

CAPÍTULO 2

COMO ME TORNEI CIENTISTA

Todo cientista começa como pesquisador. O pesquisador é o profissional que faz a pesquisa, por exemplo, analisa 500 amostras de sangue. O cientista é aquele que projeta a pesquisa, aplica métodos, faz o seu desenvolvimento, obtém resultados, discute-os e consegue fazer a sua conclusão. E em seguida expõe a pesquisa completa e finalizada para ser apreciada pela comunidade acadêmica na forma de apresentações em congressos, simpósios, cursos, e a submete para publicação em revistas científicas ou livros acadêmicos.

Tornei-me cientista por acaso. Tudo começou com a seguinte história: em 1968, quando cursava o terceiro ano do curso de biomedicina na Faculdade de Ciências Médicas e Biológicas de Botucatu, surgiu um desafio feito com uma certa ironia por um estudante de medicina que fazia parte do grupo de moradores da minha república:

– Ô Naoum!! Este teu curso de biomedicina ensina como se faz soro para tipar o sangue de pessoas a partir de caramujos?

A provocação veio durante o jantar com outros colegas numa noite do mês de agosto daquele ano. Em seguida, dando contorno àquele momento quase de deboche em relação ao meu curso, ele mostrou o recorte do jornal Diário de São Paulo que tinha o seguinte título: “Cientistas ingleses desenvolvem novo método para tipar sangue humano”.

Chateado diante da zombaria que se estabeleceu durante o jantar, eu respondi:

– Lógico!! – esta palavra era uma expressão que, em geral, encerrava questionamentos desagradáveis.

Entre 1950 e 1970 foram publicadas várias pesquisas relacionando tipos de sangue ABO com determinadas patologias, com aptidões físicas e, até mesmo, com dietas específicas. A notícia que o meu colega trazia se referia a uma pesquisa feita por cientistas ingleses do National Blood Transfusion Service, de Bristol, Inglaterra¹, que haviam descoberto um método de produzir soro que identificava o tipo A do sistema sanguíneo ABO a partir de glândulas de caramujos de

jardim. Entretanto, o artigo concluía que os autores não conseguiram identificar sangue de pessoas com os tipos B, AB e O, abrindo a oportunidade para pesquisar outras espécies de caramujos que poderiam suprir esta deficiência. Até então, o único teste usado para tipar sangue dos tipos A, B, AB e O era fornecido pelo laboratório Johnson & Johnson e feito a partir de produtos extraídos do sangue humano.

Encabulado diante daquele deboche em relação ao meu curso, eu quase não dormi naquela noite. No dia seguinte, ao acordar, já estava decidido a dar uma resposta à altura para o colega zombeteiro. Busquei o recorte do jornal, que estava displicentemente jogado sobre a mesinha de centro da nossa sala, e o li com muita atenção, observando que tal experimento poderia ser feito no banco de sangue do hospital da nossa faculdade. Anotei o endereço completo da instituição inglesa e o nome do pesquisador responsável pela descoberta. Naquela mesma tarde procurei um amigo que já havia morado nos Estados Unidos e que se dispôs a transcrever a carta do português para o inglês. Eu não sabia falar nem escrever em inglês de uma forma profissional. Sem que meus colegas de república soubessem, eu enviei esta carta no dia 22 de agosto, sem convicção de que a mesma seria respondida, afinal eu era apenas um estudante universitário do interior do Brasil. No final de setembro, no entanto, ao chegar à república após um dia de aulas, notei que os meus companheiros de casa² estavam em torno da mesa de refeições apreciando um enorme pacote vindo de Bristol, com vários selos que estampavam o perfil da rainha da Inglaterra! Fui tomado rapidamente por uma mistura de empolgação e susto. Senti uma leve sensação de desforra em relação à ironia daquele colega, porém passei a considerar também que a partir daquele momento minha boa vida de estudante poderia se modificar completamente. O pacote continha todo o protocolo de pesquisas referentes aos experimentos do soro de caramujo para determinação de tipo de sangue, realizadas no laboratório do serviço de transfusão de sangue de Bristol, além de tubos com material purificado das glândulas de albumina³ de caramujos usados para aquelas pesquisas. Recebi, ainda, alguns artigos científicos que haviam sido publicados sobre este tema e uma carta endereçada a mim pelo pesquisador chefe da pesquisa, o doutor John W. Lockyer⁴. Ao final daquela carta, datada de 10 de setembro de 1968, o pesquisador chefe se colocava à disposição

