

J. PINTO PEIXOTO * F. R. DIAS AGUDO * J. TIAGO DE OLIVEIRA * J. CAMPOS FERREIRA
MARGARITA RAMALHO * A. RIBEIRO GOMES * ARMANDO POLICARPO * F. DUARTE SANTOS
J. GOMES FERREIRA * L. A. MENDES VICTOR * MANUEL LARANJEIRA * M. GOMES GUERREIRO
J. CÂNDIDO DE OLIVEIRA * ROBALO CORDEIRO * J. CELESTINO DA COSTA * A. CASTRO CALDAS
BARAHONA FERNANDES * ARANTES E OLIVEIRA * A. F. CARVALHO QUINTELA * A. BARBOSA
DE ABREU * GOUVÊA PORTELA * L. BRAGA CAMPOS * J. J. DELGADO DOMINGOS * A. F.
OLIVEIRA FALCÃO * DOMINGOS MOURA * H. CAMPOS NETO * A. LARCHER BRINCA * J. F.
QUINTINO ROGADO * M. AMARAL FORTES * M. BAPTISTA BRAZ * M. PEREIRA COUTINHO
FERNANDO ESTÁCIO * P. O. PEREIRA SANTOS * A. A. MONTEIRO ALVES * BRITALDO RODRI-
GUES * L. AIRES DE BARROS * MATOS ALVES * M. PORTUGAL FERREIRA * ANTÓNIO RIBEIRO
FRANCISCO GONÇALVES * TELLES ANTUNES * LUÍS ARCHER * J. MONTEZUMA DE CARVALHO
J. FIRMINO MESQUITA * ABÍLIO FERNANDES * J. MALATO-BELIZ * ARSÉNIO PATO DE
CARVALHO * A. XAVIER DA CUNHA * ALLEN DEBUS * J. SIMÕES REDINHA * SEBASTIÃO
J. FORMOSINHO * A. M. A. ROCHA GONSALVES * L. ALMEIDA ALVES * OLIVEIRA CABRAL
FRAÚSTO DA SILVA * JOSÉ V. PINA MARTINS * AMÉRICO COSTA RAMALHO * FERNANDO
REBELO * C. ALBERTO MEDEIROS * ILÍDIO DO AMARAL * MANUEL GARRIDO ARAÚJO
MANUEL VIEGAS GUERREIRO * A. SIMÕES LOPES * A. SOUSA FRANCO * ONÉSIMO T. ALMEIDA
JUSTINO MENDES DE ALMEIDA * FRANCISCO GAMA CAEIRO * RÓMULO DE CARVALHO

HISTÓRIA E DESENVOLVIMENTO DA CIÊNCIA EM PORTUGAL NO SÉC. XX

II VOLUME



PUBLICAÇÕES DO II CENTENÁRIO DA ACADEMIA DAS CIÊNCIAS DE LISBOA
LISBOA • 1992

Mamíferos

- ALBERDI, M. T.; ANTUNES, M. T.; SONDAAR, P. Y. & ZBYSZEWSKI, G. (1978) — «Les Hipparion du Portugal». *Ciências da Terra* (UNL), Lisboa, n.º 4, pp. 129-156.
- ANTUNES, M. T. (1964) — «Présence du genre *Palaeotherium* Cuv. (Equoidea, Mammalia) dans les argiles de Còja (Arganil). Considérations sur l'âge et l'extension des formations eocènes au Portugal». *Rev. Fac. Ciênc. Lisboa*, 2.ª série - C-, vol. XIII, fasc. 1, pp. 103-122.
- ANTUNES, M. T. (1984) — «Essai de synthèse sur les Mammifères du Miocène du Portugal». Volume d'hommage au Géologue Georges Zbyszewski. Éditions Recherche sur les Civilisations, Paris, pp. 301-323. (Concluido em Março de 1981).
- ANTUNES, M. T. & RUSSELL, D. E. (1981) — «Le gisement de Silveirinha (Bas Mondego, Portugal): la plus ancienne faune de vertébrés éocènes connue en Europe». *C. R. Acad. Sci. Paris*, t. 293, série II, pp. 1099-1102.
- FEREMBACH, D. (1964-65) — «La molaire humaine inférieure moustérienne de Bombarral (Portugal)». *Comun. Serv. Geol. Port.*, t. XLVIII, pp. 185-190.
- FLEURY, E. (1921) — «Notes sur les formations tertiaires et quaternaires portugaises. I.-Le gisement de Vertébrés tertiaires de la 'Quinta do Marmelal' (Santarém)». *Comun. Serv. Geol. Port.*, t. XIII, pp. 51-64.
- GINSBURG, L. & ANTUNES, M. T. (1979) — «Les Rhinocérotidés du Miocène inférieur et moyen de Lisbonne (Portugal). Succession stratigraphique et incidences paléogéographiques». *C. R. Acad. Sci. Paris*, t. 288, série D, pp. 493-495.
- KELLOGG, R. (1938-40) — «On the Cetotheres figured by Vandelli». *Bol. Mus. Lab. Min. Geol. Fac. Ciênc. Lisboa*, n.º 7-8, 3.ª série, pp. 13-22.
- KRUSAT, G. (1980) — «Contribuição para o conhecimento da fauna do Kimeridgiano da mina de lignito Guimarota (Leiria, Portugal). IV parte / *Haldanodon exspectatus* Kuhne & Krusat 1972 (Mammalia, Docodonta)». *Memórias, Serv. Geol. Port.*, n.º 27, 79 pp.
- ZBYSZEWSKI, G. (1949) — «Les Vertébrés du Burdigalien supérieur de Lisbonne». *Memórias, Serv. Geol. Port.*, 77 pp.

CONTRIBUIÇÃO PARA A HISTÓRIA DA GENÉTICA
EM PORTUGAL

LUIS ARCHER*

Summary

The present paper gives an historical account of the development of genetics in Portugal, from its beginnings in the early thirties up to the present.

The first part of this article deals with the teaching of genetics in portuguese Universities, listing, in chronological order, courses exclusively devoted to genetics, together with the indication of their characteristics, and the names of organizers and teachers.

In the second part, the research performed in Portugal in the field of genetics is summarized, considering separately the following areas: cytogenetics, genetics of fungi, plant genetics, animal genetics, genetics of differentiation and development, population genetics, molecular genetics, and human genetics. For each of these areas, the different research groups are mentioned in chronological order. Their main research lines and results are summarized, together with the indication of the group leaders and institutional affiliations.

In the 57 notes, references are given and several unpublished historical details are presented by those who were responsible for the introduction in Portugal of the respective branches of genetics.

A Genética individualizou-se como ciência da hereditariedade e da variação, a partir da redescoberta das leis de Mendel levada a cabo, em 1900, por De Vries, Correns e Tschermack.

Os ecos da importância desta nova ciência chegaram rapidamente a Portugal. Logo em 1904, a *Revista Agronómica* publica um detalhado artigo de J. V. Gonçalves de Sousa intitulado «As leis da hibridação

* Laboratório de Genética Molecular, Faculdade de Ciências e Tecnologia, Universidade Nova de Lisboa.

segundo Mendel e De Vries». Em 1913, a dissertação inaugural apresentada por Armando Cortesão ao Instituto Superior de Agronomia para obtenção do título de engenheiro agrônomo intitula-se «A teoria da mutação e o melhoramento das plantas (Estudo thrematológico)». A dissertação de concurso apresentada em 1917 por Ruy Ferro Mayer ao mesmo Instituto intitula-se «Os métodos biométricos e as suas aplicações em thrematologia» e nela se encontram largas referências à genética e às leis de Mendel¹.

A primeira investigação original realizada por um português na área da genética foi a de Mathilde Bensaúde que, trabalhando principalmente com espécies do género *Coprinus*, descobriu o heterotalismo em basidiomicetos. Este trabalho, realizado no laboratório de Matruchot na Sorbonne, foi publicado em 1917 numa nota à Academia das Ciências de Paris² e, em 1918, na sua dissertação doutoral³. Mas esta descoberta não teve, na altura, qualquer repercussão na ciência portuguesa. Após o seu doutoramento, Bensaúde passou a dedicar-se a estudos numa área diferente — a de fitopatologia.

Só nos inícios da década de 30 começaram a publicar-se, em Portugal, artigos originais de genética. A história e desenvolvimento desta ciência no nosso país tem sido descrita por aqueles mesmos que a introduziram entre nós. Essas publicações serão citadas nos locais apropriados do presente trabalho, mas desde já merecem especial destaque alguns dos estudos históricos de Aurélio Quintanilha⁴, Abílio Fernandes⁵, José Antunes Serra⁶ e Miguel Pereira Coutinho⁷. Além destes trabalhos, J. A. Serra publicou, há dois anos, um estudo em que sistematiza todo o conjunto das contribuições portuguesas para o progresso da genética⁸. Nesse trabalho, distingue entre a genética propriamente dita, as ciências com ela confinantes, e as ciências dela derivadas (com aplicações agronómicas, zootécnicas e médicas).

Com a presente comunicação pretendo apenas contribuir com alguns dados inéditos, fornecidos por destacados cultores dos vários ramos da genética, a quem pedi elementos acerca de dois indicadores do desenvolvimento desta ciência em Portugal:

I — Cronologia e circunstâncias da introdução da genética, como ciência autónoma, no ensino universitário;

II — Cronologia e circunstâncias do estabelecimento e desenvolvimento de unidades de investigação especificamente dedicadas à genética.

As valiosas respostas que recebi acerca destes dois indicadores ficam integralmente publicadas nas notas do presente trabalho. O texto apenas representa uma síntese por ordem cronológica, desses elementos e de outros já publicados.

I. CRONOLOGIA E CIRCUNSTÂNCIAS DA INTRODUÇÃO DA GENÉTICA, COMO CIÊNCIA AUTÓNOMA, NO ENSINO UNIVERSITÁRIO

Foi no ano lectivo de 1929-30 que pela primeira vez se leccionou em Portugal uma disciplina de licenciatura com aulas teóricas e práticas exclusivamente dedicadas à genética. Esse curso realizou-se na Faculdade de Ciências de Coimbra. O Conselho dessa Faculdade, reconhecendo «a importância que a genética estava adquirindo»⁹ tinha decidido que não fosse qualquer outra a matéria a leccionar na disciplina oficialmente designada como «Biologia», e criada por Decreto de 1926. A regência desta disciplina foi entregue a Eusébio Tamagnini, o qual escolheu Abílio Fernandes para assistente e encarregado de organizar as aulas práticas. A excelente qualidade destas, exclusivamente dedicadas à melhor genética daquele tempo, pode apreciar-se na descrição pormenorizada de Abílio Fernandes que constitui a nota 9 do presente trabalho. Aí se descreve também a evolução posterior dessa disciplina. Regeram-na Quintanilha, Tamagnini, Abílio Fernandes, José Antunes Serra (que, desde 1953, a passou a reger na Faculdade de Ciências de Lisboa)¹⁰, Ferrand de Almeida, e, a partir de 1974, J. Montezuma de Carvalho. Só a partir do Decreto de 1964, essa disciplina se pôde designar «Genética Geral».

Por ordem cronológica segue-se, a partir de 1934, o ensino numa disciplina (com aulas teóricas e práticas exclusivamente dedicadas à genética) regida por António Câmara no Instituto Superior de Agronomia. Câmara tinha sido encarregado, logo a partir do ano lectivo de 1926/27, da regência do curso de Trematologia⁷. Pugnou, no Conselho do Instituto, para que esse Curso passasse a designar-se por genética¹⁰, e ao aceitar a regência «informou que não poderia iniciar tal curso sem dispor de livros sobre o assunto, indispensáveis em regência de tal *responsabilidade*»⁷, argumentando mesmo que, tendo sido leccionada desde cerca de 1920 a cadeira de Trematologia no Instituto Superior

de Agronomia, esta Escola devia ser considerada como a primeira no país a ensinar genética⁷. No entanto, só depois dos estágios no estrangeiro em 1932 e 1933, Câmara enriqueceu o seu curso com aulas práticas. Abandonou a regência em 1937, ao ser nomeado Director da Estação Agronómica Nacional, oficialmente criada no ano anterior.

Em 1956, cria-se uma disciplina de Genética e Heredopatologia na Escola Superior de Medicina Veterinária, regida inicialmente por Francisco Mário da Rosa. O Decreto de criação da disciplina refere-se «ao estudo da genética como ciência basilar de aplicação à Zootecnia»¹¹. Jorge Calado Antunes Correia sucedeu a Francisco Mário da Rosa na regência dessa disciplina e nas actividades de investigação com ela ligadas.

Na Faculdade de Ciências do Porto, já desde os anos 30 se dedicavam à genética algumas aulas da disciplina de Biologia Geral. Mas, na sequência do Decreto de 1964, criou-se a cadeira de «Genética Geral», regida por Amílcar Mateus desde o início até 1981. Posteriormente, regeram-na Amândio Sampaio Tavares e António Amorim dos Santos¹². Foi também nesta Faculdade, e no ano lectivo de 1969-70, que pela primeira vez se leccionou em Portugal uma disciplina (optativa) com aulas teóricas e práticas dedicadas à genética molecular. Esta disciplina, intitulada «Genética Fisiológica de Bactérias» foi regida por Luís Archer. Idêntica disciplina, designada já «Genética Molecular», foi ministrada pelo mesmo encarregado de regência e também com carácter optativo, na Faculdade de Ciências de Lisboa, de 1974 a 1980¹³, e deu origem a uma das três disciplinas curriculares de Genética actualmente existentes. Na mesma Faculdade, e de 1977 a 1980, J. Pinto-Lopes regeu disciplinas de opção de Microgenética e de Genética da sexualidade em fungos superiores.

Na área da Medicina, a primeira disciplina individualizada de Genética foi ministrada na Faculdade de Medicina do Porto em 1970. Amândio S. Tavares que, a partir desse ano, ficou encarregado da regência anual de Patologia Geral, decidiu dedicar um dos semestres exclusivamente à genética, sob a sua directa leccionação, o que foi aceite dentro do esquema das experiências pedagógicas previstas pelo Ministério Veiga Simão¹⁴. Esta iniciativa foi posteriormente consagrada e ampliada por uma Portaria de 1981¹⁴ que atribuiu dois semestres ao ensino da genética humana. Além da regência destas disciplinas, Amândio S. Tavares também iniciou e orienta o ensino da genética em outras Escolas e Cursos da Universidade do Porto¹⁴.

