journal of Human Genetics*, *Journal of Medical Genetics*, *Nature*, *Human Heredity*, *American Journal of Physical Anthropology*, *Current Anthropology*, *Quaderni de Semantica*, entre outras.

Percebendo, à época, o pioneirismo da Genética Médica, não apenas na Bahia, mas também no resto do mundo, a formação de recursos humanos era necessariamente uma das principais preocupações do LGM. Para tanto, ações deveriam ser desenvolvidas no sentido de atrair o interesse de jovens, principalmente alunos, aos avanços científicos trazidos pela Genética. A visita de conceituados pesquisadores oriundos de outros países era um dos mecanismos de atração. Nos vinte anos referidos, o LGM contou com a colaboração de quatro pesquisadores dos Estados Unidos, um da Inglaterra e um da Suíça. Além deles, seis pesquisadores brasileiros também estiveram colaborando, localmente, nas atividades de pesquisa do LGM.

Em vinte anos, o LGM ampliou o número de Professores de, inicialmente, um único (Profa. Eliane S. Azevêdo), para sete (Profa. Maria Piedade Oliveira, Profa. Auristela Paes Alves,

Profa. Lúcia Regina Ribeiro, Profa. Maria das Graças Freitas Sousa, Profa. Ângela Maria Vita Dias Lima e Profa. Maria Rita Passos Bueno). Além destes, o LGM contava com excelente apoio técnico nas pessoas de Maria Cristina Bahiana Olympio da Silva (Bióloga), Aloísio Lisboa Mota (Assistente em Administração), Cristina Mascarenhas Fortuna (Médica), Direynia Bispo da Costa (Técnica de Laboratório), Flaviano Fernandes (Contínuo), Helena M. G. Pimentel (Médica), Lenildes Lopes Jacobina (Bióloga), Maria Betânia Pereira (Médica), Nelly Batista M. Freire (Técnica em Assuntos Educacionais) e Patrícia P. Shipper (Médica).

Merece destaque a constante procura por parte dos alunos, tanto de medicina como de biologia, farmácia e veterinária, para se incorporarem aos trabalhos de pesquisa e extensão do LGM. O LGM usava o sistema de triagem através do interesse ao comparecimento e participação ativa durante as sessões semanais de estudo de pacientes e de resumo de trabalhos científicos. Vinte e seis (26) estudantes foram contemplados com Bolsa de Iniciação Científica do CNPq e da OEA; treze (13) com Bolsa de Aperfeiçoamento do CNPq; dezoito (18) com Bolsa de Pós-graduação e quarenta e três (43), se mantiveram como Estagiários Voluntários, sem qualquer tipo de remuneração. É oportuno registrar que o atual Diretor da Faculdade de Medicina da Bahia, Prof. Dr. José Tavares-Neto, fora durante os anos 1974-1978 Bolsista de Iniciação Científica do Programa OEA no LGM.

O documento referente aos 20 anos do LGM<sup>(19)</sup>, assinado por Eliane S. Azevêdo, é iniciado com uma apresentação sucinta, pequeno resumo sobre a história do LGM, assim descrita:

“Após trabalhar em duas universidades americanas (University of Hawaii; três anos e meio; University of Washington, dois anos), já tendo obtido o título de PhD, possuindo visto de imigrante e estando diante de novo contrato de trabalho, assim como proposta de naturalização nos USA, decidi que ... deveria voltar ao Brasil. Esta decisão resultou, sobretudo, da conversa com o Professor Clodowaldo Pavan, que visitou a Universidade do Hawaii à época de minhas reflexões sobre o futuro. Em síntese, a grande decisão consistia em continuar produzindo, acomodada às facilidades do ambiente de trabalho nos USA, ou enfrentar o desafio de criar um ambiente de trabalho no Brasil. Hoje, 20 anos depois, considero relevante afirmar: decidi corretamente como cidadã, como pesquisadora e como pessoa. Retornei para a Bahia em fins de 1968. Os dois meses finais do ano foram para percepção da realidade local e contatos para apoio. Em 1969 comecei com uma sala-laboratório no sexto andar do Hospital Universitário Prof. Edgard Santos (HUPES), da Universidade Federal da Bahia, cedida pelo então Reitor Prof. Roberto F. Santos. No início éramos quatro pessoas: Maria Eutália Santana Grise e Mônica Silva, ambas estudantes de Biologia, Flaviano Fernandes, Servidor do HUPES e eu. Criamos o

Laboratório Genética Médica (LGM), com atribuições de ensino, pesquisa e prestação de serviços (extensão). Para tanto, começamos instituindo a Disciplina de Genética Médica no Curso de Graduação em Medicina; instalando o Ambulatório de Genética Clínica; elaborando o trabalho de pesquisa a ser desenvolvido e montando o laboratório de eletroforese em gel de amido”.

