

Kromosomavvikelser och genetiska sjukdomar: metoder och klassificering i medicinsk genetik 1955-1975.

Anna Tunlid

Under 1950- och 1960-talet utvecklades en rad nya metoder och tekniker inom medicinsk genetik som ledde till nya sätt att kategorisera och klassificera genetiska syndrom och sjukdomar. Möjligheten att bestämma en individs kromosomtal ledde till en omfattande forskning kring kromosomala avvikelser och utvecklingen av biokemiska analysmetoder gjorde det möjligt att identifiera medfödda metaboliska sjukdomar. Denna kunskap låg till grund för såväl diagnostisering som prevention och i ett fåtal fall behandling. En viktig tillämpning av den genetiska kunskapen skedde inom fosterdiagnostiken och den genetiska rådgivningen. I presentationen diskuteras den kategorisering och klassificering av genetiska sjukdomar och avvikelser som etablerades och hur detta förhöll sig till föreställningar om sjukdom, hälsa och normalitet.