Seguiu-se o Instituto de Ciências Biomédicas da Universidade de Lisboa, onde Jorge Luís Lopes do Rosário iniciou, por volta de 1974, uma disciplina de Genética, sobretudo dirigida no sentido do diagnóstico de erros metabólicos hereditários. Com a transformação desse Instituto em Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, manteve-se essa disciplina e ficou consignada no plano de estudos da Faculdade, definido por uma Portaria de 1983¹⁵. Lopes do Rosário continuou a regê-la até ao seu falecimento em 1984, tendo-lhe sucedido José Rueff Tavares.

Em 1976, Henrique Guedes-Pinto iniciou, no então Instituto Politécnico de Vila Real, a regência de duas disciplinas de Genética. Actualmente, já como Universidade de Trás-os-Montes e Alto Douro, três disciplinas de «Genética» distintas, e uma de «Melhoramento de Plantas» são leccionadas a cinco cursos sob a regência do mesmo professor¹⁶.

Na Universidade de Évora, o Anuário relativo ao ano lectivo 1976/77, refere uma disciplina de genética no 4.º semestre, que provavelmente se circunscrevia a genética de populações. A partir de 1984, Miguel Mota passou a reger uma nova disciplina de genética, de carácter mais amplo.

No Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar (Universidade do Porto) iniciou-se em 1977 o ensino duma disciplina anual e curricular de genética, estruturada, pelo encarregado Luís Archer, em 3 blocos: genética mendeliana e dinâmica populacional (regida por Luís Sieuve Monteiro), citogenética (regida por Tristão Mello-Sampayo), e genética molecular (regida por Luís Archer). Posteriormente, cada um destes blocos se transformou numa disciplina semestral independente: a primeira continuou a ser regida, até hoje, por Sieuve Monteiro; a segunda, passou a ser da responsabilidade de Maria Isabel Malheiro; e a terceira, foi regida por Luís Archer até 1981, e desde então por Maria Leonor Teles Grilo. A partir de 1981 é também leccionada, por Sieuve Monteiro, uma disciplina de Genética e Melhoramento, integrada na Licenciatura de Ciências do Meio Aquático. Na Licenciatura em Bioquímica, da responsabilidade do Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar e da Faculdade de Ciências da Universidade do Porto, foram introduzidas as disciplinas semestrais de Biologia Molecular I e Biologia Molecular II. A responsabilidade do ensino tem cabido respectivamente a Leonor Teles Grilo e Claudina Marques Rodrigues. Também na Faculdade de Ciências de Lisboa, a mesma licenciatura contém no seu curriculum uma disciplina de genética que tem sido ministrada por Claudina Marques Rodrigues.

Na Faculdade de Farmácia de Lisboa, Rui Vidal Correia da Silva, doutorado em Bristol em 1979 na área da sequenciação de ácidos nucleicos, iniciou em 1981 a regência de várias disciplinas (a diversos níveis) sobre genética molecular e engenharia genética, com aulas teóricas e práticas, ao mesmo tempo que instalou um Laboratório de Engenharia Genética cuja actividade tem sido importante na dinamização e formação de numerosos investigadores.

Na Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade Nova de Lisboa iniciou-se, em 1983, o ensino da genética molecular e engenharia genética sob a forma dum conjunto integrado de 5 disciplinas curriculares (semestrais) e mais duas ou três opcionais, que têm sido regidas, desde o início, por Luís Archer, Hermínia de Lencastre e Leonor Osório-Almeida. Algumas destas disciplinas servem a mais que uma licenciatura.

A Faculdade de Medicina de Lisboa tem ministrado, desde 1983 e até ao presente, uma cadeira curricular de genética no ciclo pré-clínico, da responsabilidade conjunta de 3 sectores dirigidos respectivamente por Maria de Lourdes Levy, Carlos Manso e J. David Ferreira. Está em estudo a criação duma outra cadeira de Genética e do respectivo Departamento¹⁷.

Na Faculdade de Medicina de Coimbra iniciou-se em 1984 a regência duma disciplina semestral de genética humana, confiada então a Rogério Teixeira. Desde o ano lectivo de 1985/86 até ao presente, tem sido regida por Agostinho Almeida Santos. Por força da alteração do plano de estudos da Faculdade em 1986, essa disciplina passou a designar-se genética médica e a ter um enquadramento diferente¹⁸.

Concluindo, iniciou-se em Portugal, há 60 anos, o ensino da genética sob a forma de disciplinas universitárias com aulas teóricas e práticas exclusivamente dedicadas a esta ciência. Com frequência esse ensino efectivo precedeu em vários anos a designação oficial das respectivas disciplinas. Actualmente, lecciona-se perto de meia centena de disciplinas semestrais de genética, distribuídas pelas mais variadas Escolas. Há ainda numerosos blocos ou disciplinas de genética em cursos de Mestrado e outros cursos pós-graduados, que não puderam ser incluídos nesta listagem mas constam, pelo menos em parte, das notas deste texto.

Especial referência merecem, no entanto, os Estudos Avançados de Oeiras da Fundação Calouste Gulbenkian. Com as mais modernas condições laboratoriais, e a participação de pelo menos um professor estrangeiro, cada um destes Cursos tem tido um enorme impacto na elevação da qualidade científica de jovens investigadores e professores universi-

tários. No que respeita à área da genética os principais cursos ministrados foram os seguintes: Molecular Genetics (1969, 1970, 1971), Chromosomes (1972), Genetic Exchange in *Bacilli* (1974), Gene Manipulation in *Bacilli* (1975), Human Cytogenetics (1980, 1981), Molecular Biology of Eukaryotic Cells (1981), Molecular Biology of DNA Viruses (1981), Molecular Basis of Somatic Cell Variation (1982), Prokaryotic Genetic Engineering (1983), Molecular Virology (1983), Lower Eukaryotes as Model Systems for Cellular and Molecular Biology (1984), Microinjection in Tissue Cell Cultures: Mammalian Cell Transformation (1985), Prokaryotic Differentiation (1985), Protoplast Fusion in Yeasts and Filamentous Fungi (1986), Molecular Genetics of Bacterial Differentiation (1988), Molecular Methods in Yeast Taxonomy (1988), Molecular Genetics of Yeast (1989).

II. CRONOLOGIA E CIRCUNSTÂNCIAS DO ESTABELECIMENTO E DESENVOLVIMENTO DE UNIDADES DE INVESTIGAÇÃO ESPECIFICAMENTE DEDICADAS A GENÉTICA

Dada a multiplicidade de áreas da genética e a necessidade de as agrupar em sectores, escolhe-se a classificação utilizada pela Sociedade Portuguesa de Genética no seu «Ficheiro de Actividade dos Sócios», publicada anualmente pela revista *Brotéria-Genética*, por permitir recolher os dados estatísticos desse ficheiro. Os subcapítulos seguintes e, dentro deles, as suas alíneas, estão dispostos por ordem cronológica. Para não alongar demasiado este texto, e também pela dificuldade em obter dados completos em muitos casos, mencionam-se apenas os nomes que lideram os respectivos grupos de investigação. Os nomes dos seus colaboradores encontrar-se-ão, em muitos casos, nas notas e bibliografia citada.

1. Citogenética

a) Segundo Quintanilha, «os trabalhos de Abílio Fernandes são os primeiros publicados em Portugal em que os cromossomas são considerados como os portadores dos caracteres hereditários. Eles marcam, assim, o início de um novo ramo da Ciência, entre nós - a citogenética»⁴.

Datam de 1930 as primeiras publicações de Abílio Fernandes sobre estudos cariológicos em Liliáceas e Amarilidáceas, e de modo especial

em espécies do género *Narcissus* L.¹⁹. O grupo que Abílio Fernandes constituiu e continua a chefiar, por vezes designado como «Escola de citotaxonomia de Coimbra», tem-se dedicado, nos últimos 60 anos, sobretudo à cariosistemática e às suas implicações na evolução e filogenia das espécies vegetais. No que respeita à genética, este grupo tem estudado processos que envolvem mutações, poliploidia, hibridação, e alterações estruturais de cromossomas. Sobressaem as descobertas de Abílio Fernandes acerca do comportamento e transmissão dos heterocromatinossomas (cromossomas supranumerários heterocromáticos) e acerca do processo de heterocromatização: sua irreversibilidade, e genes reguladores que o controlam. Estas e outras descobertas lançam luz sobre a origem e evolução de formas poliplóides e aneuplóides¹⁹. A vastíssima obra científica de Abílio Fernandes será descrita, com maior competência, noutra Comunicação a este Colóquio⁴⁸.

b) Pouco depois de se ter iniciado o grupo de Coimbra, outro se organizou em Alcobaça sob a orientação de Joaquim Vieira Natividade que, em 1930, foi nomeado Director da «Estação de Experimentação Florestal do Sobreiro».

Fundamentalmente orientado para a fruticultura, pomologia e silvicultura, Vieira Natividade também publicou muitos trabalhos de citogenética entre 1935 e 1968. Estudou, em diferentes variedades de pomóideas portuguesas, o número e constituição cromossómica, diploidia, triploidia, mutações somáticas, cones radíceros e sua importância para propagação vegetativa. Descobriu que o sobreiro hibrida frequentemente com espécies próximas, que os híbridos são férteis, tendem a suplantar as espécies puras, e diminuem a qualidade da cortiça²⁰.

c) António de Sousa da Câmara criou, em 1930, um grupo de genética no Instituto Superior de Agronomia, que transitou em 1937 para a Estação Agronómica Nacional, criada também por Câmara no ano anterior, e por ele dirigida até 1959.

Em parte orientado para o melhoramento, o grupo de Câmara forneceu, no entanto, importantes contribuições para a citogenética. Estabeleceu os idiogramas de quase todas as espécies do género *Triticum*, esclarecendo a sua origem e evolução. Estudou extensamente a citologia dos trigos tetraplóides, e num deles conseguiu, mais tarde, a formação de monossómicos, nulissómicos e outros aneuplóides. Realizou estudos cariológicos em grande número de espécies de muitos outros géneros da flora portuguesa, e também de plantas cultivadas. No decurso destes

trabalhos descobriu, em 1946, a existência de cromossomas sem centrómero localizado na *Luzula purpurea* Link. Provou a existência de pontos fixos de rotura nos cromossomas. Explorou a acção de vários agentes físicos e químicos como indutores de mutações, poliploidia, alterações e não disjunção cromossómicas, em trigo e também numa variedade de outras plantas, e até em *Drosophila*¹⁰.

O Departamento de Genética da Estação Agronómica Nacional foi chefiado de 1937 a 1961 por Luís de Azevedo Coutinho, nos anos seguintes por Luís Costa Rodrigues, depois por Miguel Wagner, e, desde 1966, por Miguel Mota²¹. O grupo deste último investigador tem levado a cabo, entre outros, trabalhos sobre ultraestrutura do centrómero, nucléolo e heterocromatina, além da de outros organitos e estruturas celulares. De particular relevância foi a solução do problema da clivagem em células animais (pela demonstração da existência dum anel de constrição) e a elaboração duma nova teoria da anafase, que Miguel Mota apresentou num Simpósio Internacional de Genética no Japão, em 1956, e se encontra nos respectivos Proceedings («Supplement volume» da *Cytologia*) publicados em 1957. Essa teoria, embora largamente citada, só a partir de 1987 começou a ter maior expansão, quando outros autores a «redescobriram».

d) José Antunes Serra iniciou a sua escola de investigação na Universidade de Coimbra onde se doutorou em 1939, transferiu-a em 1953 para a Faculdade de Ciências de Lisboa, tendo criado em 1971 o Centro de Genética e Biologia Molecular, que dirige. A sua produção científica, que se estende a ramos científicos tão distantes como antropologia, citofisiologia, histoquímica, filosofia das ciências e ética científica, tem contribuído para praticamente todas as áreas da genética.

Em citogenética destacam-se os seguintes trabalhos. Criação dum novo teste citoquímico que detecta proteínas básicas pela abundância de arginina, e sua aplicação ao estudo de cromossomas mitóticos e gigantes das glândulas salivares de Dípteros. Estabelecimento doutros testes citoquímicos, nomeadamente os característicos de lípidos mascarados e de triptofano para o tipo geral de proteínas. Descoberta de cromossomas sem centrómero localizado na lombriga do cavalo *Ascaris megalocephala*, e seu estudo aprofundado. Trabalhos sobre eucromatina e heterocromatina nas suas relações com o núcleo e o nucléolo, assim como origem, neste último, das substâncias que o constituem (em colaboração com Abílio Fernandes)⁸.

e) Iniciado também na escola de Coimbra, e doutorado em Hamburgo em 1937, Flávio Resende regressou a Portugal em 1941 (ao Instituto Botânico da Universidade do Porto), mas só em 1944 iniciou propriamente a organização do seu grupo de investigação no Instituto Botânico da Universidade de Lisboa que dirigiu desde então e até à sua morte em 1967. No âmbito da citogenética, Flávio Resende demonstrou a ubiquidade dos SAT-cromossomas, estudou o número, forma e estrutura dos cromossomas de suculentas africanas, em especial Aloíneas, tirando conclusões para a taxonomia e filogenia destas plantas. Desenvolveu, entre outras, a teoria da aglutinação cromática e as suas implicações citológicas²².

f) Também em Coimbra e no John Innes Horticultural Institution (Inglaterra), J. Montezuma de Carvalho publicou, a partir de 1955, uma série de estudos em que utilizou raios X, microscópio electrónico e auto-radiografia para realizar a análise fina da estrutura e reprodução do cromossoma⁵⁶. A sua obra será mais adequadamente descrita noutra Comunicação a este Colóquio⁴⁸.

g) Colaborador de Flávio Resende e, anteriormente de António de Sousa da Câmara, Tristão Mello-Sampayo constituiu em 1967, no Centro de Biologia da Fundação Gulbenkian (Oeiras), o Laboratório de Citogenética, que dirigiu até à sua extinção em 1989, sendo actualmente Director do «Centro de Formação Profissional de Melhoramento de Plantas e Produção de Sementes» da Estação Nacional de Melhoramento de Plantas (Elvas).