“O que o LGM produziu em formação de recursos humanos, ensino, pesquisa e extensão-assistencial é apresentado neste Documento-Registro de 20 anos. As dificuldades, os desafios, as políticas desfavoráveis, etc., também fizeram parte da caminhada sem, contudo, diminuir a vontade de caminhar.”

“Nos últimos quatro anos (1985-1989), ocupei o Cargo de Vice-Reitor da UFBA e senti a gratificação de ver o LGM produzir e crescer sob o comando de pesquisadores mais jovens e formados nele próprio”. “Agora, completando 20 anos, reconheço com gratidão o apoio de pessoas e instituições que ajudaram o LGM na grande realização de: transformar alunos em professores; iniciantes em pesquisadores; desconhecimento em saber; idéias em publicações; e, principalmente, jovens criados em Mestres criadores.”

A partir de 1991, o LGM passou a ser Coordenado por pesquisadores nele criados. Em períodos diversos, a Bióloga Maria Cristina Bahiana Olympio da Silva, o médico Prof. José Tavares-Neto, e a médica Profa. Maria Betânia Pereira Toralles estiveram à frente de sua Coordenação. Atualmente, 2007, a Profa. Maria Betânia Pereira Toralles é a Coordenadora do LGM. Assim a história recente do LGM, relatada a seguir, resultou de informações enviadas por escrito por sua Coordenadora atual.

#### 1992-2007

Em 1992, após aprovação em brilhante concurso para o cargo de Professor Adjunto, disciplina Genética Médica, a Profa. Maria Betânia Pereira Toralles integrou-se à equipe de Professores de Genética Médica. Anteriormente, na condição de orientanda da Profa. Maria das Graças Freitas Sousa, a estudante de medicina e depois a médica Dra. Betânia Pereira Toralles já vinha desenvolvendo atividades de pesquisa e de assistência no LGM.

Pouco tempo depois, em 1995, por opção dos Professores ligados ao LGM, houve a transferência do ensino da Genética Médica do Departamento de Medicina Preventiva para o Departamento de Pediatria, onde se encontra atualmente. Sob nova sigla, MED-211, a disciplina de Genética Médica deixou de ser obrigatória, passando a optativa; assim mantendo-se até os dias atuais, contando, no momento com um único docente.

Sob a Coordenação da Dra. Betânia Pereira Toralles, o LGM passou por considerável ampliação e diversificação das linhas de pesquisa e das atividades de extensão. O setor de

Citogenética, iniciado pela Profa. Maria Piedade Oliveira e mantido, posteriormente, pelas pesquisadoras Nely de Almeida Melo, Maria Nova Santos e Lúcia Regina Ribeiro, após período de desativação foi reativado com a Bióloga Rita Maria Alves e mantido em funcionamento com as Biólogas Mônica Jacobina e Esmeralda Alves. No momento, encontram-se em fase de implantação as técnicas citogenéticas para auxílio no diagnóstico e tratamento de leucemias.

Em 1990, o LGM iniciou trabalho de cooperação com o Serviço de Genética do Hospital de Clínicas de Porto Alegre – UFRGS, visando a realização de exames diagnósticos de erros inatos do metabolismo. Subseqüentemente, em 2006, o LGM passa a integrar a Rede de Erros Inatos do Metabolismo – Rede IEM, mantida através de projetos aprovados no CNPq.

Localmente, o LGM firmou convênio com a Prefeitura Municipal de Salvador, para fins de desenvolvimento de programa de Aconselhamento Genético a pacientes, e suas famílias, portadores de anemia falciforme. Com suporte em técnicas de eletroforese em gel do amido, o LGM vem realizando tipagem de hemoglobinas para toda a rede municipal de saúde e realizando o pertinente Aconselhamento Genético nas situações indicadas.