para responder às dúvidas que poderiam surgir durante os meus experimentos e enfatizava a sua esperança de que os soros extraídos dos caramujos do Brasil fossem capazes de identificar o sangue com tipo B. Enfim, todo aquele pacote me oferecia novos caminhos para a minha formação que estava por vir no ano seguinte, quando concluiria o curso de biomedicina. O primeiro impacto desta nova realidade foi sentido nos dias seguintes, pois a notícia se espalhou rapidamente entre meus colegas de sala de aula⁵, que passaram a me olhar com mais respeito. Da mesma forma houve mudança no relacionamento com o pessoal da república, para melhor, passando até a ser conselheiro de problemas que alguns deles enfrentavam!

Em geral, o sucesso de qualquer pesquisa começa a partir de um protocolo ou projeto bem delineado. Portanto, considerei que o protocolo da pesquisa inglesa era de fato um presente inesperado, que tornava possível a realização da minha pesquisa com fundamentos sólidos. Necessitava, agora, arranjar um estágio, um orientador e um laboratório para tentar criar o soro com diferentes tipos de caramujos que seriam coletados em Botucatu, ou em qualquer região do Brasil. O primeiro professor que procurei foi o chefe do banco de sangue que, mesmo sabendo que eu tinha o protocolo da pesquisa realizada na Inglaterra, se recusou a me orientar. Alegou que o experimento provavelmente não daria em nada. Depois fiquei sabendo que suas pesquisas de tipagem de sangue eram financiadas pela empresa farmacêutica Johnson & Johnson, e certamente não queria se comprometer com um novo soro que poderia ser disponibilizado para uso. Fiquei muito decepcionado, pois imaginava que, com um protocolo de pesquisa inglês nas mãos, a aceitação seria imediata. O segundo professor a quem pedi orientação alegou estar ocupadíssimo e, portanto, também não poderia aceitar-me como orientado. Em cada negativa, voltava arrasado para a república. Eu tinha um automóvel da marca Gordini que, apesar de bonito, quebrava com frequência. Desta forma, tornei-me amigo do mecânico⁶ que conser-tava o meu carro. Confidenciei a ele sobre os meus infortúnios em conseguir um estágio para realizar a tal pesquisa, e ele me deu o seguinte conselho:

– Então procure um professor que não seja “estrela”, uai!

Realmente, havia na faculdade um professor de genética muito tímido, mas bastante ativo cientificamente, o professor Tarciso Barbieri⁷. Embora deslocado

dos professores estrelas, era, entretanto, um excelente mestre. Quando os alunos pediam explicações mais detalhadas sobre determinado assunto, ele as dava de formas diferentes, mostrando outras maneiras de entender as dúvidas apresentadas. Nos últimos dias do mês de setembro, fui à sua sala e contei toda a história sobre a produção do soro para identificar os tipos de sangue do sistema ABO e, na sequência, mostrei o protocolo da pesquisa inglesa. Quando o professor Barbieri viu o protocolo e o material purificado das glândulas de albumina de caramujos que os pesquisadores ingleses haviam enviado, seus olhos brilharam e mostrou-se interessadíssimo em me orientar. Com largos gestos de afetividade, apresentou a área disponível em seu laboratório que poderia ser usada para realizar os testes. Tal era seu entusiasmo que agendou, naquele momento, os dias da semana e os horários possíveis para darmos início à pesquisa. Alguns dias depois começamos a fazer o nosso protocolo de pesquisa, incluindo a escolha dos tipos de caramujos, pois soubemos que o caramujo inglês (*Helix aspersa*)⁸ não existia no Brasil. Os zoólogos da nossa faculdade sugeriram o caramujo africano (*Achatina fulica*)⁹, que era o terror das hortaliças. Era um caramujo grande, com quase dez centímetros de comprimento, e a sua glândula de albumina era do tamanho de um grão de feijão, portanto muito fácil de extraí-la e de obter o extrato para fazer o soro. Porém os resultados com este caramujo mostraram-se decepcionantes nos testes iniciais. Na sequência, optamos por usar o pequeno caramujo de jardim (*Helix hortensis*)¹⁰ facilmente encontrado em cultivos de verduras, principalmente alfaces e rúculas. Numa manhã fria de Botucatu, fui a uma chácara de família japonesa que fazia o plantio de hortas. Muito bem recebido por todos que ali estavam, expliquei o motivo da minha presença e da necessidade de coletar os pequenos caramujos que atacavam periodicamente suas hortaliças. Eles se colocaram inteiramente à disposição para me ajudar. Com certeza, acharam um pouco estranha a minha explicação sobre a importância daqueles caramujos para uma pesquisa científica que seria usada para qualificar sangue de pessoas. Fizera-me acompanhá-los na coleta desses caramujos e, à medida que os encontravam, os mesmos eram confinados em uma velha caixa de sapatos. Naquele dia conseguimos por volta de cinquenta caramujos e, com a tradicional fidalguia própria dos japoneses, me presentearam com pacotes de alface, rúcula e tomate, que foram devidamente usados na