A sua obra diz respeito à citogenética do trigo e de espécies afins. Descobriu e localizou, em trigo, genes reguladores do emparelhamento meiótico, e genes promotores da proliferação celular e regeneração em cultura de tecidos *in vitro*. Verificou que a 5-azocitidina activa os organizadores nucleolares de centeio em triticales. Transportando telocêntricos para os dois braços do mesmo cromossoma, obteve evidência, em trigo mole, em favor da associação somática de cromossomas com centrómeros homólogos. Obteve transferência, por substituição ou translocação, de cromossomas do genómio D para o complemento do trigo rijo. Obteve resultados de interesse através da análise, por electroforese, das gluteninas do grão, em híbridos produzidos por substituição de cromossomas²³.

h) Inicialmente ligado ao grupo de Tristão Mello-Sampayo, Henrique Guedes-Pinto organizou e passou a dirigir, a partir do ano lectivo

1976/77, no então Instituto Politécnico de Vila Real (actual UTAD), a divisão de Genética e Melhoramento de Plantas, hoje subdepartamento do Departamento de Biologia¹⁶. Tem-se dedicado sobretudo, numa perspectiva de melhoramento, à citogenética de cereais (triticale, centeio e trigo) e de plantas forrageiras (azevém, festuca e festulolium), com particular incidência em aspectos de estabilidade cromossómica e regulação do emparelhamento cromossómico e da actividade dos organizadores nucleolares em híbridos interespecíficos (ver 3 g).

A listagem feita até aqui não esgota o trabalho realizado em Portugal na área da citogenética. Por exemplo, das 55 personalidades que no Ficheiro de Actividade dos membros da Sociedade Portuguesa de Genética²⁹ se inscrevem como trabalhando na área da citogenética, 18 indicam simultaneamente a área da genética humana, e não foram aqui referidas. Parece-me que esses grupos ficarão melhor localizados na secção que reservo adiante para a genética humana, e aí serão citados.

2. Micogenética

A área da genética que primeiro se estabeleceu em Portugal foi de facto a citogenética. Mas foi seguida, com muito poucos anos de diferença, pela micogenética.

a) Data de 1933 a publicação do primeiro estudo original, realizado em Portugal, sobre genética de fungos. É o extenso e célebre trabalho de Aurélio Quintanilha «Le problème de la sexualité chez les champignons. Recherches sur le genre *Coprinus*», publicado no *Boletim* da Sociedade Broteriana. Em Coimbra, Quintanilha recuperou assim para Portugal, e através do seu trabalho com Kniep em Berlim, a linha pioneira de investigação da portuguesa Mathilde Bensaúde, referida no início.

Quintanilha começou por descobrir novas técnicas para o isolamento de tétradas, o que, facilitando imensamente esse difícil processo, lhe abriu o caminho para avançar rapidamente na sua área de investigação. Determinou, em *Coprinus*, os pares de alelos que regulam, impedindo ou não, de modo absoluto ou relativo, a formação de dicários em confrontos micelianos de estirpes diferentes e a sua frutificação. Estudando profundamente o chamado «fenómeno de Buller» (termo por ele próprio introduzido), provou que se dá a dicarionização de um micélio monocariótico por um micélio dicariótico, porque para aquele passa um núcleo, diferente, do micélio já dicariótico. Demonstrou, em 1938, que

é possível a dicarionização de um micélio homocariótico por outro dicarionótico, num cruzamento incompatível devido à presença de alelos comuns nos núcleos dos micélios confrontados (combinações ilegítimas), fenómeno que explicou por troca genética internuclear²⁴. Esta importante descoberta só passou a ser internacionalmente reconhecida quando, a partir de 1950, outros autores obtiveram idêntico resultado⁵³. Quintanilha realizou ainda outros estudos sobre genética dos factores de incompatibilidade em basidiomicetos, e sobre a determinação genética do nanismo em micélios²⁴.

b) Ao partir para Moçambique em 1943, Quintanilha entregou todo o seu material científico a José Emílio Pinto-Lopes⁴ que, na Faculdade de Ciências de Lisboa, publicou, em colaboração com Quintanilha, três artigos sobre a conduta sexual de várias Agaricáceas e outros Himenomicetos (ver Bibliografia do artigo citado na nossa nota 6), continuou investigação em *Coprinus*, e criou um operoso Núcleo de Micologia, mais tarde Centro de Micologia da Universidade de Lisboa²⁵.

c) Discípulo e colaborador de Pinto-Lopes, João Luís Baptista-Ferreira doutorou-se em Londres sob a orientação de Casselton; demonstrou a ocorrência de recombinação entre genomas mitocondriais de *Coprinus cinereus*; construiu um mapa alélico do gene *acu-1*; dirige uma equipa de investigação que, além de continuar estudos em *Coprinus* na Faculdade de Ciências de Lisboa, trabalha em projectos de interesse biotecnológico, como, entre outros, obtenção de um coalho de origem fúngica, utilização de fungos capazes de transformação de esteróides para a obtenção de produtos hidroxilados por bioconversão, e melhoramento de estirpes de cogumelos comestíveis^{49, 50}.

d) Integrado no Laboratório de Microbiologia do Instituto Gulbenkian de Ciência, Amândio Joaquim Madeira-Lopes tem uma obra científica cujo âmbito é predominantemente exterior ao da genética. No entanto, na sequência do seu Mestrado em Genética na Universidade de Washington (Seattle) sobre recombinação meiótica e mitótica em *Saccharomyces*, Madeira-Lopes tem também publicado resultados na área da micogenética acerca da produção de mutantes deficientes respiratórios por temperaturas supra-óptimas do crescimento, e hereditariedade dos parâmetros termodinâmicos da morte térmica em leveduras.

e) José Antunes Serra reinterpretou o «fenómeno de Buller» e criou novos conceitos sobre genética da determinação do sexo em geral, apli-

cáveis não só a fungos mas também a outras plantas e diversos animais. Esta contribuição está publicada na parte IX (Cap. 23, pp. 537-678) do 3.º volume do livro «Modern Genetics» publicado por José Antunes Serra na Academic Press.

f) Outros trabalhos de genética de fungos serão referidos, pela sua natureza marcadamente molecular, na secção dedicada à genética molecular (7c, 7d, 7e, 7h).

3. Genética e Melhoramento de Plantas

A maior parte dos trabalhos referidos na secção 1 (Citogenética) foram realizados com material vegetal, e frequentemente com algum intuito, ainda que remoto, de melhoramento.

Resta-me, para a presente secção, referir os trabalhos de genética de plantas que não tinham utilizado predominantemente métodos citogenéticos, e os que se situam numa área com intuítos prioritários de melhoramento.

a) António de Sousa da Câmara e seus colaboradores na Estação Agronómica Nacional desenvolveram um vasto programa de melhoramento. O Departamento de Melhoramento de Plantas, instituído logo em 1937 sob a chefia de Domingos Rosado Vitória Pires, dedicou-se inicialmente ao melhoramento das espécies de maior valor económico naquele tempo, como cereais praganosos (trigo, cevada, aveia e centeio), milho, assim como forragens de sequeiro e regadio. Vieira Natividade, já referido atrás e também director do Departamento de Pomologia da Estação Agronómica Nacional, obteve resultados importantes na área do melhoramento. O seu tratado de «Subericultura» foi traduzido em francês e em italiano.

Mais tarde, individualizaram-se vários outros Departamentos dedicados ao melhoramento do arroz, linho, rícino, cânhamo, oliveira, videira, plantas hortícolas, medicinais e aromáticas. Melhores linhas homozigóticas de milho (como a «Fandango») e uma grande variedade de milhos híbridos foram obtidos.

Já nos anos 60, iniciaram-se os estudos para a criação de tabaco resistente ao míldio, e de melões resistentes ao oídio. Esta última linha de trabalho culminou na obtenção de resistência numa cultivar «Tendral».

A partir de 1976 iniciou-se o programa de conservação dos recursos genéticos com a recolha e caracterização do germoplasma num Banco

de Genes com milhares de amostras e que coloca Portugal na primeira linha dos países mais activos na preservação do património genético²¹.

b) Domingos Rosado Vitória Pires deixou, em 1942, a Estação Agronómica Nacional, para estabelecer e dirigir a Estação de Melhoramento de Plantas de Elvas, hoje Estação Nacional de Melhoramento de Plantas (E. N. M. P.) onde se têm obtido variedades melhoradas de numerosas espécies, especialmente cereais e forragens, com grande benefício para a agricultura. Obtiveram-se, também, poliplóides de centeio e anfidiplóides de trigo \times centeio (triticales); tanto uns como outros foram obtidos no Laboratório de Citogenética durante o período em que Miguel Mota o dirigiu (1948-1955). No decurso desse trabalho se relatou o que se crê ser o primeiro caso conhecido de eliminação de um genoma completo. Entre muitos outros projectos, a E.N.M.P. realiza actualmente estudos conducentes à produção em caudal contínuo de novos híbridos de milho e cultivares de trigo, triticale e leguminosas de grão, para expansão na lavoura. Existem também projectos de colaboração com organizações internacionais de melhoramento tais como CIMMYT e o ICARDA.

Está actualmente em vias de criação um «Centro de Formação Profissional de Melhoramento de Plantas e Produção de Sementes», para ensino pós-graduado²³.

c) Aurélio Quintanilha, já mencionado na secção 2 a), foi, de 1943 a 1962, o primeiro Director do «Centro de Investigação Científica Algodoeira», com sede em Moçambique. Criou uma rede de estações e campos experimentais em Angola e Moçambique. Estudou, em anos sucessivos, a influência das datas de sementeira, variedades de algodoeiro, adubação, tratamento com insecticidas, resistência às pragas e doenças criptogâmicas, rotação e compassos, na quantidade e na qualidade da fibra que interessa à indústria têxtil. Em resultado destes e doutros estudos, conseguiu, de 1943 a 1963, elevar de 20.000 para 40.000 toneladas a produção de fibra em Moçambique, e de 4.000 para 6.000 toneladas em Angola. Além disso, passaram a produzir-se, com a semente, óleos, bagaços e fibrilha no valor anual de mais de cento e vinte milhões de escudos do tempo. Reduziram-se as áreas cultivadas e o número de cultivadores de algodão. Aumentou-se o rendimento por hectare e o preço pago ao agricultor. A qualidade de fibra melhorou consideravelmente. Além de 99 trabalhos publicados, que são citados numa revisão

em 1966²⁶, surge ainda outro em 1968 sobre um híbrido entre duas espécies selvagens de *Gossypium* e a sua descendência²⁷.

d) Provindo da Estação Agronómica Nacional, onde chefiava o Departamento de Fitopatologia, A. Branquinho de Oliveira criou em 1955 o «Centro de Investigação das Ferrugens do Cafeeiro» (Oeiras) que dirigiu até 1973. Iniciado para estudar os fungos *Hemileia vastatrix* e *H. coffeicola* que infectam o cafeeiro, este Centro obteve resultados internacionalmente reconhecidos como da maior importância para os países cafeicultores. O Centro isolou e estudou 31 raças de *H. vastatrix*. Caracterizou 9 genes de *Coffea arabica* que condicionam resistência ao fungo. Produziu híbridos com diferentes espectros de resistência. Detectou, em Timor, e isolou, no fim dos anos 50, um híbrido (o Timor) resistente a todas as raças de *H. vastatrix*. Por hibridação do Timor com a variedade comercial Caturra, obteve-se o Catimor que, mantendo a resistência às 31 raças de *H. vastatrix*, tem melhores características comerciais. Actualmente em fase de expansão, em termos de instalações e projectos, o Centro é dirigido por Carlos José Rodrigues²⁷.

e) Flávio Resende, além das contribuições já citadas na secção 1 e), publicou também, nos anos 50 e 60, muitos estudos originais de genética de plantas que não utilizaram métodos citogenéticos. Através de cruzamentos entre crassuláceas (sobretudo dos géneros *Bryophyllum* e *Kalanchoe*) de dia longo, curto, longo-curto e curto-longo, estudou a genética do fotoperiodismo. Publicou também trabalhos sobre a expressão do sexo nas plantas superiores e sobre as condições hormonais e factores externos que actuam na expressão dos genes do sexo. Realizou experiências sobre a formação e genética do cancro.

f) Miguel Pereira Coutinho, no Departamento de Botânica do Instituto Superior de Agronomia, tem liderado um grupo que se dedica ao melhoramento da videira através de estudos de fisiologia, indução experimental de mutações, genética populacional, resistência a doenças criptogâmicas e outras formas de fitotecnia²⁸.

g) Henrique Guedes-Pinto, já mencionado na secção 1 h), tem também liderado um grupo dedicado ao melhoramento de cereais (triticale, centeio e trigo) e de plantas forrageiras (azevém, festuca e festulolium). Desde 1985 alargou as suas áreas de investigação à cultura *in vitro* de cereais, videira e batateira, e também à genética animal (de que trataremos já em seguida), com estudos de mutagenese em *Drosophila*.

De entre os 183 membros da Sociedade Portuguesa de Genética que, no citado «Ficheiro de Actividades dos Sócios»²⁹ declararam realizar investigação, 34 inscrevem-se na área da Genética e Melhoramento de Plantas.

4. Genética e Melhoramento Animal

a) Datam de 1939 os primeiros trabalhos de José Antunes Serra sobre pigmentação melânica no coelho e noutros mamíferos. Serra estabeleceu a relação das melaninas da pelagem de coelhos e ratinhos com a sua constituição genética. Em 1948 publicou o livro «Génétique du Mouton»³⁰ — uma obra básica em genética de ovinos — traduzida mais tarde para espanhol, e a que se seguiu uma série de artigos científicos em que se estabelecem correlações experimentais entre parâmetros genéticos e a produção lanar (lãs finas). Em 1958, J. A. Serra publicou ainda a obra «Os Caminhos da Melhoría Pecuária» (com recente 2.^a ed.) em que se descrevem pormenorizadamente as aplicações dos métodos genéticos à selecção das espécies portuguesas de interesse pecuário, desenvolvendo-se os factores económicos, fisiológicos, hormonais e outros para o melhoramento animal.