Ainda na área de pesquisa laboratorial, o LGM abriu novas linhas de investigação contemplando a Imunogenética (HLA), o diabetes mellitus tipo I, a hiperplasia adrenal congênita, a deficiência de 5 alfa redutase, a Síndrome de Turner e a Síndrome de Down.

Na parte de atendimento ambulatorial, o LGM, sob a Coordenação da Profa. Maria Betânia Pereira Toralles, vem ampliando sua área de ação estabelecendo parcerias com outras especialidades e criando novos tipos de atendimento especializados a saber: I. Ambulatório de Anomalias do Desenvolvimento Sexual, criado em 1999; II. Ambulatório de Síndrome de Down, criado em 2000; III. Ambulatório de Osteogênese Imperfeita, criado em 2006; IV. Ambulatório de Oncogenética, criado em 2007. Recentemente, o Ambulatório de Osteogênese Imperfeita, tornou-se por indicação do Ministério da Saúde, local de referência no Estado da Bahia.

Todavia, a atividade de extensão de maior impacto social, foi a criação, em 2001, do Serviço de Informação Sobre Agentes Teratogênicos – SIAT, nos moldes de atendimento congênere existente em Porto Alegre. O serviço conta com linha telefônica própria para atendimento às consultas sobre agentes teratogênicos. A equipe de atendimento é coordenada pela Profa. Maria Betânia Pereira Toralles e se compõe da bióloga Maria Christina Bahiana Olympio da Silva e de vários estudantes de medicina, bolsistas do PIBIC e alunos de pós-graduação.

#### **Um Destaque na História da Genética Médica na Bahia: Prof. Jessé Accioly**

Em 1969, Profa. Eliane Azevêdo ainda estava iniciando a instalação do LGM no Hospital das Clínicas, quando recebeu a visita do Prof. Jessé Accioly, conhecido Professor de

Hematologia da Faculdade de Medicina da Bahia - UFBA. Nessa oportunidade, o Prof. Jessé Accioly mostrou à Profa. Eliane Azevêdo um artigo que ele havia escrito em 1946 para uma revista local intitulada *Tertúlias Acadêmicas*. Eliane Azevêdo percebeu que o trabalho descrevia, pela primeira vez na literatura científica, o mecanismo de herança da anemia falciforme, ou siclemia.

O trabalho era muito bem elaborado, comprovando com heredograma, que essa doença era herdada de forma autossômica recessiva, de acordo com as leis mendelianas. O fato descrito era extraordinário. Geneticistas do mundo inteiro tinham conhecimento que tal mérito era referido nos livros internacionais de Genética como devido ao americano James Neel, da Universidade de Wisconsin, e que ocorrera no ano de 1947. Logo, o trabalho de Jessé Accioly, com data de 1946, desenvolvido isoladamente aqui na Bahia, e que chegara à mesma conclusão que James Neel, fora publicado um ano antes.

Obtendo a devida permissão do Dr. Accioly, Eliane Azevêdo preparou, em inglês, um resumo do seu artigo e o enviou ao editor do *American Journal of Human Genetics*<sup>(21)</sup>. A publicação saiu em 1973 e o fato tornou-se de conhecimento mundial. Jessé Accioly e não James Neel fora o pioneiro no descobrimento do mecanismo de herança da anemia falciforme.

Posteriormente, a pedido do serviço de Hematologia da Universidade de Wisconsin, Eliane Azevêdo em colaboração com o Prof. Gilberto Rebouças, traduziram o artigo completo, encaminhando-o àquela Universidade na qual trabalhava o Prof. James Neel. A partir desta época, livros didáticos e artigos científicos passaram a citar o trabalho pioneiro de Jessé Accioly.

Curiosamente, este foi o único trabalho de Jessé Accioly na área de genética, pois seu interesse era em hematologia clínica. Percebia-se em Prof. Jessé Accioly uma curiosidade disciplinada que o levava à reflexão científica que culminou com a descoberta que fez. Essa descoberta, como muitas outras em medicina, não dependia de equipamentos ou técnicas sofisticadas, mas tão somente de uma pessoa disposta a pensar e testar idéias. Que o trabalho do Prof. Jessé Accioly seja sempre lembrado não somente por seu valor científico, mas também pela sua originalidade criativa.

