

Delemne 2.2 Reproduksjon, embryologi og genetikk

Inngår i emne: MED-2501 Medisin år 2 og ODO-2005 Biomedisin 1 og Viten

Oppdatert: 08.08.2017

Godkjent av Programstyret for medisin: 6.12.2012

Delemneleder: Anne Hafstad (IMB)

Omfang: 3 uker

Arbeidskrav: Ingen

Faglig innhold:

Delemnet inneholder utviklingsbiologi, reproduksjonsfysiologi, embryologi og medisinsk genetikk. Disse tema skal gi kunnskaper om celle-celle kommunikasjon i utviklingsbiologien, reproduksjonsfysiologi, den prenatale utviklingen fra befruktning til fødsel, grunnleggende trekk ved misdannelser, dysmorfologi og sentrale aspekter i moderne reproduksjonsteknologi. Delemnet skal gi grunnlag for forståelse av organutviklinger som vil behandles mer detaljert i ulike delemner senere i studiet. Det henvises også til læringsutbytte for MED-1501 delemne 1.5 om gener og celleproliferasjon. Temaer som dekkes:

- Reproduksjonsorganers anatomi og lokalisasjon
- Reproduksjonsfysiologi
- Kjønnscelledannelse
- Befruktning
- Implantasjon, gastrulasjon
- Utvikling av neuralplate, neuralrør, ansikt, munn, gane og ekstremiteter
- Utvikling av de øvrige organsystemer (kun sentrale trekk)
- Utvikling av morkake, fosterhinner og tvillinger
- Celle-celle kommunikasjon i embryogenesen
- Celledifferensiering, apoptose
- Genregulering, teratogene, toksikologi i korte trekk
- Medfødte misdannelser
- Innføring i dysmorfologi
- Moderne reproduksjonsteknologi
- Genterapi
- Allmennlegens rolle i oppfølging av familier med genetiske sykdommer

Klinisk problemstilling:

115 Misdannelser

Læringsmål/ Læringsutbytte:

Etter å ha gjennomført delemnet skal studenten kunne:

- Beskrive de kvinnelige og mannlige reproduksjonsorganers anatomi og lokalisasjon samt redegjøre for kjønnscelledannelsen; oogenesisen og spermatogenesisen
- Redegjøre for produksjonen og funksjonen av de kvinnelige og de mannlige kjønnshormoner samt beskrive den funksjonelle betydningen av aksene hypotalamus-hypofyse-gonade

- Beskrive de mest sentrale trekk ved den normal menstruasjonssyklus' fysiologi, ovariesyklus så vel som uterusyklus
- Beskrive befruktning, morula, blastocyst, implantasjon og dannelsen av tolaget kimblad
- Beskrive gastrulasjon med dannelse av trelaget kimblad og cellevandring
- Redegjøre kort for de grunnleggende trekkene ved utviklingen av morkake, fosterhinner og tvillinger
- Beskrive endokrine endringer gjennom svangerskapet og hormonell regulering av amming
- Beskrive prinsippene for celle-celle kommunikasjon i embryogenesen, herunder induktive interaksjoner og hva som avgjør cellens kompetanse til å svare på disse. Beskrive utviklingen av neuralplate, neuralrør, ansikt, munn, gane og ekstremiteter
- Redegjøre kort for de grunnleggende trekkene ved utviklingen av organsystemer: hjerte/kar, mage/tarm, respirasjon, sentralnervesystemet, kjønnsorganer og urinveier
- Redegjøre for begreper totipotent, pluripotent, stamcelle, differensiering, apoptose og de viktigste gruppene av parakrine faktorer (FGF, Hh, Wnt, TGF- β) samt signalveiene disse aktiverer
- Beskrive hvordan signaloverføringen fra membranen til cellekjernen kan kobles til genregulering
- Beskrive de grunnleggende molekylære aspektene ved misdannelser, redegjøre for hva et teratogen er og beskrive de sentrale teratogene stoffers virkning på svangerskapet
- Redegjøre for hva misdannelse innebærer og beskrive de ulike hovedgrupper av misdannelser
- Beskrive de grunnleggende aspektene ved dysmorfologi
- Definere de ulike metodene innen moderne reproduksjonsteknologi og kjenne til lowverket knyttet til disse
- Redegjøre for de aktuelle samarbeidspartnere allmennlegen benytter ved utredning av genetisk sykdom
- Redegjøre for allmennlegens rolle i oppfølging av familier med genetisk sykdom
- Redegjøre for sentrale aspekter ved genterapi og risikovurdering i klinisk genetikk
- Det henvises også til læringsutbytte for langsgående temaer i Vitenskapelig kompetanse og Profesjonell kompetanse for Medisin år 2 (MED-2501)

Undervisning og arbeidsform:

- Forelesninger: 28 timer
- Case (presentasjon, gruppearbeid og oppsummering): 8 timer
 Det skal presenteres 2 caser:
 Den første casen: Leppe gane spalte, skal studentene jobbe med i 2. uke av delemnet
 Den andre casen: Ryggmargsbrokk, skal studentene jobbe med andre og tredje uke

Anbefalte læringsressurser:

- Embryologi:
 - Carlson: Human embryology and developmental biology (siste utgave)
 - Langmans's Medical Embryology (siste utgave)
 - Mitchell B., Sharma R.: Embryology, an illustrated colour text (siste utgave)
- Genetikk:
 - Thomson & Thomson, Genetics in Medicine (siste utgave)
- Fysiologi:
 - Menneskets fysiologi (Sand et al, siste utgave)