Mais um livro (cerca de 300 páginas) foi publicado, em 1987, por J. A. Serra e Rolanda Albuquerque de Matos sobre genética de ovinos, no qual se esclarece a influência de factores climáticos, genéticos, económicos, sociais e outros, na produção lanar⁸.

b) Francisco Mário Rosa desenvolveu, a partir dos anos 40 e na Escola Superior de Medicina Veterinária, estudos de genética factorial e heredopatologia do coelho. Já entre 1943 e 1946 publicou artigos sobre novas mutações, no coelho, responsáveis por casos de agenesia do rim, luxação congénita da anca, e hidrocefalia⁵⁴. O seu grupo foi a origem do actual Departamento de Produção Animal, onde se insere uma Secção de Genética dirigida por Jorge Calado Antunes Correia, que tem obtido consideráveis resultados no melhoramento de coelhos e porcos, assim como na conservação de recursos genéticos, além de ter caracterizado, em mamíferos e peixes, genes com expressão bioquímica.

c) A partir de 1976, J. A. Serra e Rolanda Albuquerque de Matos têm realizado, no Centro de Genética e Biologia Molecular, estudos de genética de Helicídeos, nomeadamente nas espécies *Cepaea nemoralis*,

Helix aspersa e *Otala lactea*. Individualizaram 18 genes de *H. aspersa*, cujos produtos, combinados diversamente, explicam o elevado polimorfismo desta espécie. Verificaram, igualmente, a altíssima frequência de mutação espontânea e também de trepções (variantes em grupo), incluindo-se, nestas últimas, casos de conversão génica no zigoto. Descobriram que a degenerescência por endogamia ocorre mais rapidamente do que o estabelecimento de homozigotia, buscando para o facto explicações transmendelianas. Estes trabalhos, além da sua importância em genética básica, têm consequências práticas para o melhoramento da helicultura, cujo interesse económico é inegável no contexto da indústria alimentar. A preservação dos recursos genéticos dos Helicídeos torna-se particularmente importante em face dos resultados obtidos³¹.

d) A Estação Zootécnica Nacional foi criada em 1901, e transferida para Fonte Boa (Vale de Santarém) em 1913. Mas só em 1979, ao ser integrada no então fundado Instituto Nacional de Investigação Agrária, se passou a dedicar exclusivamente a tarefas de investigação e desenvolvimento no domínio da pecuária.

Os principais parâmetros de produtividade que têm sido estudados referem-se a: fontes alimentares não tradicionais; mecanismos nutricionais, fisiológicos e reprodutivos; enquadramento do «pool» de potencialidades genéticas nas realidades do sector agrícola; valorização específica de produtos alimentares conservados; melhoramento genético. O Relatório de Actividades referente a 1988 cita 47 artigos publicados ou submetidos para publicação, 9 dos quais em revistas estrangeiras. A Estação Zootécnica Nacional, dirigida por Apolinário Vaz Portugal, está actualmente numa fase de expansão de actividades³².

e) Deveriam ainda mencionar-se os estudos de melhoramento animal realizados nas seguintes instituições: Universidade de Trás-os-Montes e Alto Douro (sobretudo com caprinos, ovinos e bovinos maronenses), Escola Superior Agrária de Beja (melhoramento do porco alentejano), Estação Nacional de Selecção e Reprodução Animal na Amadora (bovinos e equídeos), e Direcção Regional de Pecuária no Funchal (ovinos).

São 11 os investigadores que, na Sociedade Portuguesa de Genética se inscrevem, no respectivo «Ficheiro de Actividades dos Sócios»²⁹ como trabalhando na área da Genética e Melhoramento Animal. No entanto esta área ainda se prolonga, parcialmente, nas duas secções seguintes.

5. Genética da diferenciação e desenvolvimento

a) Podem considerar-se relacionados com esta área os trabalhos sobre melaninas que constituíram a dissertação doutoral de J. A. Serra em 1939 e que se continuaram por numerosas publicações do mesmo autor até 1951. Estes trabalhos, já referidos atrás (Secção 4a), são também analisados noutra comunicação a este Colóquio⁴⁶. Trabalhos sobre diferenciação celular em células animais, nomeadamente em células da glândula hermafrodita de *Helicódeos* e em alguns outros tecidos de vertebrados têm sido realizados por J. A. Serra e colaboradores e já foram referidos (Secção 4c). Igualmente de J. A. Serra são interpretações da diferenciação celular em imunócitos e, sobretudo, o 2.º volume do seu livro «Modern Genetics» (Academic Press, 1966), no qual uma extensa parte trata de fenogénese.

b) Inicialmente colaboradora de J. M. Campos Rosado (ver 6a), Maria Guida Boavida determinou e analisou os padrões proteicos específicos de vários órgãos (e suas fracções) de *Drosophila melanogaster* ao longo das sucessivas etapas do seu desenvolvimento e diferenciação. Este trabalho constituiu a sua tese de doutoramento na Universidade de Leeds em 1973⁴⁷.

c) Fernando Mangas Catarino, na Faculdade de Ciências de Lisboa, lidera um grupo que tem desenvolvido, entre outros projectos de investigação sobre biologia e ecologia vegetais, estudos acerca das relações entre endopoliploidia e a diferenciação da suculência salina. Na mesma Faculdade se desenvolvem outros estudos que se podem também considerar de genética da diferenciação e desenvolvimento como alguns dos que serão referidos em 7d).

d) J. Montezuma de Carvalho dirige um grupo na Faculdade de Ciências de Coimbra, que estuda o crescimento e a diferenciação da célula vegetal *in vitro*, assim como a variação citogenética induzida em culturas de tecidos vegetais⁴⁸.

Na Sociedade Portuguesa de Genética são 13 os investigadores que se inscreveram no «Ficheiro de Actividades dos Sócios»²⁹ como dedicando-se à genética da diferenciação e desenvolvimento.

6. Genética das populações e evolutiva

a) Doutoramento em Edimburgo em 1959, José Manuel Campos Rosado criou e dirigiu, desde então e até 1968, um «Grupo de Genética Quantitativa» que teve um papel histórico no desenvolvimento da genética em Portugal. Subsidiado pela Fundação Gulbenkian e localizado na Escola Superior de Medicina Veterinária, este grupo trabalhou em genética de *Drosophila melanogaster*, publicou numerosos artigos, e lançou na investigação vários dos nomes que sobressaem neste texto. Por ordem cronológica, o primeiro colaborador de Rosado foi Luís Sieuve Monteiro, que se veio a doutorar em Edimburgo em 1966, e cujo trabalho se mencionará na alínea b). Seguiram-se-lhe Maria Helena Tavares da Silva, Clara de Barros Queiroz (doutorada em Edimburgo em 1970; ver 7d), Isabel Madureira, Tilak Viegas (doutorado em Edimburgo em 1972; ver nota 51), e Maria Guida Gouveia Boavida (doutorada em Leeds em 1973; ver 5b e 8c). Actualmente o grupo de Rosado trabalha na Faculdade de Ciências de Lisboa, integrado na Secção de Genética e Dinâmica das Populações, da direcção de Clara Queiroz (7d) e estuda temas como as relações entre polimorfismo enzimático e fitness; distribuição espacial em ecologia; modelos de competição interespecífica e formação de ligas; comportamentos aperiódicos em dinâmica populacional.

b) Inicialmente colaborador do grupo de Genética Quantitativa de Campos Rosado, e também doutorado em Edimburgo, Luís Sieuve Monteiro estabeleceu, em 1977, o seu grupo de investigação no Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, onde se tem dedicado, fundamentalmente, a estudar o impacto da genética das populações na produção animal. Este grupo tem construído e testado equações de melhoramento e seus modelos estatísticos; com base num número significativo de animais, desenvolveu uma tecnologia de testagem de descendência, adaptada às condições portuguesas; aplicou-a ao caso dos bovinos leiteiros do tronco Frísia, com correcção de factores ambientais, e avaliação genética dos reprodutores masculinos; estudou, entre outros problemas, os de crescimento e eficiência alimentar e genética de sistemas de controlo⁴⁹.

c) O Instituto de Antropologia da Faculdade de Ciências do Porto, dirigido por João Machado Cruz, tem produzido muitas publicações que se podem considerar do âmbito da genética de populações humanas. Exemplos desses trabalhos são: detecção de variabilidade genética a

nível proteico; investigações sobre a heterogeneidade electroforética de proteínas detectáveis no sangue humano; estudo dos coeficientes de consanguinidade das populações e sua evolução; polimorfismo génico dessas mesmas populações; estudo familiar e populacional de associações de transmissão entre marcadores genéticos; estudos de endocruzamento em algumas populações humanas. O Centro de Antropobiologia, integrado no Instituto de Investigação Científica Tropical, também se dedica a estudar a diversidade biológica de populações humanas.

d) Alguns dos trabalhos de grupos de investigação mencionados noutras secções deste trabalho podem também considerar-se da área da genética das populações e evolutiva. Estão neste caso alguns dos citados estudos de J. A. Serra e Rolanda Albuquerque sobre Helicóides (ver em 4 c); alguns trabalhos de Antunes Correia (4 b), Pereira Coutinho (3 f), Amândio Tavares (8 a) e Heloísa Santos (8 b).

São 10 os membros da Sociedade Portuguesa de Genética que se consideram realizar investigação na área da Genética das populações e evolutiva.

7. Genética molecular

a) Doutorado em biologia molecular nos E.U.A., Luís Archer introduziu em Portugal a investigação experimental em genética molecular (1968) e engenharia genética (1976). O seu grupo (Universidade do Porto: 1968-1971; Instituto Gulbenkian de Ciência: 1971-1989; Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade Nova de Lisboa: a partir de 1988) tem trabalhado principalmente na área das transferências génicas em *Bacillus subtilis* (transformação, transdução, transfecção, infecção). Em transformação, demonstrou, contra a tese então vigente, a penetração de DNA transformante em células com replicação cromossómica sincronicamente bloqueada; verificou a variação da termosensibilidade ao longo do ciclo celular; demonstrou uma termosensibilidade específica das células competentes para transformação, e uma afinidade preferencial do DNA transformante para mesossomas isolados. Usando transformação e transdução, localizou, e estudou a genética da produção da bacitracina. Provou, por gradientes de densidade, que o bacteriófago SPP1 medeia transdução generalizada (dissertação doutoral de Hermínia de Lencastre, que passou a ser a principal responsável dos trabalhos seguintes); isolou, a partir de amostras do solo, e caracterizou por

técnicas de engenharia genética, três novos fagos temperados, que provou mediar transdução especializada; determinou os seus mapas físicos, e local de integração no genoma bacteriano; clonou o gene timina de um desses fagos; estudou outros bacteriófagos de *B. subtilis*. Em infecção, identificou novos pormenores moleculares da adsorção fágica e da encapsidação do DNA; construiu mutantes bacterianos com múltipla resistência à infecção fágica; estudou a correlação entre a actividade autolítica alterada e a resistência à infecção¹³. A actividade deste grupo em genética molecular humana será referida adiante (8 f).

b) Na sequência da especialização em Bioquímica dos Ácidos Nucleicos que fez em França em 1964-1965 e de que resultou uma primeira publicação sobre RNAs ribossomais de fígado, na revista *Science*, Maria Celeste Lechner lançou, a partir de 1966 no Instituto Gulbenkian de Ciência, onde presentemente chefia o Laboratório de Bioquímica, um programa de investigação sobre mono-oxigenases hepáticas. A par de estudos bioquímicos sobre estimulação do metabolismo oxidativo pelo fenobarbital, o seu laboratório tem vindo a abordar o estudo do controlo da expressão génica no fígado a vários níveis. Tem publicado numerosos trabalhos sobre genética molecular dos P-450, desenvolvendo ainda projectos de investigação em outras áreas da Biologia Molecular das células e tecidos de mamífero. O seu laboratório tem levado a cabo, entre outros trabalhos, a construção de bancos de cDNA de fígado de rato em *E. coli*, identificação de diversos clones, nomeadamente de formas específicas de P-450. Os cDNA clonados têm sido utilizados para estudos de expressão *in vitro* e de transfecção em culturas de células de mamífero. Para além do estudo da expressão e modulação dos mRNA P-450, este laboratório clonou recentemente genes de 2 formas de P-450 mediante construção de bancos genómicos de rato. Após identificação e definição dos mapas físicos destes mesmos genes, tem vindo a desenvolver estudos sobre estrutura das regiões promotoras e respectiva actividade de transcrição em função de estímulos químicos e hormonais³³.

c) Integrada no laboratório de Archer em 1976, Claudina Marques Rodrigues-Pousada desenvolve o tema da área da Biologia Molecular «Biossíntese dos ribossomas utilizando como modelo biológico o microrganismo eucarionte, o ciliado *Tetrahymena pyriformis*», na sequência da investigação que realizou no Instituto de Biologie Physico-chimique Paris. Doutorada em 1980 pela Faculdade de Ciências da Universidade de Paris VII, chefia um grupo do mesmo laboratório, tendo publicado

trabalhos na área da Biologia Molecular do «stress» ambiental e da biossíntese dos microtubulos. Assim, relacionado com estas áreas, o grupo clonou e sequenciou os genes α - e β -tubulina bem como estuda as modificações pós-traducionais; as proteínas associadas aos microtubulos; a regulação transcritora dos genes tubulina, nomeadamente os factores de transactivação envolvidos; clonou e sequenciou os genes ubiquitina, estudando a sua regulação em condições de alteração do meio ambiente. Em 1986 sob a sua supervisão doutoraram-se em Biologia Molecular, Isabel Barahona e Lisete Galego. Continuando em expansão o grupo estende a sua investigação a outros organismos como ao vírus da peste suína africana e a plantas do género *Lupinus*³³. Em 1989, inicia investigação em *Saccharomyces cerevisiae*, nomeadamente no que se refere à construção de vectores de levedura com potencialidades biotecnológicas.

d) Tendo preparado os seus doutoramentos com Archer, Maria Helena Paveia, Maria da Graça Fialho e Maria da Graça Vieira continuam a sua investigação integradas na Secção de Genética e Dinâmica das Populações do Departamento de Biologia Vegetal da Faculdade de Ciências de Lisboa. Essa Secção foi criada em 1982 e é dirigida por Clara Barros Queiroz que, doutorada em Edimburgo, trabalha em mutação e processos da sua expressão. Além destes e doutros trabalhos, o seu grupo identificou e caracterizou genes de leveduras responsáveis pelo mecanismo de fidelidade da tradução; induziu mutações no cromossoma 2 de *Drosophila melanogaster*; seleccionou linhas mutantes com fenótipos mitóticos e/ou meióticos anormais; e propõe-se isolar fagos de *Leuconostoc oenus* a partir de vinhos portugueses. Nessa mesma Secção de Genética e Dinâmica das Populações se integraram Filomena Caeiro e Maria do Céu Correia que, doutoradas sob a orientação de Vasconcelos Costa (7 f), estudam actualmente a recombinação genética induzida pelo vírus da peste suína africana.

e) Sucedendo a Archer, em 1982, na chefia do Laboratório de Genética Molecular do Instituto de Ciências Biomédicas da Universidade do Porto, Maria Leonor Teles Grilo, doutorada em Munique, orienta o seu grupo em temas de melhoria de estirpes de leveduras por métodos de engenharia genética, e mecanismos de regulação da síntese de citocromo oxidase em *Neurospora crassa*.

