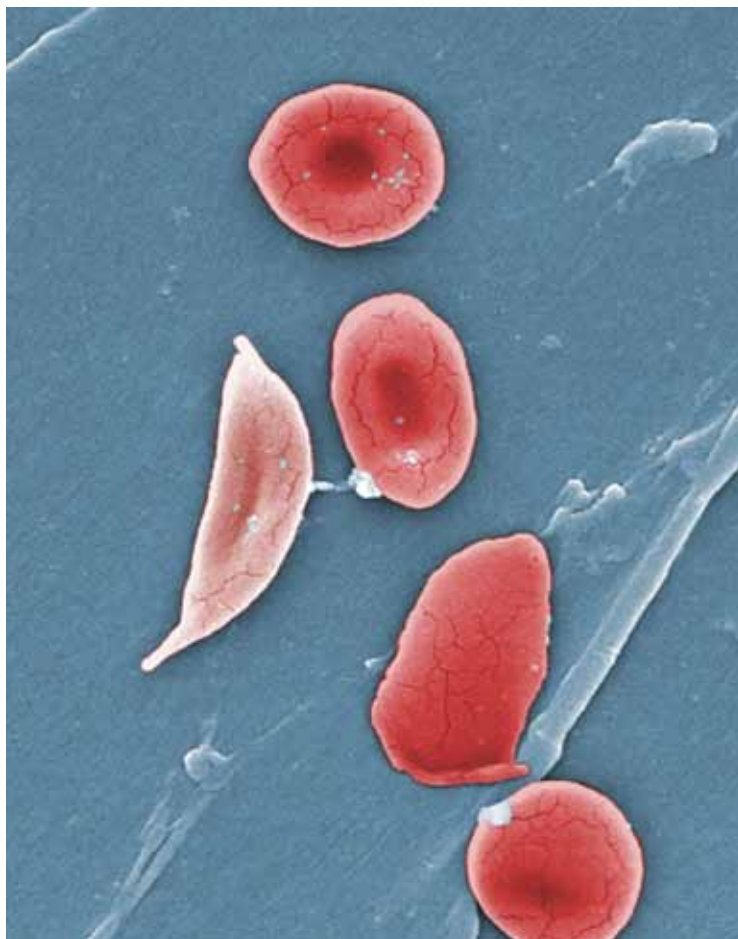


À sombra da história

Jessé Acioly identificou os mecanismos da hereditariedade da anemia falciforme em 1946, um ano antes do geneticista americano James Neel

Rodrigo de Oliveira Andrade



O médico Jessé Santiago Acioly Lins tinha apenas 25 anos quando anunciou que havia identificado os mecanismos de herança genética da anemia falciforme. A doença, mais comum entre os descendentes de africanos, faz com que os glóbulos vermelhos do sangue (hemácias) assumam a forma de foice. Desse modo, as hemácias morrem mais cedo e a distribuição de oxigênio para os tecidos é comprometida, causando febre e dores musculares. A descoberta se deu em 1946 como resultado da observação de pessoas com a doença em Salvador, Bahia, e do estudo das leis da genética clássica aplicadas à distribuição do gene responsável pela produção de uma das variantes estruturais da hemoglobina, proteína responsável pelo transporte de oxigênio e que dá a cor vermelha ao sangue. Antecipando-se aos colegas de países desenvolvidos, o médico concluiu que a anemia falciforme era uma doença autossômica recessiva, isto é, tanto o pai como a mãe precisariam carregar o gene que leva à produção de hemoglobinas anormais, sendo preciso herdar os dois genes para que a doença se manifeste.

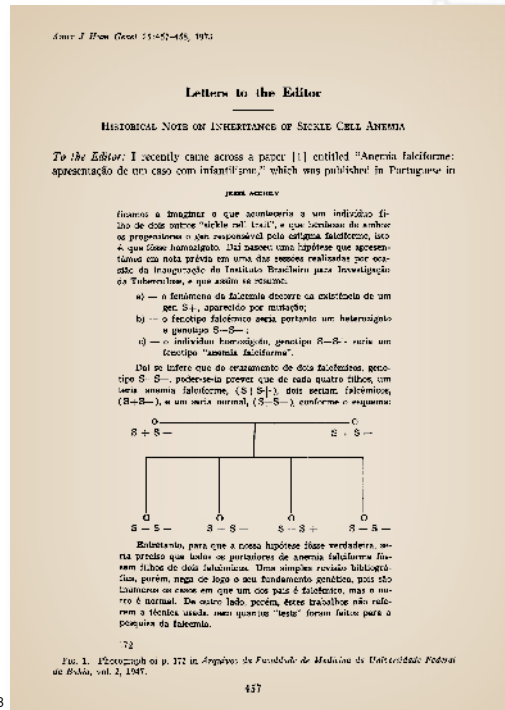
A anemia falciforme foi descrita pela primeira vez pelo médico norte-americano James Herrick, em 1910, a partir de amostras de sangue de um indivíduo de ilha de Granada, no Caribe. No início da década de 1940,



O médico alagoano constatou os mecanismos de herança genética da anemia falciforme, doença em que os glóbulos vermelhos assumem a forma de foice (acima)

no entanto, a doença ainda era pouco conhecida por médicos e pesquisadores brasileiros, à exceção de alguns hematologistas. A atenção àquela época se voltava a patologias de maior impacto social, como câncer e tuberculose. Aos poucos, a moléstia deixou o quase anônimo e se tornou uma questão de saúde pública, sendo cada vez mais discutida e estudada, sobretudo por conta da diversidade étnica e da intensa miscigenação da população.