salada do almoço da nossa república. Fiquei amigo daquela família, pois durante o desenvolvimento da pesquisa precisei de mais caramujos. Nas primeiras semanas de outubro iniciamos os testes com estes caramujinhos. Pelo fato de serem pequenos, geralmente com dois centímetros de diâmetro, a extração de suas glândulas de albumina era muito difícil, pois a mesma tinha o tamanho de um grão de arroz. Para decepção minha e do professor Barbieri, os testes com estes caramujos também não conseguiram produzir uma reação de aglutinação¹¹ confiável para identificar os tipos de sangue. Para complicar, estava se aproximando o período de exames finais e eu precisava me dedicar aos estudos, de tal forma que foi preciso parar as pesquisas por algumas semanas. Num final de semana de novembro, um dos meus colegas de república embebedou-se por conta de um amor não correspondido. Suas mágoas amorosas foram devidamente afogadas num destilado nacional de Pirassununga e, conseqüentemente, o rapaz entrou em coma alcoólico. Tivemos de levá-lo ao hospital e o colocamos deitado no banco de trás do Gordini, com a cabeça apoiada no colo de um outro colega, que reclamava insistentemente desta condição de bom samaritano. Em determinado momento, num solavanco do carro, o colega bêbado expeliu um vômito pequeno e malcheiroso que se espalhou pela calça do bom samaritano. No ato, ele soltou a seguinte frase:

– Puta que o pariu!!! Este desgraçado vomitou um treco concentrado e fedi-do na minha calça. Tem arroz e gosma, pô! – e continuou a ladainha com outros xingamentos de incontidas repulsas!

Quando ouvi a palavra “concentrado” e “arroz”, veio a ideia de concentrar o líquido em que dissolvíamos as glândulas dos caramujinhos da pesquisa. Na manhã seguinte, deixei os estudos que deveria fazer para os exames finais e fui ao laboratório para tentar diluir a glândula de albumina dos caramujos num líquido mais concentrado. Para nossa surpresa, esta nova concentração fez o nosso teste reagir positivamente com sangue do tipo B, diferentemente dos resultados obtidos pelos ingleses de Bristol, que reagia positivamente com sangue do tipo A. À noite, promovemos uma festa na república, regada com “meia de seda”¹². O tímido professor Barbieri foi quem mais falou na festa, chegando a cantar algumas músicas da época.

No final de novembro, fizemos quase duas centenas de testes que mostraram

sensibilidade de 90% de positividade para aglutinar o sangue tipo B do sistema ABO. Agora, era o momento de analisar os resultados, discuti-los, descrever as principais conclusões e publicar. Em dezembro, uma semana antes do Natal, o meu orientador trouxe um folder do congresso da Sociedade Brasileira para o Progresso da Ciência (SBPC), que seria realizado em julho de 1969, em Porto Alegre. Fizemos nossas inscrições para este congresso, pois seria nele, durante a sessão de apresentação de pesquisas em Genética Humana, que nossos resultados e conclusões poderiam ser expostos. O primeiro semestre de 1969 passou voando. O orientador pediu que eu apresentasse a pesquisa naquele congresso e eu indaguei-lhe:

– Professor, mas eu ainda sou um estudante! Será que eles vão deixar?

O meu orientador me acalmou da seguinte forma:

– Você fará a inscrição para o congresso em seu nome. A publicação do nosso artigo terá os nossos nomes¹³. Portanto, é um direito que um de nós o apresente. Como não estarei presente ao congresso, você o fará! Mas antes, vamos treiná-lo para isto.

Durante vários dias treinei de forma exaustiva a apresentação científica para aquele congresso. Consegui junto à faculdade que o departamento de divulgação fizesse cinco slides preto e branco, algo difícil de se conseguir naquela época, pois a sua produção era muito cara. Geralmente, em apresentações de congressos se usavam retroprojetores com transparências obtidas de “chapas” de pulmão, cujas imagens eram apagadas com metanol. Portanto, projeções de slides eram incomuns no Brasil.

