

Delemne navn: 2.2 Embryologi, reproduksjon og genetikk**Inngår i emne: MED- 2501****Oppdatert:** <29/11/2018> <Anne Hafstad>**Godkjent av Programrådet for medisin:** februar 2019**Omfang**

3 uker

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, induksjon og kompetanse i embryogenesen.

Celledifferensiering, apoptose

Genregulering, celledifferensiering, apoptose.

Teratogener og toksikologi i korte trekk

Medfødte misdannelser

Innføring i dysmorfologi

Moderne reproduksjonsteknologi

Genterapi

Allmennlegens rolle i oppfølging av familier med genetiske sykdommer

Klinisk(e) problemstilling(er)

115 Misdannelser

87 Graviditet/fødsel

Læringsutbytte**Kunnskap**

Etter å ha gjennomført delemnet skal studenten kunne:

- Beskrive de kvinnelige og mannlige reproduksjonsorganers anatomi og lokalisasjon samt redegjøre for kjønnscelledannelsen; oogenesen og spermatogenesen
- 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 menstruasjonsyklus' 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
- Beskrive 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.
- Redegjøre for begrepene totipotent, pluripotent, stamcelle, differensiering, apoptose og de viktigste signalveiene (FGF, Hh, Wnt, TGF- β , BMP, Notch)
- Beskrive hvordan signaloverføringen fra membranen til cellekjernen kan kobles til genregulering
- 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 begrepene morfogen og et teratogen, og
- se sammenhengen mellom molekylære begivenheter i fosterutviklingen og mulige misdannelser.
- 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 lovverket 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
- Beskrive sammenheng mellom endokrinologi og reproduktiv funksjon hos menn og kvinner
- Beskrive sammenhengen mellom molekylær prosesser i embryogenesen og normal-/avvikende utvikling

Ferdigheter

Etter å ha gjennomført delemnet skal studenten kunne:

- Identifisere mikro- og makrostrukturer ut fra de overforstående kunnskapsmålene
- Identifisere misdannelser og dysmorfologi i forhold til de overnevnte kunnskapsmålene og diskutere mulige bakenforliggende årsaker
- Identifisere aktuelle samarbeidspartnere allmennlegen kan benytte ved utredning av genetisk sykdom

Generell kompetanse

Etter å ha gjennomført delemnet skal studenten kunne:

- Vurdere hvilke pasienter og hvilke pårørende som skal kunne bli tilbudt genetisk utredning i henhold til norsk lovgivning
- Vurdere risikoaspekter i tilknytning til genterapi og diskutere bruk av slik teknologi innen klinisk genetikk

Læringsaktiviteter

Forelesninger og case.

Arbeidskrav

Det inngår ingen arbeidskrav i dette delemnet

Praksis

Det inngår ingen praksis i dette delemnet