Nascido em Porto Calvo, Alagoas, Jessé Acioly (1921-1996), como ficou conhecido, era estudante do quinto ano na Faculdade de Medicina da Bahia quando apresentou suas ideias, em 1947, em um artigo de 29 páginas publicado em uma revista local chamada *Arquivos da Universidade da Bahia*, também conhecida como *Tertúlias Acadêmicas*. A partir dos trabalhos do monge austríaco Gregor Mendel (1822-1884) sobre a transmissão de características em ervilhas, Acioly fez um estudo detalhado da doença, discutindo sua alta incidência no Brasil e as formas de tratamento possíveis. “O trabalho era muito bem elaborado e comprovava por meio de um heredograma [representação das relações de parentesco] que a doença era herdada de forma autossômica recessiva”, diz a geneticista Eliane Azevedo, professora emérita da Faculdade de Medicina da Universidade Federal da Bahia (FM-UFBA) e reitora entre 1992 e 1993. “Tratava-se de uma descoberta inédita sobre o mecanismo de herança de uma doença que



Resumo reivindicando a prioridade de Acioly sobre a descoberta da herança genética da anemia falciforme (acima). Ao lado, artigo de James Neel, em que descreve as mesmas conclusões a que o médico brasileiro havia chegado

estava na vanguarda das pesquisas nos países mais desenvolvidos.”

Apesar de sua importância, o trabalho permaneceu praticamente ignorado. “O fato de ter sido publicado em português em uma revista de circulação local e de que poucos pesquisadores haviam ouvido falar contribuiu para isso”, afirma o biomédico Magnun Nuelo Nunes dos Santos, professor de hematologia da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas (FCM-Unicamp). Em 1947, nos laboratórios de Clínica Hereditária da Universidade de Michigan, nos Estados Unidos, o geneticista James Neel chegou às mesmas

conclusões de Acioly, publicando-as na revista *Medicine*, de maior expressão para a área médica.

O trabalho teve grande repercussão entre os especialistas da época e Neel ficou conhecido como o primeiro a ter identificado os mecanismos de herança da doença. Coube a Eliane Azevedo, 27 anos depois, reivindicar a prioridade de Acioly sobre a descoberta dos mecanismos de herança genética da doença. Em 1969, em uma conversa informal no Laboratório de Genética Médica do Hospital das Clínicas da FM-UFBA, Acioly lhe mostrou uma cópia de seu trabalho publicado em 1947. “Percebi que o artigo descrevia o mecanismo de herança da anemia falciforme pela primeira vez na literatura científica”, ela conta. À época, geneticistas do mundo todo atribuíam a descoberta apenas a James Neel.

Eliane, então, preparou um resumo em inglês do artigo e o enviou ao editor da revista *American Journal of Human Genetics*. Seu comentário foi publicado em 1973 e as ideias de Acioly se tornaram conhecidas. Meses mais tarde, a pedido do serviço de hematologia da Universidade de Wisconsin, Eliane traduziu o artigo na íntegra e o enviou à universidade em que Neel trabalhava. A partir de então, Acioly passou a ser considerado, ao lado de Neel, o responsável pela identificação dos mecanismos de herança genética da doença. Esse foi o primeiro e único trabalho de Acioly na área de genética. Seu interesse àquela época se voltava à hematologia clínica. No início dos anos 1960, no entanto, o médico se mudou para a Espanha, onde se especializou em psiquiatria, área na qual seguiu carreira. ■

THE CLINICAL DETECTION OF THE GENETIC CARRIERS OF INHERITED DISEASE¹

JAMES V. NEEL, Ph.D., M.D.

From the Heredity Clinic, the University of Michigan, Ann Arbor, Michigan

GENETICS

	Page
Introduction.....	115
Diseases for which a carrier state exists.....	
A. Metabolic disorders.....	117
1. Galactosemia.....	118
2. Diabetemellitus.....	118
3. Primary essential nuchthematosis.....	122
B. Diseases of the nervous system.....	123
1. Epilepsy.....	123
2. Phenylpyruvic aminuria.....	125
C. Diseases of the blood.....	127
1. Thalassemia.....	127
2. Sickle-cell anemia.....	129
3. Congenital hemolytic jaundice.....	131
4. Perlecan anemia.....	131
5. Albinism.....	134
6. Sex-linked, hypochromic, microcytic anemia.....	134
D. Diseases of the cardiovascular system.....	135
1. Essential hypertension.....	137
2. Hereditary hemorrhagic telangiectasia.....	137
E. Diseases of the skin.....	138
1. Xeroderma pigmentosum.....	138
2. Keratosis follicularis spinulosa.....	139
3. Anhidrotic ectodermal dysplasia.....	139
F. Miscellaneous.....	140
1. The Levanon-Mann-Siedel syndrome.....	140
2. Albinism.....	140
Discussion.....	141

I. INTRODUCTION

The desirability of being able to detect on clinical grounds the genetic carriers of inherited disease is generally recognized. Such detection may shed new light on the physiology of the disease and gene action concerned, by making available to a relatively large number of individuals who show only slight departures from the norm. From the more practical standpoint, this detection can in some cases be a major step in the early diagnosis and treatment of inherited disease, and in other instances a prerequisite to the genetic control of such disease, when and if that control becomes appropriate. It is the purpose of the next review to bring together and evaluate the available literature on this subject.

This study has been largely supported by research grants from the Board of Governors of the Honore H. Rackham School of Graduate Studies of the University of Michigan.