f) Integrado no Laboratório de Virologia do Instituto Gulbenkian de Ciência, João Vasconcelos Costa chefia um grupo que, desde 1983, se dedica à biologia molecular do vírus da peste suína africana. Entre

outros trabalhos, este grupo tem perspectivado a replicação do DNA desse vírus como modelo da replicação do DNA eucariótico; montou sistemas de replicação, transcrição e tradução *in vitro*; construiu um banco genómico do DNA do vírus; determinou o seu mapa físico; procedeu à identificação, clonagem e expressão em *E. coli* de genes responsáveis pela replicação do DNA viral; procedeu à clonagem em vírus da vacina para expressão de genes responsáveis pela imunidade celular; construiu sondas moleculares para diagnóstico e controlo sanitário da infecção pelo vírus³³.

g) Na sequência de trabalhos realizados no laboratório de Chakrabarty em Chicago, Isabel Sá Correia lidera um grupo que, desde 1987 e no Laboratório de Engenharia Bioquímica do Instituto Superior Técnico, utiliza técnicas de genética molecular e engenharia genética para estudar a biossíntese de gomas microbianas e industriais. Este grupo colaborou na clonagem de vários segmentos dos genes implicados na síntese do alginato em *Pseudomonas aeruginosa*; obteve resultados que esclarecem alguns dos factores genéticos e ambientais que regulam a biossíntese do alginato — uma importante goma industrial; pretende elucidar os mecanismos que regulam outros genes da mesma cadeia biossintética; projecta também clonar genes de *P. elodea* implicados na síntese de gelano — um exopolissacárido de promissoras potencialidades comerciais; igualmente trabalha no estudo da biossíntese de outros exopolissacáridos produzidos por microalgas³⁴.

h) Nicolau van Uden, que criou e desenvolve a «Portuguese Yeast Culture Collection», introduziu na taxonomia de leveduras, a partir de 1988, métodos moleculares como: determinação da percentagem G+C do DNA nuclear, por desnaturação e por HPLC; reassociação DNA-DNA por espectrometria; hibridação DNA-DNA; polimorfismo dimensional dos fragmentos produzidos por enzimas de restrição; mapa físico do DNA ribossomal; sequenciação parcial de longos rRNAs; sequenciação do rRNA 5S; construção de sondas de DNA para fins taxonómicos. No contexto do uso destas tecnologias, três novas espécies foram já descritas³⁵.

i) Colaboradora de Archer e sua primeira doutorada, Hermínia de Lencastre (ver 7 a) integrou em 1989 o Centro de Tecnologia Química e Biológica, da direcção de António Xavier, coordenando aí um grupo que, além de prosseguir alguns dos estudos descritos em 7 a, se dedica à clonagem, sequenciação e regulação da expressão de genes envolvidos na esporulação e na utilização de L-arabinose em *B. subtilis*; identifi-

cação, caracterização e clonagem de genes de resistência a fagos temperados de *B. subtilis*; e resistência à metilina em *Staphylococcus aureus*: mecanismos de resistência, sua expressão e origem do gene *mec* (codificante da proteína PBP 2a). Este último tema insere-se num vasto programa que Hermínia de Lencastre desenvolve actualmente em colaboração com o Laboratório de Alexander Tomasz na Rockefeller University (N. Y.), e visa encontrar um novo e mais eficiente agente antibacteriano contra as estirpes de *S. aureus* resistentes à metilina, as quais constituem um problema universal de saúde pública.

j) Doutorada nos E.U.A., Cecília Maria Arraiano integrou, também em 1989, o Centro de Tecnologia Química e Biológica. O seu grupo trabalha fundamentalmente em mecanismos moleculares de regulação em *E. coli*, nomeadamente na análise molecular da degradação dos mRNAs³⁶.

k) Doutorado em Inglaterra, Jorge de Almeida inicia actualmente, no Instituto Superior de Agronomia e no Centro de Tecnologia Química e Biológica, um vasto programa de investigação molecular.

Subjacente a toda a investigação referida está a actividade teórica de interpretação molecular levada a cabo por J. A. Serra nos seus livros e publicações.

*

A genética molecular que, há 20 anos, tinha em Portugal apenas uma pessoa treinada para a sua investigação experimental, é, na última edição do citado «Ficheiro de Actividades dos Sócios» (Sociedade Portuguesa de Genética), a área da genética mais representada: 60 investigadores²⁹. O seu âmbito já não se restringe, como de início, aos procariontes. As novas tecnologias moleculares pervadem todos os níveis da biologia, incluindo o próprio homem. Por isso mesmo, a breve enumeração feita até aqui ainda se continua ao longo de algumas das alíneas da secção seguinte.

8. Genética humana

a) Não obstante a existência de alguns estudos preliminares sobre cromossomas humanos³⁵, foi Amândio Sampaio Tavares o primeiro a estabelecer em Portugal, em 1970, um grupo de investigação em genética

humana. Este grupo, localizado na Faculdade de Medicina do Porto, foi individualizado oficialmente pela Faculdade em 1981, e, a partir de 1986, passou a designar-se Serviço de Genética Médica¹⁴. Este grupo tem publicado trabalhos em numerosas áreas, de que destacamos as seguintes: genética de malformações congénitas multifactoriais; efeitos populacionais da acção médica e do conselho genético; citogenética do intersexo no homem; genética oncológica; síndrome de Turner; citogenética das leucemias; estudo do cariótipo nas neoplasias pulmonares; estudo dos cromossomas humanos em bandas de alta resolução e detecção de *loci* frágeis; hibridação somática; citogenética de meioses humanas e factores genéticos na infertilidade masculina; citogenética dos casais com esterilidade ou abortamentos de repetição; citogenética de tumores sólidos.

b) Na sequência de estágios no estrangeiro, Heloísa Santos e Maria de Jesus Feijóo iniciaram, em 1971, uma «Unidade de Genética» integrada no Serviço de Pediatria do Hospital de Santa Maria. Esta Unidade, a primeira a realizar consultas de aconselhamento genético e restantes actividades de genética clínica em Lisboa, foi oficializada em 1978, e as suas actividades diversificaram-se^{37, 38}. Heloísa Santos tem publicado, em revistas estrangeiras e nacionais, numerosos trabalhos na área de genética clínica, estando actualmente a publicar também alguns dados sobre a incidência de casamentos consanguíneos na população portuguesa e sobre as suas implicações em saúde pública.

c) No Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Maria Guida Boavida criou, em 1976, o Laboratório de Genética Humana, o qual, situando-se na área do diagnóstico e prevenção da doença genética, desenvolveu uma forte componente de investigação original. Este Laboratório iniciou-se com a análise cromossómica de linfócitos humanos e com o diagnóstico pré-natal de anomalias cromossómicas e de defeitos do tubo neural; descobriu a localização de vários genes no mapa genético humano; realizou o estudo bioquímico de alguns erros inatos do metabolismo, como distrofia muscular de Duchenne e galactosémia; tem publicado trabalhos de biologia molecular de doenças genéticas humanas, como talassémias e outras hemoglobinopatias, hemofilia, fibrose quística, tumor de Wilms, retinoblastoma e doença poliquística renal do adulto; tem estudado a selecção *in vitro* em indivíduos com mosaicismos cromossómicos, e os efeitos genotóxicos da exposição profissional a vários agentes físicos e químicos^{39, 40}.

d) Na sequência de estágios no Laboratório de Genética Molecular do Instituto Gulbenkian de Ciência, no Basel Institute for Immunology e no Instituto Pasteur de Paris, José Rueff organizou, em 1980, o seu grupo de investigação na Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, constituindo hoje o Departamento de Genética dessa Faculdade. Dedicado fundamentalmente à toxicologia genética e mutagénese ambiental, estudou, entre outros temas, o papel das lipoproteínas plasmáticas humanas no transporte de mutagénicos em circulação; determinou a fracção destas lipoproteínas que revela maior capacidade de retenção de mutagénicos apolares; analisou a eliminação urinária de metabolitos mutagénicos em indivíduos sujeitos a exposições simples e múltiplas a alguns compostos do ambiente; determinou a resposta mutagénica a produtos alimentares que contêm quercitina ou rutina, e os mecanismos da sua destoxificação *in vivo*; analisou a actividade mutagénica na fermentação alcoólica; pôs em evidência a formação de genotoxinas por termooxidação; estudou, em tumores do trofoblasto gestacional, os parâmetros genéticos e bioquímicos⁴¹.

e) Corino de Andrade tem desenvolvido, desde 1939, notáveis trabalhos sobre a polineuropatia amiloidótica familiar (PAF). Logo a partir da sua publicação original em 1952⁴², Corino de Andrade conquistou prestígio internacional. Vários aspectos genéticos, assim como árvores genealógicas de famílias atingidas pela PAF foram sendo publicados ao longo dos anos⁴³. Também um Poster sobre associações satelíferas de cromossomas nucleolares então descobertas por Isabel Malheiro, Beatriz Porto e Tristão Mello-Sampayo esteve presente no Congresso Internacional de Genética Humana em Telavive em 1981. A partir de então, o Centro de Estudos de Paramiloidose (Instituto Nacional de Saúde, Porto), e o Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, começaram a desenvolver, com colaboração internacional, a biologia molecular e engenharia genética da PAF, incluindo mutagénese dirigida. Nestes trabalhos têm tido papel de especial relevo Pedro Pinho e Costa, e Maria João Saraiva.

f) Doutorada em Estrasburgo, Maria Leonor Osório-Almeida, depois de ter trabalhado e publicado no grupo de Celeste Lechner (7 b), criou e lidera um grupo que, integrado no Laboratório de Archer na Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade Nova de Lisboa, se dedica à genética molecular de doenças hereditárias. Em colaboração com o Laboratório de Genética Humana do Instituto Nacional de Saúde Dr.

Ricardo Jorge (8 c), este grupo de investigação utiliza técnicas de engenharia genética para o estudo molecular de α , β e γ talassémias, assim como do tumor de Wilms⁴⁴.

Em muitas destas áreas de genética humana têm sido importantes as publicações de J. A. Serra, que têm aberto novas perspectivas para uma futura medicina intrínseca e têm chamado a atenção para aplicações importantes da genética (sobretudo molecular) à medicina, nomeadamente à epidemiologia, oncologia, alcoolismo e gerontologia^{6, 8}.

No citado Fichero da Sociedade Portuguesa de Genética, são 56 os sócios que se inscrevem na área da genética humana.

*

Mais duas organizações tiveram papel de relevo no desenvolvimento da genética em Portugal: as Jornadas de Genética Luso-Espanholas, e a Sociedade Portuguesa de Genética. As primeiras originaram-se num Simpósio de Genética organizado em Madrid em 1964, e desde então têm-se realizado todos os anos (só com excepção de 1975), alternadamente em Portugal e Espanha. A sua história está resumida na introdução do volume «Programa e Resumos das Comunicações das XXIV Jornadas de Genética Luso-Espanholas» (Évora, 1989).

A Sociedade Portuguesa de Genética foi criada em 1973, por iniciativa de Tristão Mello-Sampayo²³, e tem como seu órgão, desde 1980, a revista *Brotéria-Genética*. Quintanilha, Abílio Fernandes, Serra e Pereira Coutinho são membros de honra da Sociedade Portuguesa de Genética.

Notas

¹ Miguel Mota, «A Contribuição Portuguesa para o Progresso da Genética» in *Os Portugueses e o Mundo. Conferência Internacional* (Porto, 4 a 7 de Junho de 1985), IV volume - Ciências, pp. 209-215 (1988).

² Mathilde Bensaúde, «Sur la Sexualité chez les Champignons Basidiomycètes», *C. R. Acad. Sciences*, **165**: 286 (1917).

³ Mathilde Bensaúde, *Recherches sur le cycle évolutif et la sexualité chez les Basidiomycètes*, Tese de doutoramento, Nemours (1918).

⁴ Aurélio Quintanilha, «História da Genética em Portugal», *Brotéria - Ciências Naturais*, **44**: 189-208 (1975). Texto publicado de novo em *Brotéria-Genética*, **6**: 9-24 (1985).

⁵ Abílio Fernandes, «Prof. Doutor Aurélio Quintanilha», *Boletim da Sociedade Broteriana*, 60: VII-XXXV (1987). Abílio Fernandes, «Lembrando o Prof. Doutor Aurélio Quintanilha», *Brotéria - Genética*, 9: 135-150 (1988).

⁶ José A. Serra, «Aurélio Quintanilha. Algumas palavras acerca da sua obra como professor e investigador», *Brotéria - Ciências Naturais*, 44: 157-174 (1975). Muitos elementos se podem também colher do livro em 3 volumes *Modern Genetics* de J.A. Serra (Academic Press, London/New York, 1968) que constitui o maior tratado de genética até agora publicado em qualquer país e de um só autor.

⁷ Miguel Pereira Coutinho, «O Prof. António Câmara - um verdadeiro Mestre», in *Homenagem à Memória do Professor António Câmara*, Edição da Sociedade de Ciências Agrárias de Portugal, p. 20, Lisboa, 1981.

⁸ José A. Serra, «Contribuições Portuguesas para o Progresso da Genética (tentativa de menção cronológica sistematizada)», *Brotéria - Genética*, 8: 17-34 (1987).

⁹ Elementos fornecidos por carta do Prof. Doutor Abílio Fernandes de 4 de Outubro de 1989:

«A reforma da Faculdade de Ciências de A. Ricardo Jorge (Decreto n.º 12.678 de 17 de Novembro de 1926) criou a cadeira de Biologia que era comum aos grupos de Botânica e Zoologia e Antropologia. Depois de discutir o problema, o Conselho da Faculdade resolveu que, dada a importância que a Genética estava adquirindo, se professasse essa matéria na nova disciplina, em lugar de se tratarem problemas biológicos da escolha dos professores. Mais se resolveu ainda que, em face de se tratar de uma disciplina comum a dois grupos, ela fosse regida alternadamente por um professor de Botânica e por outro de Zoologia.