Depois de uma viagem de 36 horas entre Botucatu – São Paulo – Porto Alegre, cheguei àquela bela cidade. Fiquei deslumbrado com a capital gaúcha e entusiasmado por conhecer professores famosos, muitos dos quais eram autores de livros que eu havia estudado na faculdade. Estava, portanto, no meio de uma constelação de pessoas já bem vividas. Certamente eu era um dos mais jovens participantes daquela sessão. Imagino que havia cerca de 200 pessoas sentadas no auditório quando anunciaram a minha apresentação. Vestido de terno marrom e gravata da moda, barbeado, cabelos cortados e segurando uma pasta de couro com papéis referentes à pesquisa, parti firme para o palco.

– Primeiro slide, por favor!

E assim comecei a exposição com dez minutos de duração e outros dez minutos para perguntas. Estava dominando bem aquele momento, mostrava com desenvoltura as figuras de caramujos e das reações de aglutinações, em seguida, as tabelas com resultados, e tudo caminhava para um provável sucesso. Havia treinado cada palavra, cada slide e as frases de efeito. Notei que muitas pessoas estavam anotando, algumas até de forma frenética. Empolgado com tudo o que via e sentia, infelizmente, a minha inexperiência com apresentações científicas me levou a sair do roteiro previamente treinado. Assim, adicionei por conta e risco a seguinte conclusão final:

– Num futuro breve não precisaremos comprar os soros da Johnson & Johnson para tipagens de sangue humano. Nós usaremos os soros produzidos no Brasil! – e dei por terminada a minha exposição.

Palmas. Muitas palmas. Saboreava aquelas palmas quando um senhor sentado na primeira fileira de cadeiras pediu a palavra. Era um homenzarrão de quase dois metros de altura¹⁴. Quando ele começou a se levantar para fazer a pergunta, eu tive a sensação que meu tamanho estava diminuindo pois, junto à ascensão do gigante, sua pergunta vinha com um tom agressivo:

– COMO VOCÊ OUSA DESTRATAR A QUALIDADE DOS SOROS DA JOHNSON? SUA PESQUISA E A DA INGLATERRA AINDA ESTÃO NO COMEÇO! AMBAS NÃO TÊM TESTAGEM INTERNACIONAL. COMO SE ATREVE A FAZER UMA AFIRMAÇÃO DESTA?

Embora notasse que a plateia estivesse atônita com tal investida daquele homenzarrão, imagino que meu semblante também deveria estar assustador. Foi nesse momento que ouvi uma voz macia e marcante interferindo contra a agressividade do gigante.

– Senhor Professor! Senhor Professor! Basta! – disse o presidente da mesa, dirigindo-se à enorme figura que agora se mostrava enrubescido de cólera.

A interferência salvadora veio de um respeitado geneticista argentino¹⁵. Acredito que ele tenha ficado penalizado em ver uma apresentação que poderia ter sido um sucesso se não fosse pela minha infeliz colocação, completamente equivocada para aquele momento.

Em seguida, dirigiu-me a palavra e disse exatamente o seguinte:

– *Doctor* Naoum! Apreciei sua apresentação e ela tem futuro. Por favor,

envie seus resultados para esta minha *dirección*, pois tenho muito interesse neste assunto – e estendeu a mão para me dar um pequeno cartão com seu endereço na Argentina.

Até hoje, agradeço em minhas preces a esta boa pessoa que, com extrema elegância, me resgatou da queda livre sob olhares de 200 pessoas. A sua atitude em me chamar de “doctor” deu um moral que minimizou a minha visível decepção.

Ao voltar para Botucatu, relatei o ocorrido ao meu orientador que, com um leve sorriso, disse:

– Claro, o professor gigante teve seu laboratório na Faculdade de Medicina de Campinas (atual Unicamp) montado pela empresa Johnson & Johnson.

O impacto daquela apresentação no congresso da SBPC ainda me incomodava. Não demorei muito para enviar todo o material que tinha sobre a minha pesquisa ao geneticista argentino. Em seguida, com o auxílio do orientador, escrevi uma carta ao pesquisador chefe do National Blood Transfusion Service, notificando que o soro extraído do caramujo *Helix hortensis* identificava pessoas com o tipo B do sistema sanguíneo ABO. Anexei um resumo, também em inglês, dos resultados do nosso trabalho no Brasil. Mesmo recebendo um convite para ir a Bristol e ter a possibilidade de realizar estágio no exterior – algo muito difícil até então – declinei do convite, pois ainda era um estudante que precisava concluir a graduação em biomedicina. Desta forma, dei por encerrada minha atividade na área de pesquisa em tipagens sanguíneas, pois a decepção com os fatos ocorridos naquela minha primeira apresentação foi marcante.

