

COMENTÁRIOS SOBRE A DESCOBERTA DO MECANISMO DE HERANÇA DA ANEMIA FALCIFORME

COMMENTS ON THE DISCOVERY OF SICKLE CELL ANEMIA INHERITANCE

Eliane S. Azevêdo

Faculdade de Medicina da Bahia, Universidade Federal da Bahia; Salvador, BA, Brasil

Em ciência, uma só cabeça que pensa é mais proveitosa que um laboratório cheio de equipamentos, mas vazio de idéias. Professor Jessé Accioly não tinha laboratório de pesquisa, mas tinha a mente de pesquisador. Em 1947, observando pacientes de anemia falciforme e seus parentes, formulou corretamente qual deveria ser o mecanismo de herança dessa doença genética. Publicou sua hipótese em revista local sem saber que neste mesmo ano de 1947, J. Neel, geneticista americano, chegara à mesma conclusão publicando-a, porém, na mais famosa revista internacional de genética humana. Anos depois, em 1973, uma Carta ao Editor torna de conhecimento internacional a descoberta de Jessé Accioly.

Palavras-chave: herança, anemia falciforme, descoberta.

In science, just a good idea in head is much better than an equipped lab but no good ideas. Professor Jessé Accioly never had a research laboratory but had a good idea. In 1947, by observing sickle cell patients and their families, Accioly come out with a hypothesis regarding the inheritance of this disease, unknown at that time. His work was published locally in Bahia at the same year that J. Neel, an American geneticist, published similar conclusion in the most famous international journal of human genetics. Later, in 1973, a Letter to the Editor, reveal to the world the discovery of Jessé Accioly.

Key words: inheritance, sickle cell anemia, discovery.

Em Clínica Médica, ter muita experiência sem refletir em profundidade sobre a mesma é tão vazio quanto a não experiência. A reflexão científica orientada à descoberta é, às vezes, mais produtiva que a experimentação sem a devida reflexão. O Professor Jessé Accioly soube fazer da mente um laboratório de pesquisa tendo a idéia como objeto de trabalho.

DESCOBERTA

O Professor Jessé Accioly não era um pesquisador por formação e não viveu sob cobranças de publicações. Dispunha de tempo para pensar. Pesquisava por amor ao saber. À sua época, década de quarenta do século XX, na Bahia, assim como em passado mais remoto, em outras partes do mundo, renomados descobridores de fenômenos da natureza, dispunham apenas de suas mentes como instrumento de pesquisa. Saber pensar é a lição que deles recebemos. Ter prazer em pensar é a virtude maior de quem quer entender e descobrir.

Jessé Accioly não elaborou uma hipótese antecipada. Os dados povoavam sua mente à medida que atendia pacientes com anemia falciforme e seus parentes. A diferença é que a mente de Jessé buscava entender algo que os professores nunca ensinaram, os livros nunca relataram e nem mesmo a ciência sabia. Desconhecia-se o mecanismo de herança da anemia falciforme. Isso é, não se conheciam as leis da natureza que distribuem os pacientes e os portadores do gene da

anemia falciforme dentro de suas famílias. Jessé Accioly encontrou prazer no desafio de tentar descobri-las.

Quem gosta de pensar, gosta de aprender. Jessé Accioly confessou-me que havia lido e aprendido os mecanismos de herança descritos por Mendel em seus célebres estudos de cruzamentos de ervilhas. Não apenas leu Mendel, mas também conhecia a língua inglesa que à época já era a língua da ciência. Com seus conhecimentos, debruçou-se sobre as anotações da distribuição de casos dentro das famílias, e escreveu assim:

“... ficamos a imaginar o que aconteceria a um indivíduo, filho de dois outros sickle cell trait, e que herdasse de ambos os progenitores o gen responsável pelo estigma falciforme, isso é, que fosse homozigoto. Daí nasceu uma hipótese que apresentei em nota prévia em uma das sessões realizadas por ocasião da inauguração do Instituto Brasileiro para Investigação da Tuberculose...”

Com essa hipótese em mente Jessé Accioly esboçou um heredograma modelo de herança tipo autossômica recessiva. Foi mais longe, elaborou conclusões extraídas de sua hipótese e escreveu:

“... para que a nossa hipótese fosse verdadeira, seria preciso que todos os portadores de anemia falciforme fossem filhos de dois falcêmicos”.

Hoje sabemos que essa conclusão estava correta. Mas, àquela época, ninguém sabia. Assim, Jessé decidiu buscar dados da literatura a fim de verificar se eles corroboravam sua hipótese. Verdadeiro espírito científico: exame dos dados de observação clínica; busca por descobrir como se dava a herança da anemia falciforme; elaboração de uma hipótese fundamentada

Recebido em 11/6/2010

Aceito em 22/09/2010

Endereço para correspondência: Profa. Eliane S. Azevêdo, Núcleo de Pesquisa e Educação Transdisciplinar em Bioética, Faculdade de Medicina da Bahia, Largo do Terreiro de Jesus – Centro Histórico, 40026-010 Salvador, Bahia – Brasil. C-elo: eedsea@uol.com.br.

Gazeta Médica da Bahia

2010;80:3(Ago-Out):3-4

© 2010 Gazeta Médica da Bahia. Todos os direitos reservados.

na segregação dos caracteres da Lei de Mendel; pesquisa na literatura para adição de dados à verificação da hipótese. Louvável sistematização científica do pensamento lógico.

Após a pesquisa na literatura, Jessé escreveu:

“Uma simples revisão bibliográfica, porem, nega de logo o seu fundamento genético, pois são inúmeros os casos em que um dos pais é falcêmico mas o outro é normal”.