Como na data da aplicação da reforma o Prof. Aurélio Quintanilha se encontrasse na Alemanha, o Conselho da Faculdade resolveu confiar a regência ao Professor de Zoologia-Antropologia Eusébio Tamagnini. Este escolheu para seu assistente Abílio Fernandes, que foi encarregado de organizar o respectivo curso prático. O projecto desse curso constava resumidamente do seguinte: cultura de *Drosophila melanogaster* em meio de banana fermentada pela levedura de cerveja; estudo morfológico do tipo selvagem e seu manejo em cultura, obtenção de algumas linhas puras de mutantes entre os quais eram considerados mais importantes: corpo preto ebonite, asas miniatura, asas vestigiais, olhos brancos e olhos sépia.

Realização de experiências de mono-hibridismo, di-hibridismo, tri-hibridismo, hereditariedade ligada ao sexo, etc., etc., e respectivas interpretações.

Repetição das experiências de Mendel com ervilhas (realização em anos sucessivos pelos respectivos cursos).

Estudo estatístico da variação, utilizando particularmente materiais vegetais.

Observações cariológicas (mitose e meiose em *Narcissus* e *Crepis*) e *Drosophila melanogaster*.

O programa, que era provisório e susceptível de ser alargado nos anos seguintes, foi aprovado pelo Prof. Eusébio Tamagnini, que se encarregou de obter as linhas puras de *Drosophila melanogaster*.

Deu-se a circunstância feliz de, em 22 de Novembro de 1929, quando se estava tratando da organização do curso prático, ter vindo ao Instituto Botânico de Coimbra, proferir uma conferência, promovida pelo Instituto Alemão, o Dr. Erwin

Bauer, professor da Universidade de Berlim, que se tinha notabilizado pelos seus estudos sobre a genética de *Antirrhinum*. Falou-se com esse professor que muito amavelmente se prontificou a enviar para o Instituto Botânico uma pequena colecção de culturas de *Drosophila*. Logo que este material chegou ao Instituto Botânico, iniciou-se o respectivo curso (1929/30), o qual foi seguido pelos alunos com bastante interesse.

No ano seguinte (1930/31), o Prof. Eusébio Tamagnini como professor e Abílio Fernandes como assistente realizaram novamente o curso.

No ano lectivo 1931/32, foi encarregado da regência teórica A. Quintanilha (que entretanto tinha regressado da Alemanha), de harmonia com a resolução tomada pelo Conselho da Faculdade, de a regência teórica ser alternadamente na Botânica e na Zoologia. No ano seguinte, a regência foi atribuída a Tamagnini, depois a Quintanilha até ao afastamento deste em Maio de 1935. A demissão de Quintanilha e depois o falecimento de Luís Carrisso em 1937 deram origem a que a Botânica ficasse só com um professor extraordinário, que era A. Fernandes. Este foi então contratado professor catedrático, enquanto que A. Taborda Moraes foi contratado para professor extraordinário. Só em 1942 A. Fernandes pôde fazer o concurso para professor catedrático, em virtude de na Faculdade os concursos terem estado suspensos até 1942. Entretanto, Taborda Moraes tinha deixado o lugar de professor extraordinário contratado e A. Fernandes ficou como único professor de Botânica. Nesta situação tinha muitas regências e necessitava treinar assistentes para ascenderem a lugares de professores.

Deste modo, a cadeira de Biologia ficou a ser regida pelo Prof. Eusébio Tamagnini até à data da sua aposentação em 1950 (poderá ter acontecido que a regência tenha sido atribuída a J. Serra durante algum tempo antes da aposentação de Tamagnini, mas isso é hoje muito difícil de averiguar). A disciplina de Genética geral só foi criada por força do Decreto n.º 45.840, de 31 de Julho de 1964, ficando como cadeira comum à Botânica e Zoologia. Presume-se que a disciplina passasse então a ser regida por A. Fernandes que teria passado a alternar com Ferrand de Almeida depois de este ter sido nomeado professor.

A regência passou depois para J. Montezuma de Carvalho.

Nunca existiu em Coimbra qualquer departamento, serviço ou secção, tendo-se as coisas passado como ficou exposto».

¹⁰ Abílio Fernandes, «Prof. Eng. António de Sousa da Câmara — o professor e o investigador», Separata do *Boletim da Sociedade Broteriana*, vol. XLVI (2.ª Série), pág. IX. Coimbra, 1972.

¹¹ Texto redigido pelo Prof. Doutor J. C. Antunes Correia em Outubro de 1989: «Embora o ensino da genética já viesse a ser feito no âmbito das Ciências Veterinárias, na cadeira de Plantas Mediciniais e Forraginosas, foi porém na Reforma do regime de estudos de 1956, Dec. 40.844/56, de 5 de Novembro, que foi feita a sua individualização, sob a forma de uma disciplina de Genética e Heredopatologia, anual, localizada no 3.º Ano, com uma carga horária semanal de 2 horas teóricas e 2 horas práticas. Pertence ao 8.º grupo. De acordo com o preâmbulo deste Decreto refere-se «Ao estudo da Genética como ciência basilar de aplicação à Zootecnia».

Foi seu primeiro regente o Prof. Doutor Francisco Mário da Rosa, hoje reformado. O Prof. Rosa desenvolveu trabalho apreciável em vários domínios, sobretudo

no estudo da genética factorial e heredopatologia do coelho. Embora não houvesse uma secção de genética individualizada na altura, poderemos considerar a origem da actual secção de genética, a coincidir com o ensino da disciplina da genética e heredopatologia.

Temos já aprovada em Conselho Científico, a criação de um Departamento de Produção Animal onde figura uma secção de genética, da minha responsabilidade, embora esta seja a definição legal para algo que já existia do passado.

Não sei se será oportuno, mas realço o papel que a E. S. Med. Veterinária teve na criação das Faculdades Veterinárias de Nova Lisboa e Lourenço Marques e onde foi adoptada para o ensino da genética uma orientação muito próxima à que seguíamos em Lisboa no âmbito das Ciências Veterinárias (de apoio às clínicas, tecnologias dos alimentos, e produção animal).

Refiro ainda que temos em funcionamento o mestrado em Produção Animal que vai agora iniciar a sua 3.ª edição e onde existe um bloco dedicado ao ensino da genética».

¹² Elementos fornecidos por carta do Prof. Doutor Amílcar Mateus de 10 de Outubro de 1989:

«A cadeira (ou agora disciplina) de Genética foi criada pelo Decreto 45.840 de 31 de Julho de 1964, resultante da transformação da antiga cadeira de Biologia. Funcionava em 2 semestres, com aulas teóricas e práticas.

Quem primeiro regeu esta cadeira fui eu e mantive-a na minha mão até à aposentação, em 1981. Seguiu-se o Prof. Doutor Amândio Sampaio Tavares que a regeu durante 2 anos. Depois passou para o Prof. Doutor António Amorim dos Santos que ainda a rege.

Não há departamento, serviço ou secção especial. Ela pertence ao quadro de disciplinas da Licenciatura em Biologia e faz parte do 3.º Grupo (Zoologia e Antropologia) da 3.ª Secção. Tem funcionado no Instituto de Zoologia 'Dr. Augusto Nobre' e agora funciona no de Antropologia 'Dr. Mendes Corrêa'.

¹³ Luís Archer, «Vinte anos de genética molecular em Portugal», *Brotéria-Genética*, 10: 19-48 (1989). Luís Archer, «Vinte e cinco anos de genética molecular», *Memórias da Academia das Ciências de Lisboa* (Classe de Ciências), t. XXX: 129-176 (1989).

¹⁴ Carta do Prof. Doutor Amândio Tavares datada de 6 de Outubro de 1989:

«A. Na Faculdade de Medicina

A disciplina de Genética desenvolveu-se na disciplina de Patologia Geral: reduzida a raras aulas primeiro, em 1968 dei eu um cursinho de 10 lições dentro dessa disciplina (de que era prof. extraordinário), ao mesmo tempo que o repetia no Hospital de Santo António.

Em 1970 fui encarregado da regência da cadeira de Patologia Geral, e decidi dividi-la em dois semestres, um de Genética, a meu cargo, o outro de Imunologia, que confiei ao então Doutor Fleming Torrinha. Cada semestre tinha uma carga horária de 24 horas teóricas e 18 horas práticas. Este esquema foi aceite dentro do esquema das experiências pedagógicas previstas pelo Ministério Veiga Simão.

A portaria 1036/81 atribui à Genética Humana dois semestres, com uma carga horária total de 48 horas teóricas e 36 horas práticas. Nesse momento a faculdade individualizou o Serviço de Genética Humana. Pela portaria 169/86 a disciplina passa a designar-se Genética Médica, embora sem alteração do programa, alterando-se também o nome do serviço para Serviço de Genética Médica. Tenho sido o regente e director de serviço desde 1970. Agora temos dois Doutores, cuja preparação orientei, e um terceiro elemento está a terminar a redacção da dissertação.

Desde 1977 o Curso, em dois semestres, é ministrado simultaneamente aos alunos do 3.º ano da Escola Superior de Medicina Dentária, com idêntica carga horária.

O Curso de Ciências da Nutrição da Universidade do Porto inclui um semestre de Genética Humana, com 20 horas de aulas teóricas e 18 horas de aulas práticas, desde a criação da licenciatura em 1984. Desde 1984 tenho sido o regente.

B. Colaboração dentro da Universidade

Em 1980/81 fui encarregado de um Seminário (anual) de Genética Humana na Faculdade de Ciências, tendo-me sido confiados 5 alunos do Curso de Biologia (ramo de investigação) para a elaboração dos trabalhos finais de curso. Entre 1981 e 1985 foi-me confiada a regência de Genética Geral I e Genética Geral II, nessa Faculdade (um semestre cada): procurei imprimir-lhes uma orientação de Genética Humana, por forma a permitir aos futuros professores do ensino secundário sensibilizar melhor os seus alunos para esta matéria.

Desde a fundação do Instituto de Ciências Biomédicas, tenho acompanhado o trabalho do Serviço de Citogenética (hoje designado Genética Humana) e orientei a preparação de duas dissertações de doutoramento, que foram já apresentadas para discussão.

C. Cursos de extensão extra-universitária

Desde 1980 temos organizado com regularidade Cursos de Genética Humana ou de Genética Médica para médicos de diversas especialidades, enfermeiros e assistentes sociais (por vezes com exame final), para professores do ensino secundário e para Centros de Apoio a Deficientes (tipo MADI e CERCI). No total, realizaram-se já 29 cursos, com carga horária variando entre 10 e 20 horas.

¹⁵ De uma carta do Prof. Doutor José Rueff Tavares datada de 13 de Novembro de 1989: «A fixação do actual plano de estudos da Faculdade foi feita através da Portaria 1065/83 de 27 de Dezembro. Aí se determina que a disciplina de Genética faz parte do plano curricular do 3.º ano da licenciatura em Medicina, como disciplina semestral, com uma escolaridade semanal de 2 horas de aulas teóricas e 4 horas de aulas práticas.

Era regente de Genética à data da publicação da referida Portaria o Prof. Jorge Lopes do Rosário. Sucedeu-lhe na regência, em Fev. de 1984, o signatário».

¹⁶ De uma carta do Prof. Doutor Henrique Guedes-Pinto datada de 28 de Setembro de 1989:

«No então Instituto Politécnico de Vila Real, foi em 1976 que pela primeira vez foi leccionada a disciplina de 'Genética' nos cursos então designados de Produção Florestal e Produção Animal, e de 'Genética e Introdução ao Melhoramento

de Plantas', no Curso de Produção Agrícola, cursos esses de Bacharelato. Fui o responsável pela estruturação do programa e leccionamento dessas disciplinas contando com algumas aulas dadas pelo Prof. Pereira Coutinho na parte de 'Introdução ao Melhoramento de Plantas'.

Já como Instituto Universitário de Trás-os-Montes e Alto Douro, a cadeira de Genética foi leccionada pela primeira vez em 1979 nos cursos de licenciaturas de Engenharia Agrícola, Engenharia Florestal e Engenharia Zootécnica continuando eu como responsável pelo leccionamento, sendo também repartida essa responsabilidade pelos colegas Olinda Carnide e Valdemar Carnide.

Já como Universidade de Trás-os-Montes e Alto Douro, além das cadeiras atrás referidas, foi aberta em 1986 a disciplina de Genética do curso de Licenciatura de Ensino Biologia/Geologia e em 1988 a cadeira de Genética do Curso de Medicina Veterinária, estando ambas com o leccionamento e estruturação dos currículos a meu cargo.

Foi em 1976/77 que se criou a Divisão de Genética e de Melhoramento de Plantas, um subdepartamento do Departamento de Biologia e, embora não tenhamos Director oficial, desde o seu início tenho estado à frente deste sector que conta, presentemente, com 10 docentes no seu activo.

Dados informativos complementares que pede:

As cadeiras de Genética dos cursos do ex-Bacharelato de Produção Agrícola, Produção Animal e Produção Florestal e as cadeiras de Genética das Licenciaturas de Engenharia Agrícola, Engenharia Florestal e Engenharia Zootécnica são cadeiras semestrais com 2 horas teóricas e 4 práticas semanais. A cadeira de Genética da Licenciatura de Ensino Biologia/Geologia é também semestral com 3 horas de teóricas e 4 de práticas. A cadeira de Genética do curso de Medicina Veterinária é uma cadeira anual com 2 horas de teóricas e 4 de práticas por semana.

Das colaborações de Docentes de outras Universidades no leccionamento da Genética na UTAD destacaria o Sr. Prof. Pereira Coutinho, em 1976, na parte de 'Introdução ao Melhoramento de Plantas' da disciplina de 'Genética e Introdução ao Melhoramento de Plantas' o Prof. Luís Archer de 1978 a 1980, na parte de Genética Molecular das disciplinas de 'Genética' dos Cursos de Engenharia Agrícola, Florestal e Animal, o Eng. Tristão Mello Sampayo em 1980 e 81 na parte de Citogenética das mesmas disciplinas, e o Prof. Pereira da Silva em 1988 e 1989 na parte de 'Genética das Populações' nas mesmas disciplinas e nas do Curso de Medicina Veterinária e de Ensino de Biologia/Geologia.

Chamava-lhe ainda a atenção para o leccionamento de Genética em Cursos de Mestrado como o Mestrado de Produção Animal a cargo da Estação Zootécnica Nacional e da ESMV (no qual tem sido pedida a minha colaboração pelo responsável do Ciclo de genética Prof. Doutor Pereira da Silva) e do Mestrado de Produção Vegetal do ISA. Haverá certamente outros casos».

¹⁷ J. F. David-Ferreira, «Problemas Relativos ao Ensino da Genética na Faculdade de Medicina de Lisboa», *Boletim da Faculdade de Medicina de Lisboa*, n.º 21, pp. 1-3, Março de 1987.

