

Mal for spørsmål og sensorveiledning av kortsvarsoppgaver

Utarbeidet av Cicilie Nordvik, Maria Radtke, Ingunn Bakke, Anne Vik, Marte Laugen og Tobias S. Slørdahl (2015)

Oppgavenavn:	<i>Arbeidsmiljø</i>		
Undervisningsenhet(er):	Arbeidsmedisin		
Oppgaveansvarlig:	Navn:	Sindre Rabben Svedahl, Bjørn Hilt	
	E-post:	Sindre.svedahl@ntnu.no , Bjorn.hilt@ntnu.no	
	Telefonnummer:		
Stadium/semester:	ID		
Læringsmål (ALLE relevante)	Læringsmålene finnes på: https://vev.medisin.ntnu.no/lmdb/gx/build/index.php 10 Arbeidsmedisin og miljømedisin 10.1.1 forklare hvordan arbeids- og miljøpåvirkninger kan påvirke helse og hvordan man kan undersøke slike sammenhenger 10.1.2 gjøre rede for vanlige arbeids- og miljøfaktorer som har betydning for helse og kjenne til ulike typer av helseeffekter ved slik påvirkning 10.1.3 beskrive hovedprinsippene for forebygging av arbeids- og miljørelatert sykdom		
Oppgave			
Vignett	Arbeidslivet er en viktig bærebjelke i samfunnet, og forholdene på den enkelte arbeidsplass kan også ha stor innvirkning på helsa til de ansatte. Blant annet i helsevesenet har mange mennesker sin arbeidsplass på forskjellige laboratorier.		
Deloppgave 1 (2,5 poeng)	Nevn fem hovedgrupper av påvirkninger som vi kan finne i laboratorier og som kan ha betydning for helsa til de som arbeider der. Gi to konkrete eksempler for hver hovedgruppe.		
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)	<input checked="" type="checkbox"/>	K2 (resonnerende)
Svar	1. Fysiske arbeidsmiljøfaktorer bør nevnes. Som eksempler godkjennes: A. Støy B. Radioaktiv/ioniserende stråling C. UV stråling godkjennes.		

	<p>D. Andre eksempler som vurderes klart relevante. (Vibrasjonspåvirkning godkjennes ikke som eksempel fordi det ikke er noe typisk for laboratorier.)</p> <p>2. Biologiske arbeidsmiljøfaktorer bør nevnes. Som eksempler godkjennes:</p> <p>A. «Smittefare» fra bakterier / virus / sopp. B. Allergener fra biologiske faktorer, f.eks ekskrementer, flass etc i dyrestall C. Andre eksempler som vurderes klart relevante.</p> <p>3. Kjemiske arbeidsmiljøfaktorer bør nevnes. Som eksempler godkjennes:</p> <p>A. Formaldehyd B. Desinfeksjonsmidler/rengjøringsmidler C. Reagenser/reaktive kjemikalier. D. Forurensning generert i prosesser E. Andre kjemikalier eller faktorer som kan vurderes klart relevante.</p> <p>4. Psykososiale/organisatoriske arbeidsmiljøfaktorer bør nevnes. Som eksempler godkjennes:</p> <p><u>Psykososiale:</u></p> <p>A. Krav til arbeidstempo/produksjonspress/ «stress» B. Krav til særlig forsiktighet ved håndtering av farlige kjemikalier/farlige smittestoff og risiko for konsekvenser ved uhell. C. Mobbing/ seksuell- eller annen trakassering. D. Andre eksempler som vurderes klart relevante.</p> <p><u>Organisatoriske:</u></p> <p>A. Ubekvem arbeidstid: (Skiftarbeid/nattarbeid/helgearbeid) B. Potensielt lite variert arbeid/mye rutiner. C. Potensielt lite medbestemmelse, rigide strukturer for oppgaveløsning. D. Andre eksempler som vurderes klart relevante.</p> <p>5. Ergonomiske forhold bør nevnes. Dette dreier seg om tilpasning mellom mennesket og arbeidet. Som eksempler godkjennes:</p> <p>A. Ensidig gjentakende arbeid.</p>
--	--