Passados alguns meses, um imenso horizonte brilhou logo em seguida quando, por necessidade em realizar estágio obrigatório para conclusão do curso de biomedicina, optei pela hematologia laboratorial. Em 1969 ninguém fazia este tipo de escolha específica na área de análises clínicas. Esta opção demandou duas reuniões do conselho de curso, que após muita discussão aprovou o meu pedido, desde que fosse em um serviço público de respeitabilidade. Um dos membros do conselho era um médico¹⁶. Numa ocasião, ele estava cuidando de um paciente com uma grave anemia hemolítica¹⁷, febre alta e tremores pelo corpo. Na época em que fazia as experiências com o soro de caramujo, muitas amostras de sangue eram encaminhadas para serem testadas, e um dia eu recebi

o sangue do paciente deste médico. Ao examinar este sangue, identifiquei os parasitas causadores da malária, auxiliando definitivamente no diagnóstico da doença do paciente anêmico, e ganhei um influente admirador. Em decorrência disso, este médico sugeriu que eu fosse fazer o estágio no serviço de hematologia do Hospital São Paulo, capital, pois lá também estava sendo preparado o médico hematologista que viria comandar análoga função no Hospital das Clínicas de Botucatu.

Quinze anos depois, em 1984, recebi um convite para participar de uma mesa redonda sobre as especialidades do sangue humano intitulada “Anemias hereditárias e tipagens sanguíneas do sistema ABO”. Eu faria a apresentação sobre as anemias hereditárias e, para a minha surpresa e imensa alegria, o geneticista argentino – agora um dos mais credenciados especialistas em tipagens sanguíneas com lecitinas (glândulas de albumina) de caramujos – exporia suas pesquisas nesta área. O encontro foi evidentemente emocionante, pois relembramos que naquela manhã de julho de 1969, em Porto Alegre, o destino abriu duas avenidas na ciência: uma para ele, que ao receber meus protocolos de tipagens sanguínea com glândulas de caramujos se dedicou a esta área de pesquisa, e outra avenida que me levou ao estudo das anemias hereditárias causadas por hemoglobinopatias¹⁸. Esta será a história do próximo capítulo.

Glossário deste capítulo

¹ National Blood Transfusion Service. É uma instituição pertencente ao Sistema Nacional de Saúde da Inglaterra e instalado no Hospital Southmead de Bristol, Inglaterra. Sua função é similar ao dos hemocentros do Brasil.

² Valdemar de Freitas (biomédico), Antonio Carsava (médico), Antonio Naufel (médico), Fernando Fonseca (médico) e Nilberto Almeida (médico).

³ Glândula de albumina de caramujo. Na realidade se trata de glândula de lecitina, um composto orgânico com predomínio de globulinas e pouquíssima albumina. Os extratos de algumas espécies de caramujos promovem intensa reação imunológica contra os antígenos de membrana dos glóbulos vermelhos. No caso da glândula de albumina do caramujo *Helix aspersa* usado no experimento da Inglaterra, a reação determinava sangue do tipo A. Enquanto que ao usar a glândula de albumina do caramujo *Helix hortensis* no experimento do Brasil, a reação determinava sangue do tipo B.

⁴ John Willian Lockyer – biólogo chefe do laboratório de pesquisas do National Blood Transfusion Service, Southmead Hospital, Bristol, Inglaterra.

⁵ Ana Maria Gonçalves, Carlos Lobato, Edmundo de Lucca, Giselda Cartolano, José Eduardo Nogueira, José Rubens, Lino Lemônica, Luis Márcio Hummel, Mário Rubens, Matheus Sughizaki, Oisenyl Tãmega, Paulo Roberto Cury, Roberto Burini, Vera Assumpção e Virgínia Rossi.

⁶ Adilson (Dirso) – mecânico de veículos da marca Gordini em Botucatu nos anos 60. Companheiro de caçadas de rãs para serem degustadas na minha república.

⁷ Tarcísio Alberto Barbieri, biólogo, professor e doutor em genética humana da Faculdade de Ciências Médicas e Biológicas de Botucatu, em 1969.