¹⁸ Texto da autoria do Prof. Doutor Agostinho Almeida Santos e enviado por carta em Outubro de 1989.

«Pela portaria 1036/81, de 5 de Dezembro, é criada pela primeira vez, no plano de estudos da Faculdade de Medicina de Coimbra, a disciplina de Genética Humana, a qual foi situada no 3.º ano de escolaridade da licenciatura e leccionada no 2.º semestre. Da regência da disciplina foi encarregado, pelo Conselho Científico, o Professor Associado **Doutor Rogério Teixeira**.

A partir de 1985/86 foi encarregado da regência de Genética Humana o Professor Catedrático Doutor Agostinho Almeida Santos que dirige o Serviço de Genética da Faculdade de Medicina. Desde o ano lectivo de 1986/87 e por alteração do plano de estudos da Faculdade de Medicina de Coimbra (portaria n.º 626/86, de 24 de Outubro) o mesmo Professor é nomeado regente da disciplina de Genética Médica enquadrada actualmente no 2.º ano de escolaridade da licenciatura em Medicina.

Também desde 1987/88 a disciplina de Genética é leccionada no âmbito da licenciatura em Medicina Dentária da Faculdade de Medicina de Coimbra, sendo a regência também assegurada pelo Prof. Doutor Agostinho Almeida Santos.

Segundo o disposto na portaria n.º 614/87, de 17 de Julho a disciplina de Genética da Faculdade de Medicina de Coimbra será leccionada numa 'Unidade de Genética Médica' dos Hospitais da Universidade de Coimbra, a qual, até ao momento, não foi ainda institucionalizada».

¹⁹ José de Barros Neves, «Prof. Doutor Abílio Fernandes», Separata do *Boletim da Sociedade Broteriana*, vol. LIII (2.ª Série). Coimbra, 1980.

²⁰ Aurélio Quintanilha, «Prof. Eng. Joaquim Vieira Natividade—o Investigador, o Agrónomo-Silvicultor e o Homem», *Boletim da Sociedade Broteriana*, 43: VII-XXIII (1969).

²¹ Tristão José de Mello Sampayo, «Departamento de Genética e Melhoramento», in Separata de *Estação Agronómica Nacional. 50 anos de actividade*, Oeiras, 1986, pp. 1-10.

²² Aurélio Quintanilha, «In Memoriam—Flávio Resende», *Portugaliae Acta Biologica*, 10: V-XII (1967).

²³ Texto enviado pelo Eng. Tristão de Mello-Sampayo em 11 de Novembro de 1989: «O Laboratório de Citogenética, inicialmente designado por Grupo de Citogenética, é uma pequena unidade de investigação criada em 1967. no então Centro de Biologia e resultou dos impedimentos circunstanciais criados na formação do Laboratório de Genética e Fisiologia do Desenvolvimento após o falecimento do seu director, professor Flávio Resende. Do seu programa constavam projectos sobre o emparelhamento meiótico, associação somática de cromossomas, organizadores nucleolares, proteínas de reserva dos grãos e cultura de tecidos vegetais. Dos resultados dos trabalhos efectuados sobressaem a descoberta de genes reguladores do emparelhamento meiótico em trigo, do efeito da 5-azocitidina na activação de organizadores nucleolares de centeio em triticales e a descoberta de genes de trigo promotores de proliferação celular e regeneração em cultura de tecido *in vitro*. Também distingo a transferência, por substituição ou translocação de cromossomas do genómio D, para o complemento do trigo rijo e os estudos, sobre a electroforese das gluteninas do grão, que se lhe seguiram. Para estes

resultados positivos se concretizarem valeu-me o concurso permanente da Eng.^a Zaida Cunha e também o de um certo número de estudantes, profissionais e cientistas, técnicos, investigadores e professores de outras instituições nacionais e estrangeiras. Sem referir nomes direi que todas constituíram apoio fundamental e uma das razões justificativas da existência do Laboratório.

O Laboratório prestou colaboração a diversas universidades e instituições de investigação científica. É de realçar a colaboração que se deu durante anos (1978 a 1981) ao Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar com a regência da parte de Citogenética da Cadeira de Genética e a criação do Grupo de Citogenética Humana. Também de distinguir o constante apoio prestado (1978 a 1986) à Divisão de Genética e Melhoramento de Plantas da Universidade de Trás-os-Montes e Alto Douro, quer na preparação dos seus quadros como também na elaboração das suas linhas de investigação. Refira-se também que a actual professora de Genética do Instituto Superior de Agronomia não só estagiou no Laboratório como também se doutorou na Holanda pela Universidade Agrícola de Wageningen tendo como um dos arguentes um elemento do *staff* científico do Laboratório.

Foi também a partir do Laboratório de Citogenética que se originou a Sociedade Portuguesa de Genética. Com efeito, foi deste Laboratório que partiu a iniciativa da sua criação. A testemunhar este facto está a inscrição, na escritura notarial da sua fundação, o nome do Instituto Gulbenkian de Ciência como sede da Sociedade.

Não desejaria terminar este pequeno relato sem deixar registada a minha permanente preocupação em interrogar-me sobre os reais méritos dos trabalhos que realizei no laboratório e em toda a vida de investigador científico que iniciei em 1946, na Estação Agronómica Nacional, como discípulo do Professor António Sousa da Câmara e continuei sob a direcção breve do Professor Flávio Resende.

A resposta é dada pelo razoável número de citações que os trabalhos têm merecido de autores e publicações da especialidade, com mérito e credibilidade. Tenho contudo na maior consideração e apreço, quanto a este assunto, as honras recebidas das Sociedades e Academias Científicas. Neste contexto sinto-me de sobremaneira honrado com o Prémio 'Artur Malheiros' com que a Academia das Ciências de Lisboa nos galardoou em 1957, ao meu saudoso colega cientista Duarte de Castro e a mim, pelo nosso trabalho sobre a *Luzula purpurea*. Também me deu enorme prazer a subida honra que me foi conferida em 1987 pela Real Academia das Ciências de Espanha de me agraciar com o título de Académico Correspondente, pela Secção de Ciências Naturais, pelos meus trabalhos em Citogenética de Plantas.

Para finalizar quero referir que fui convidado para dirigir o Centro de Formação Profissional de Melhoramento de Plantas e Produção de Sementes da Estação Nacional de Melhoramento de Plantas e que ao assumir as funções que me vão ser cometidas a curto prazo, cessarei as de Chefe do Laboratório de Citogenética o qual nessa altura se extinguirá».

²⁴ Aurélio Quintanilha, «Progressos da Genética dos Fungos e a Contribuição dos Portugueses», *Revista de Ciências Biológicas*, Universidade de Lourenço Marques, vol. 2, Série B: 1-52 (1973).

²⁵ José Emílio dos Santos Pinto-Lopes, nascido em Faro a 14 de Outubro de 1915, faleceu em Lisboa a 20 de Fevereiro de 1981, sendo Professor Catedrático de Botânica da Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa, onde tinha iniciado a sua carreira docente após se ter licenciado em Ciências Biológicas em 1940.

As suas principais linhas de investigação situaram-se, até 1965, nos campos da Sistemática de fungos superiores e da Citologia. De entre os vários trabalhos de investigação publicados tiveram maior repercussão no meio científico, a avaliar pelo número de citações bibliográficas que mereceram:

«Sobre a cariologia da secção *Coarctatae* Berger do género *Haworthia* Duval». *Agron. Lusitana*, 6 (1): 129-212, 1944; «Contribution to the study of the nuclear structure in fungi. I». *Portug. Acta Biol.*, A 2 (3): 191-210, 1948; «On the differentiation of the nuclei in pollen-grains of angiosperms». *Port. Acta Biol.*, A 2 (3): 237-247, 1948; «Aperçu sur l'état actuel de nos connaissances concernant la 'conduite sexuelle' des hyménomycetes. I». *Bol. Soc. Broteriana*, 24: 115-290, 1950 (em colaboração com Aurélio Quintanilha); «Polyporaceae». Contribuição para a sua bio-taxonomia». *Memórias Soc. Broteriana*, 8, 195 pp., 1952.

Director do Instituto de Investigação Científica de Moçambique, no período de 1956 a 1962 interpeou a actividade investigadora.

Em 1965 iniciou a realização de trabalhos de investigação em Genética de Fungos, no Núcleo de Micologia do Instituto de Alta Cultura, anexo ao Instituto Botânico da Faculdade de Ciências de Lisboa, criado por sua iniciativa, mais tarde Centro de Micologia da Universidade de Lisboa.

Como resultado da actividade ali desenvolvida dinamizou um grupo de investigação e introduziu na licenciatura em Biologia disciplinas na área da «Micogenética». Neste período, dedicando-se principalmente à genética da sexualidade em fungos superiores, como trabalho mais relevante, para além de vários textos destinados ao apoio do ensino da micogenética, publicou: «On the determinism and biological significance of sterile fruit-bodies, in bifactorial species of *Coprinus*». *Bol. Soc. Broteriana*, 50 (2.ª Série): 16-61, 1976 (em colaboração com M. G. Almeida).

²⁶ Aurélio Quintanilha, «O problema algodoeiro português e a actividade do Centro de Investigação Científica Algodoeira», *Boletim da Academia das Ciências de Lisboa*, 38: 142-159 (1966).

²⁷ «Centro de Investigação das Ferrugens do Cafeeiro: mais de três décadas de cooperação internacional». Destacável de 8 páginas, revista *Futuro*, 27 (Abril/Maio de 1989).

²⁸ Ver a Comunicação do Prof. Doutor Miguel Pereira Coutinho neste mesmo Colóquio.

²⁹ Sociedade Portuguesa de Genética, «Ficheiro de Actividades dos Sócios», *Brotéria-Genética*, 12: 77-108 (1991).

³⁰ J. A. Serra, *Génétique du Mouton* (livro de 200 págs.), Junta Nacional de Produtos Pecuários. Lisboa, 1948.

³¹ J. A. Serra, *Brotéria-Genética*, 5: 133-136 (1984); 5: 147-220 (1984); 8: 35-48 (1987). Revista *Futuro*, 9: 14-21 (Setembro de 1987).

³² Estação Zootécnica Nacional, «Relatório-Síntese das Actividades (I-DE) 1988»; «Alguns indicadores actuais da EZN», 1988; «Estação Zootécnica Nacional: origins, philosophy, facilities and research objectives», 1980.

³³ *Gulbenkian Institute of Science, Research and Teaching Activities*, Oeiras, vol. I (1982-1984), vol. II (1985-1987).

³⁴ Isabel Sá Correia, «Gomas Microbianas: genética e fisiologia da sua biossíntese», *Boletim de Biotecnologia*, 41: 12-14 (1989).

³⁵ *Leucosporidium fellii* Giménez-Jurado & van Uden (Antonie van Leeuwenhoek 55, 133, 1989); *Myxozyma kluyveri* van der Walt, Spencer-Martins, Yamada & Richards (Antonie van Leeuwenhoek 55, 297, 1989); *Kurtzmanomyces tardus* Giménez-Jurado & van Uden (Antonie van Leeuwenhoek in press, 1990).

³⁶ Cecília Maria Arraiano, «Messenger RNA degradation in prokaryotes», *Broteria - Genética*, 11: 1129-154 (1990).

³⁷ Duma carta da Dr.^a Heloísa Santos datada de 2 de Outubro de 1989: «A Unidade de Genética (do Serviço de Pediatria) do Hospital de Santa Maria — a primeira a realizar Consultas de Aconselhamento Genético e restantes actividades de Genética Clínica em Lisboa — foi oficializada como Unidade funcional do Serviço de Pediatria em 1978, embora as suas actividades se tivessem iniciado já em 1971, como pode verificar pelas fotocópias dos documentos da época que, por graça, junto. Em 1971 M. Jesus Feijóo e eu própria iniciámos a nossa preparação na área da Genética Clínica através de vários cursos e estágios e, no que me diz respeito, estagiei também em 1978 na Genetics Unit do Institute of Child Health de Londres com o falecido Prof. C.O. Carter para ganhar experiência em Aconselhamento Genético e Citogenética.

A nossa Unidade estava, e está, integrada no Serviço de Pediatria do HSM e o Director de Serviço era na altura o Prof. Mário Cordeiro mas tem autonomia de funções e a sua Coordenação foi, até 1981, alternadamente minha e da M. Jesus. A partir de 1981, com a saída da M. Jesus a Coordenação passou a ser apenas minha.

Tem, como verá no Organigrama que envio, uma Consulta de Diagnóstico e Aconselhamento Genético e um pequeno Laboratório de Citogenética (cariotipos em sangue periférico) e apoia doentes e familiares com Doenças Genéticas do Serviço de Pediatria e dos restantes Serviços do Hospital. Desde 1984 que existe uma Consulta de Genética no Hospital Pediátrico de Coimbra, por pedido da Direcção deste Hospital, e com o apoio desta Unidade e do Coordenador que se desloca mensalmente a este Hospital com a dupla finalidade de apoiar doentes e sensibilizar os pediatras para os problemas genéticos e respectiva Prevenção.

Desde a primeira hora esta Unidade colabora no ensino pré e pós-graduado.

Em 1975 começaram a ser ministradas aos alunos de Medicina na Cadeira de Pediatria aulas sobre Aconselhamento genético e outras formas de Prevenção Genética (eu e a M. Jesus, actualmente eu e a Isabel Cordeiro). Ao mesmo tempo colaborámos no ensino da Genética na Universidade Nova como Assistentes do Prof. Lopes do Rosário e actualmente eu e a Isabel somos Assistentes da Cadeira de Genética da Faculdade de Medicina de Lisboa.

Durante a nossa estadia na Universidade Nova (eu e a M. Jesus) montámos o Laboratório de Citogenética (cariótipos na medula óssea e sangue periférico) e trouxemos do Hospital de Santa Maria aonde não nos deram possibilidades de contratação a Isabel Reis (licenciada em Farmácia, responsável pelos cariótipos até ir trabalhar com a M. Jesus no último ano, segundo creio).

No ensino pós-graduado tem havido, além de participação regular em reuniões médicas, uma participação em Cursos de Formação (por exemplo, mensalmente nos Cursos de Planeamento Familiar da Direcção de Cuidados Primários de Saúde) e estágios na Unidade de biólogos, técnicos de análises clínicas e médicos quer no Laboratório, quer na vertente clínica».