Ao pesquisador inseguro esse achado deveria levar à desistência da idéia. Todavia, novamente aqui, aflora a reflexão do pesquisador que conhece com quais tipos de variáveis está lidando. Jessé não desistiu. Sabia que a detecção de portadores era realizada por mais de uma técnica e que nem todas eram confiáveis ou de elevada sensibilidade. Isso é, sendo a técnica de detecção de portadores (“sickle cell trait”) geradora de falsos-negativos, a não concordância com a hipótese a ser testada poderia ser em decorrência do ruído causado por esses resultados falsos-negativos. Jessé escreveu:

“De outro lado, porem, estes trabalhos não referem a técnica usada nem quantos tests foram feitos para a pesquisa da falcemia”.

Com apropriada prudência científica Jessé foi adiante. Convencido de que sua idéia era correta afirmou que o mecanismo de herança da anemia falciforme era autossômico recessivo. Escreveu e publicou um longo trabalho (de 29 páginas), na revista local intitulada Arquivos da Faculdade de Medicina da Universidade Federal da Bahia (2: 169-198, 1947). Para clareza dos leitores, desenhou um heredograma modelo do mecanismo de herança proposto.

Imaginemos o fato do ponto de vista de divulgação científica. Tratava-se de uma descoberta inédita, referente ao mecanismo de herança de uma doença que estava na vanguarda das pesquisas nos países avançados, publicada em língua portuguesa em uma revista local. Poucas pessoas tomaram conhecimento dessa descoberta. Curiosamente, nem o próprio Jessé procurou torná-la de conhecimento internacional. Contentou-se em descobrir e publicar localmente. Vale ressaltar que a forma de apresentação do trabalho de Jessé satisfazia e continua satisfazendo nos dias atuais, a todos os critérios de uma pesquisa que conduz a uma descoberta inédita. É importante ressaltar o avançado grau de conhecimento de Genética revelado pelo Autor. Jessé fez uso, absolutamente correto, dos termos fenótipo, genótipo, homocigoto e heterocigoto. Se ainda hoje tais termos não contam com a absoluta familiaridade de muitos profissionais da saúde, imaginem em 1947, doze anos antes do nascimento da Genética Clínica.

Nessa época, década de quarenta do século XX, famosos pesquisadores nos Estados Unidos da América do Norte (USA) buscavam descobrir o mecanismo de herança da anemia falciforme.

RELEMBRANDO

Quando fiz meu doutoramento nos USA em 1969, aprendi que o famoso geneticista americano de nome James

Neel, pesquisador da Universidade de Wisconsin, em Ann Arbor, Michigan, USA, havia sido o descobridor do mecanismo de herança da anemia falciforme publicado na revista *Medicine* (26: 115-153, 1947).

Anos depois, já de volta ao Brasil, em um dia que parecia como outro qualquer, início dos anos setenta, estava eu, como sempre, no Laboratório de Genética Médica no 6º andar do Hospital das Clínicas, hoje HUPES, quando o Professor Jessé Accioly procurou-me para presentear-me com uma cópia de seu trabalho publicado em uma simples revista local denominada *Tertúlias Acadêmicas*.

Percebi que Jessé falava com pleno conhecimento de Genética e que estava a me relatar algo extraordinário do ponto de vista científico. Solicitei-lhe tudo que havia publicado a respeito de sua descoberta do mecanismo de herança da anemia falciforme. Embora sem ter condições de comprovar por não haver publicação em revista credenciada, não tive dúvidas que a descoberta de Jessé Accioly antecederia em mais de um ano a publicação de James Neel. Todavia, verifiquei que havia uma maneira de comprovar, pelo menos, a simultaneidade das duas publicações: nos USA e em Salvador, Bahia, Brasil.

Naquela mesma semana estava previsto uma palestra minha, coordenada pelo Prof. Álvaro Rubin de Pinho, para um grupo de psiquiatras. No entusiasmo da conversa com Jessé, dediquei toda a minha fala ao trabalho de Jessé Accioly. Mas, falar por aqui não era só o que eu queria. Havia em mim forte apelo de justiça científica. Juntei o material que Jessé me dera, e escrevi uma carta ao Editor do *American Journal of Human Genetics*, nos USA.

A carta foi publicada em julho de 1973, no volume 25 (4), páginas 457-458, e teve a repercussão merecida, tanto nos USA como entre os geneticistas brasileiros. Pouco tempo depois, recebi do Departamento de Hematologia da Faculdade de Medicina da Universidade de Michigan, Ann Arbor, USA, a solicitação para enviar, traduzido para a língua inglesa, todo o trabalho de Jessé que estava referido na publicação da Carta ao Editor. Conteí com a valiosa colaboração do Prof. Gilberto Rebouças no desempenho da função de tradutora. Depois de tudo isso, acompanhei a literatura internacional com a satisfação de ver citados:

Neel e Accioly como descobridores do mecanismo de herança da anemia falciforme.

Agora, ano 2010, ao comemorar-se a descoberta de Jessé Accioly desejo tornar público meu agradecimento ao descobridor brasileiro do mecanismo de herança da anemia falciforme por ter-me dado a oportunidade de publicar seu feito na mais conceituada revista internacional de genética humana. Reconheço que a publicação daquela Carta do Editor foi, em minha vida, a única publicação científica para a qual eu nada pesquisei, mas que me deixou com um dos melhores sentimentos de alegria compartilhada e de justiça realizada.

Honras à memória do Professor Jessé Accioly, descobridor brasileiro do mecanismo de herança da anemia falciforme.