⁸ *Helix aspersa* ou escargot ou caracoleta é um molusco que utiliza hortaliças para sobreviver. Pode causar danos às hortas e transmitir doenças ao ser humano através de seus parasitas.

⁹ *Achatina fulica*, ou caramujo africano ou caramujo gigante foi introduzido ilegalmente no Brasil. Gambás e ratos controlam sua expansão. O consumo humano deste caramujo é perigoso devido aos seus parasitas. É um grande devastador de hortaliças.

¹⁰ *Helix hortensis*, ou caramujo de jardim. De pequeno tamanho, é um molusco que se utiliza de hortaliças para sobreviver. Em geral, quando se torna numeroso prejudica algumas plantações. Não causa danos à espécie humana.

¹¹ Aglutinação é o nome que se dá ao aglomerado de glóbulos vermelho num tubo de ensaio ou numa placa de experimentação para tipar sangue.

¹² Meia de seda: bebida consumida nas repúblicas de estudantes dos anos 60. É feita da mistura de cachaça com licor de cacau.

¹³ Utilização do extrato de glândula de albumina do *Helix hortensis* na determinação de antígeno eritrocitário humano. Autores: Paulo Cesar Naoum e Tarciso Alberto Barbieri. XXI Reunião Anual da SBPC, 1969, Volume 21, Número 2, página 224 – E1.

¹⁴ Bernardo Beiguelman, biólogo, professor e doutor em genética humana, fundador do departamento de genética humana e do ambulatório de genética humana da Faculdade de Ciências Médicas de Campinas (atual Unicamp), em 1969. Considerado um dos maiores geneticistas brasileiros do século passado.

¹⁵ Marcos Palatnik, químico, professor e doutor em genética humana da Universidade Nacional de La Plata, Argentina, em 1969. Tornou-se uma das maiores referências internacionais na determinação de tipos de sangue usando soros não humanos.

¹⁶ Domingos Alves Meira, médico, professor titular e doutor em doenças infecciosas da Faculdade de Ciências Médicas e Biológicas de Botucatu. Fundou o departamento de infectologia do Hospital das Clínicas de Botucatu e foi um dos especialistas brasileiros mais respeitados em doenças tropicais. De família influente na política e na medicina, era filho do doutor João Meira, um dos fundadores do Hospital das Clínicas de São Paulo, e neto do doutor Domingos Rubião Alves Meira, ou simplesmente Rubião Meira, que foi professor de medicina e o segundo reitor da USP (1939 - 1941).

¹⁷ Anemias hemolíticas: são tipos de anemias em que os glóbulos vermelhos morrem precocemente antes de completarem seu ciclo normal de vida, que é de 110 a 120 dias. Estas anemias podem ser causadas por parasitas da malária que, ao invadirem os glóbulos vermelhos, os destroem. Outras causas de anemias adquiridas são: queimaduras, transfusões de sangue incompatíveis – por exemplo, pessoa com tipo A recebe sangue de um doador com tipo B –, anticorpos da própria pessoa (autoanticorpos) que destroem os glóbulos vermelhos, entre outras. Há também as anemias hereditárias que ocorrem por defeitos de componentes dos glóbulos vermelhos, com destaque para

anormalidades das hemoglobinas (anemia falciforme e talassemia maior), enzimas (deficiências da glicose-6-fosfato desidrogenase ou da piruvato-quinase) e proteínas de membrana (esferocitose, eliptocitose e piropoiquilocitose).

¹⁸ Hemoglobinopatias são patologias resultantes de anormalidades que ocorrem durante a formação da hemoglobina humana a partir da célula tronco hematopoiética. Estas anormalidades são transmitidas através de genes dos pais para filhos como herança genética recessiva, ou seja, se apenas um dos pais tem um determinado tipo de gene que altera a hemoglobina, ele é considerado heterozigoto e assintomático. A chance de transmitir ao filho este gene que produz hemoglobina anormal é de 50%, e o(a) filho(a) que herdou a mesma alteração do pai ou da mãe (heterozigoto e assintomático) não desenvolverá a doença. Entretanto, quando pai e mãe são heterozigotos, ou seja, um gene normal e outro alterado, poderá ocorrer a transmissão dos alterados de ambos os pais. Com isso, haverá a chance de 25% de um ou mais filhos herdar os genes alterados de seus pais, passando a ser homozigoto e sintomático, e nestas condições desenvolver a doença das anemias hereditárias. Os dois exemplos mais conhecidos de homozigoses sintomáticas e que causam doença são a anemia falciforme e a talassemia maior.