#### Agradecimentos

Agradecemos à Professora Doutora Maria Betânia Pereira Torres, Coordenadora do Laboratório de Genética Médica, FAMEB-HUPES, as informações sobre o período 1992-2007.

#### Referências Bibliográficas

1. Beiguelman B. A Genética Humana no Brasil. *In: História das Ciências no Brasil*. Ferri M G, Motoyama S. (Orgs) EDUSP: São Paulo, p. 273-306, 1981.
2. Ferrari N. Breve História da Fundação Rockefeller e de seu papel no Desenvolvimento da Genética Humana Brasileira. *In: Anais do VII Seminário Nacional de História da Ciência e da Tecnologia*: Rio de Janeiro, p. 479-484, 1997.
3. Ferrari N 2002. História da Genética Humana no Brasil - Geração I. IX Encontro Estadual de História, Florianópolis, CD-ROM., 2002.
4. Glick TF 1944. The Rockefeller Foundation and the Emergency of Genetics in Brazil. *In: Missionaries of Science-The Rockefeller Foundation and Latin America*. Indiana University Press: Bloomington, 1944.
5. Saldanha PH. Desenvolvimento Histórico da Genética Humana. *Ciência e Cultura* 29: 394-400, 1976.
6. Salzano FM. 1992. The history and development of Human Genetics in Brazil. *In: Doonamraju KR. (Ed), The history and development of Human Genetics-Progress in different countries*. World Scientific: Singapura, p. 228-255, 1992.
7. Paterniani E. Genética Vegetal. *In: Guimarães Ferri M, Motoyama S (coord.), História das Ciências no Brasil. vol.1, EDUSP: São Paulo, p. 220-239, 1979.*
8. Torres O.1946. Esboço Histórico dos Acontecimentos mais Importantes na Vida da Faculdade de Medicina da Bahia. Imprensa Victória: Salvador, 1946.
9. Nina Rodrigues R. Métissage, dégénérescence et crime. Lyon. Storck e Cia, 40p., 1899.
10. Nina Rodrigues R. Animisme Féliciste des Nègres de Bahia. Bahia. Reis e Co. editeurs, 158p., 1900.
11. Castañeda LA. 1998. Apontamentos Historiográficos sobre a Fundamentação Biológica da Eugenia. *Episteme* 3:23-48, 1998.
12. Octávio T. Grupos Sanguíneos. *Gazeta Médica da Bahia* 58: 139-41, 1927.
13. Freire-Maia N. Eugenia e Genética de Populações. *Cultus* 1: 1-9, 1950.
14. Ferrari N. Newton Freire-Maia e a Genética Humana no Brasil. *In: Ciências da Vida: estudos filosóficos e históricos*. Associação de Filosofia e História da Ciência do Cone Sul, 468p., 2004.
15. Accioly J. Anemia Falciforme – apresentação de um caso com infantilismo. *Tertúlias Acadêmicas*. Arquivo da Universidade da Bahia - Faculdade de Medicina da Bahia, 42p., 1947.
16. Ramos KML. A Genética no Brasil. *In: Genética*. EDUFBA: Salvador, 238p., 1978.
17. Ferrari N. Depoimento oral concedido à autora (NF) por Lília M. A. Moreira, em janeiro de 2003, no Departamento de Biologia da UFBA.
18. Ferrari N. Depoimento oral concedido à autora (NF) por por Lucy Freitas, em janeiro de 2003, no Departamento de Biologia da UFBA.
19. Ferrari N. Depoimento oral concedido à autora (NF) por Lucy Peixoto, em janeiro de 2003, em sua residência em Salvador, Bahia.
20. Laboratório de Genética Médica. Documento: “Genética de Populações do Nordeste do Brasil – 20 anos de Estudo”. Departamento de Medicina Preventiva, Faculdade de Medicina – UFBA, 21p., 1989.
21. Azevêdo ES. Historical Note on Inheritance of Sickle Cell Anemia. *Am. J. Hum. Genet.* 25: 457-458, 1973.