³⁸ Carta da Dr.^a Maria de Jesus Feijóo de 3 de Novembro de 1989: «Penso que lhe interessa saber que a genética clínica em Lisboa começou no Serviço de Pediatria do Hospital de Santa Maria, comigo e com a Dr.^a Heloísa Santos. A primeira consulta de genética realizou-se, nessa Unidade, em Fevereiro de 1975. Trabalhei nessa Unidade, que se ocupava de clínica genética e de citogenética até 1981, altura em que o Hospital Egas Moniz mostrou interesse em iniciar um Serviço autónomo vocacionado para a genética clínica e laboratorial e actuando principalmente no âmbito do diagnóstico e prevenção genética. Em Outubro de 1981 tomei posse do lugar de Chefe do Serviço de Genética Médica do Hospital de Egas Moniz com a missão de criar de raiz, um serviço com esses objectivos. Isso está hoje plenamente conseguido. O Serviço de Genética Médica é, de momento, o único Serviço Hospitalar autónomo, inteiramente dedicado à genética de intervenção na Comunidade, com uma vertente clínica e outra laboratorial que necessariamente se completam. A utilidade e o êxito destas actividades é tal, que é desejável que outros Serviços semelhantes sejam criados em Lisboa.

Os princípios orientadores são os seguidos noutros serviços congéneres da Europa: o diagnóstico genético permite chegar ao aconselhamento genético que deve respeitar a individualidade e liberdade do casal ou pessoa. O diagnóstico pré-natal, que faz parte da panóplia laboratorial disponível no serviço, é considerado na sua globalidade com um acto médico, sempre inserido no conceito de paternidade responsável e nunca banalizado.

Neste Serviço trabalham 2 médicos, 2 técnicos superiores, 1 enfermeira, 3 preparadores e pessoal administrativo e de acções médicas. Penso que todos sentimos que o trabalho é muito gratificante.

Há mais dois aspectos que gostaria de focar. O primeiro diz respeito a um grupo de trabalho nomeado pela Ordem dos Médicos e formado pelo Prof. Sampaio Tavares (Porto), o Prof. Rogério Teixeira (Coimbra) e por mim própria (Lisboa). Este grupo tem trabalhado no projecto de criação da Especialidade de Genética para médicos. Julgo estar para muito breve a criação dessa Especialidade com a duração de 5 anos.

O outro aspecto diz respeito à criação do Internato Hospitalar de Genética Médica que logicamente se seguirá ao reconhecimento da Especialidade pela Ordem dos Médicos.

Todos estes passos que a Genética na área da saúde está dando, parecem-me extremamente importantes, numa área particularmente delicada como é esta.

É indispensável a existência de regras de ética médica bem definidas no exercício desta actividade».

³⁹ Texto da autoria da Doutora Maria Guida Boavida, datado de 13 de Outubro de 1989:

«O Laboratório de Genética Humana do Instituto Nacional de Saúde (LGH) iniciou-se comigo em 1976, tendo tido, a curto prazo, o apoio de outros colaboradores. A actividade do LGH situa-se essencialmente no domínio do diagnóstico e prevenção da doença genética, constitucional e somática, de etiologia cromossómica, génica e multifactorial. Paralelamente, desenvolve actividade de I&DE visando melhorar o conhecimento da natureza e história natural das doenças genéticas a diagnosticar, bem como a constante actualização metodológica, exigida pelo rápido desenvolvimento conceptual e tecnológico da Genética Médica nas duas últimas décadas.

Historicamente, o LGH iniciou a sua actividade com a análise cromossómica de linfócitos humanos (1976) e, posteriormente (1979), com o diagnóstico pré-natal de anomalias cromossómicas e de defeitos do tubo neural (DPN).

Em 1980 iniciou-se o estudo de alguns erros inatos do metabolismo e de seus portadores (Distrofia muscular de Duchenne e galactosemia) por abordagem bioquímica (Dr.^a Manuela Hagenfeldt), sector presentemente a funcionar no Laboratório de Química e Hematologia do INSA.

Os progressos da Biologia Molecular Humana e suas aplicações crescentes na detecção e prevenção de doenças monogénicas, motivou a criação do Sector de Biologia Molecular do LGH em 1984 (Dr. João Lavinha). Tem sido particularmente relevante o contributo no estudo de famílias com hemoglobinopatias, hemofilias e fibrose quística.

O sector de estudos de Genotoxicologia, criado em 1986, surge na sequência das atribuições do INSA na prevenção da doença induzida por xenobióticos. A análise dos efeitos genotóxicos e, em particular, de exposição ou contaminação por vários agentes físicos e químicos, têm sido objecto de estudo.

Simultaneamente, têm vindo a desenvolver-se outros projectos específicos, nomeadamente:

- Análise da selecção *in vivo* em indivíduos com mosaico cromossómico;
- Frequência de anomalias cromossómicas em alunos de escolas especiais;
- Caracterização do mecanismo de acção de agentes indutores de micro nucleos;
- Mapa génico humano. Contributos para a localização génica;
- Alterações citogenéticas e moleculares em doentes com tumor de Wilms e retinoblastoma;
- Caracterização molecular e funcional de mutações para talassémia, hemofilias e fibrose quística, permitindo a respectiva prevenção através do diagnóstico pré-natal.

Simultaneamente tem-se desenvolvido, no âmbito do INSA e em colaboração com outras Instituições e Universidades, formação pré e pós-graduada na área da Genética Humana».

⁴⁰ Maria Guida Boavida, *Brotéria-Genética*, 1: 9-11 (1980); 4: 79-80 (1983); 4: 127-145 (1983); 4: 167-177 (1983).

⁴¹ Texto da autoria do Prof. Doutor José Rueff Tavares datado de 13 de Novembro de 1989:

«O Departamento de Genética tem vindo a desenvolver diversos projectos de investigação financiados por organismos nacionais e internacionais, tais como INIC, Fundação Luso-Americana e CEE. As áreas em que presentemente se reparte o trabalho de investigação no Departamento compreendem: cancerigénese e mutagénese ambiental, sistemas de metabolização em testes de toxicologia genética, genética bioquímica humana, citogenética humana. Entre outros temas, têm sido estudados: tumores do trofoblasto (in *Human trophoblast neoplasms*, Plenum Press, 1984); o transporte em circulação (*Brit. J. Cancer*, 45: 646, 1982; in *Lipid metabolism and its pathology*, Plenum Press, 1985) e a eliminação urinária de mutagénicos no homem (*Carcinogenesis*, 3: 1077, 1982; *Prog. Clin. Biol. Res.*, 109: 443, 1982), o metabolismo e mecanismos lesivos do genoma de mutagénicos naturais alimentares (*Mutagenesis*, 1: 179, 1986; *Mutation Res.*, 191: 1, 1987; *Food Chem. Toxicol.*, 27: 437, 1989), o papel das espécies activas de oxigénio na lesão do genoma (in *DNA repair mechanisms and their biological implications in mammalian cells*, Plenum Press, 1989) e a natureza do 'stress' oxidativo na trissomia 21 (*Ophthalm. Paed. Genetics*, 10: 271, 1988); os parâmetros metabólicos em genopatias peroxissomais (*J. High Res. Chromatogr. Comm.*, 11: 12, 1988) e os haplotipos de restrição na mutação beta-S (*Human Genetics*, 82: 255, 1989)».

⁴² C. Andrade, «A peculiar form of peripheral neuropathy; familial atypical generalised amyloidosis with special involvement of peripheral nerves», *Brain*, 75: 408-427 (1952).

⁴³ «Polineuropatia Amiloidótica Familiar (doença de Corino Andrade)», *Boletim do Hospital Geral de Santo António* (Porto), 1: 5-87 (1976).

⁴⁴ Maria Leonor Osório-Almeida, «Engenharia Genética e Doenças Hereditárias», *Boletim de Biotecnologia*, 34: 5-6 (1988).

⁴⁵ Luís Sieuve Monteiro, *Brotéria-Genética*, 1: 15-20 (1980); 7: 57-81 (1986); 8: 159-184 (1987).

⁴⁶ Arsélio Pato de Carvalho, «Fronteiras da fisiologia celular e seu desenvolvimento nos laboratórios portugueses», neste Colóquio.

⁴⁷ Maria Guida Boavida, *An immunological study of gene activity during development of «Drosophila melanogaster»*, Ph. D. Thesis, University of Leeds, 1973.

⁴⁸ J. Montezuma de Carvalho, «Estudos sobre cromossomas em Portugal durante o século XX», neste mesmo Colóquio.

⁴⁹ João Luís de Carvalho Baptista-Ferreira, nascido em Lisboa em 1942, licenciou-se em Biologia na Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa.

Discípulo de Pinto-Lopes, com ele colaborou desde o começo do actual Centro de Micologia, onde iniciou a sua formação em micogenética continuando a tradição da investigação em *Coprinus*; aí mantém em actividade uma equipa de investigação

no domínio da genética e biotecnologia de fungos, cuja dinamização tem passado pelo estudo de aspectos aplicados à indústria e pela participação em projectos internacionais de cooperação inter-universitária.

Doutorado pela Universidade de Londres onde, sob a orientação de Lorna Casselton, realizou trabalhos em cartografia fina de gene e, como trabalho de maior impacto, demonstrou a ocorrência de recombinação de material genético mitocondrial em *C. cinereus* (*Current Genetics*, 6: 405-407, 1983).

É actualmente Professor Associado no Departamento de Biologia Vegetal da Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa.

⁵⁰ Baptista-Ferreira, «Lugar para as pequenas empresas em Biotecnologia», *Futuro*, 3: 25 (1987).

⁵¹ Duma carta do Prof. Luís Sieuve Monteiro de 8 de Março de 1990: «O Grupo de Genética Quantitativa existiu na Escola de Medicina Veterinária entre 1959 e 1967. Neste grupo, subsidiado pela Fundação Calouste Gulbenkian e dirigido por J.M. Campos Rosado, fizeram a sua aprendizagem de genética alguns dos nomes que são mencionados no texto. Além de J.M. Rosado e eu próprio, pertenceram ao grupo até à sua extinção Clara Queiroz, Guida Boavida e Tilak Viegas. Este último, que é prof. associado de epidemiologia económica da Faculdade de Medicina Veterinária, encontra-se presentemente em Bruxelas com um cargo de gestor de investigação junto da CEE».

⁵² De uma carta da Dr.^a Rolanda M. Albuquerque de Matos datada de 14 de Março de 1990:

«Tirei o Curso de Ciências Biológicas na Universidade de Coimbra, entre os anos de 1943 e 1947. Quando entrei para a Faculdade, já se falava da excelência das aulas da cadeira de Biologia (onde então se ensinava a Genética) dadas pelo Dr. Serra, pela vastidão de conhecimentos com que desenvolvia qualquer assunto e pelo rigor dos exames. Nessa altura o Prof. Eusébio Tamagnini dava as cadeiras de Antropologia e Ecologia Animal, breve ficando apenas com a primeira, até à sua aposentação em 1950.

O Sr. Professor Serra doutorou-se em 1939 e já antes do doutoramento dava aulas teóricas da cadeira de Zoologia Médica do curso FQN, que precedia a entrada na Faculdade de Medicina. Regeu todas as cadeiras do Grupo de Zoologia e Antropologia e começou a dar Biologia no ano lectivo de 1941/42. Durante toda a sua longa carreira didáctica nunca mais deixou de ensinar Genética.

Embora estivesse estabelecido que a cadeira de Biologia devia ser alternadamente ministrada na Zoologia e na Botânica, este grupo estava tão desfalcado em pessoal docente que a cadeira ficou na Zoologia, sempre regida pelo Professor Serra até 1953.

Pouco depois de iniciar o ensino da Genética, começou o Professor Serra a preparação do seu livro em dois volumes *Moderna Genética, Geral e Fisiológica*, publicada em Coimbra como Edição do Autor em 1949. Esta foi a primeira edição do livro *Modern Genetics*, em três volumes, publicado pela Academic Press, 1965-68.

Além da preparação deste livro, que naturalmente se reflectia no ensino que ministrava, as aulas práticas do Professor Serra eram também do maior interesse para os alunos, que as seguiam com atenção. A partir de 1949, as aulas práticas

de Genética foram dadas por mim, como assistente do grupo Zoologia-Antropologia, dando ainda outros cursos práticos (Antropologia e Ecologia).

Depois de 1953, já em Lisboa, a cadeira de Biologia era dada pelo Professor Serra conjuntamente com o Professor Flávio Resende, cada um ensinando um semestre todos os anos e fazendo os exames em conjunto».

⁵³ John R. Raper, *Genetics of Sexuality in Higher Fungi*, The Ronald Press Company, New York, 1966. Ver sobretudo pp. 60 a 66 onde o trabalho de Quintanilha é longamente referido e reconhecido. Numa cronologia referida nas pp. 65 e 66 deste livro, Quintanilha é citado nas suas descobertas-chave em 1935 e 1939.

⁵⁴ F.M. Rosa, «Agenesia do rim, uma nova mutação no coelho», *Rev. Med. Veter.*, 38 (307): 349-363 (1943); «Uma nova mutação, luxação congénita da anca, no coelho», *Rev. Med. Veter.*, 40 (313): 103-125 (1945); «Hidrocefalia, uma nova mutação no coelho», *Rev. Med. Veter.*, 41 (316): 1-55 (1946).

⁵⁵ Pode referir-se, como curiosidade, que Miguel Mota iniciou em 1961 alguns trabalhos com cromossomas humanos. Tendo recebido a primeira fito-hemaglutinina que veio para Portugal, fez no Hospital do Ultramar (hoje Hospital Egas Moniz), em princípios de 1962, uma conferência sobre os cromossomas humanos. Embora esse trabalho não tivesse continuidade, publicou na *Brotéria*, em 1964, uma revisão bibliográfica sobre os cromossomas do homem: Miguel E. G. M. Mota, «Os cromossomas do homem. Revisão histórica», *Brotéria - Ciências Naturais*, 33 (1-2): 1-16 (1964).

⁵⁶ J. Montezuma de Carvalho, *Estrutura e Reprodução do Cromossoma*, Dissertação Doutoral, Coimbra, 1962 (ver bibliografia aí citada).

⁵⁷ A. Quintanilha, A. Cabral e A. Viveiros, «Um híbrido entre duas espécies selvagens de *Gossypium* (*G. anomalum* e *G. Davidsonii*) e a sua descendência», *Revista de Ciências Biológicas*, Lourenço Marques, vol. I, série A, pp. 85-96 (1968).