	<p>B. Ubekvemme arbeidsstillinger. C. Tunge løft. D. Andre eksempler som vurderes klart relevante.</p>				
Hva gir poeng?	0,5 poeng for hvert riktig hovedområde som har to relevante eksempler, inntil 5 hovedområder, (0,25 poeng for hvert relevante eksempel.) Ut fra at Arbeidstilsynet gjerne slår sammen biologiske og kjemiske arbeidsmiljøfaktorer og deler opp psykososiale og organisatoriske faktorer, så vil en slik alternativ inndeling også kunne gi full uttelling, så lenge man har med minst to relevante eksempler for hver av de 5 hovedområdene man har svart.				
Eventuelt supplerende vignett	De tre hovedveiene for opptak av kjemikalier i kroppen er gjennom hud, luftveier og mage/tarmsystemet.				
Deloppgave 2 (1 poeng)	<p>Beskriv i grove trekk omfanget av kontakt mellom en gjennomsnittlig voksen persons luftveier og omgivelsesluften i løpet av en dag ved å angi omtrentlig mengde luft som kommer i kontakt med luftveiene og luftveienes samlede overflate.</p> <p>Nevn kort hvordan minuttvolumet som en arbeidstaker har under en arbeidsoppgave, kan påvirkes av selve arbeidsoppgaven.</p>				
Kognitivt nivå (kryss av)	<table border="1"> <tr> <td>K1 (gjengivende)</td> <td><input checked="" type="checkbox"/></td> <td>K2 (resonnerende)</td> <td><input type="checkbox"/></td> </tr> </table>	K1 (gjengivende)	<input checked="" type="checkbox"/>	K2 (resonnerende)	<input type="checkbox"/>
K1 (gjengivende)	<input checked="" type="checkbox"/>	K2 (resonnerende)	<input type="checkbox"/>		
Svar	<p>Lungene er i kontakt med omtrent 10 m³ luft daglig (og dermed også med forurensning i luften.) (vel å merke i hvile/rolig arbeid.)</p> <p>Lungenes samlede overflate er omtrent 140 m².</p> <p>Fysisk krevende arbeidsoppgaver medfører økt oksygenbehov og dermed økt lungeventilasjon/minuttvolum.</p>				
Hva gir poeng?	<p>0,25 poeng for omtrentlig beskrivelse av mengden luft lungene kommer i kontakt med i løpet av en dag (7-14 m³ godkjennes).</p> <p>0,25 poeng for omtrentlig beskrivelse av lungenes samlede overflate (90 – 170 m² godkjennes).</p> <p>0,5 poeng for riktig beskrivelse av sammenhengen mellom fysisk krevende arbeidsoppgaver og økt minuttvolum.</p>				
Eventuelt supplerende vignett					

Deloppgave 3 (1 poeng)	Beskriv i korte trekk fire hovedmekanismer i luftveienes forsvar mot skadelig luftforurensning.			
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)		K2 (resonnerende)	x
Svar	<p>1) Nedsatt inhalasjon</p> <ul style="list-style-type: none"> i. Grovt luftfilter (nesehår) ii. (Flukt (lukt)) iii. (Bronchokonstriksjon) <p>2) Inaktivering</p> <ul style="list-style-type: none"> i. Sekresjon av mucus ii. Metabolisme (enzymer ex. Cytokrom P450) <p>3) Fjerning</p> <ul style="list-style-type: none"> i. Hoste ii. Mucociliær transport iii. Fagocytose <p>4) Innkapsling</p> <ul style="list-style-type: none"> i. Fagocytose ii. Bindevevsdannelse (fibrose) <p>Annen fornuftig inndeling kan også gi poeng.</p>			
Hva gir poeng?	0,25 poeng for hver riktige mekanisme.			
Eventuelt supplerende vignett	Luftforurensning på arbeidsplasser kan blant annet bestå av ulike partikler med ulike egenskaper.			
Deloppgave 4 (1,5 poeng)	Hvilke egenskaper ved partiklene i luftforurensning har størst betydning for hvor i luftveiene de deponeres, og hva kjennetegner partikler som deponeres perifert i luftveiene? Gi minst ett eksempel på partikler som kan deponeres perifert i luftveiene, og som kan føre til arbeidsrelaterte luftveisplager/sykdom.			
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)		K2 (resonnerende)	x
Svar	<p>Veldig forenklet så kan man si at dette avgjøres av partiklenes «størrelse», ved at «små» partikler følger luftstrømmen lettere, og dermed også kan deponeres mer perifert i luftveiene.</p> <p>Et riktigere svar er imidlertid at dette avgjøres av hvor godt partiklene klarer å følge luftstrømmen inn i lungene, hvilket</p>			

	<p>igjen er avhengig av hvor godt partiklene svever i luften. Partiklenes sveveegenskaper kan også beskrives som hvor sakte partiklene faller mot bakken i stillestående luft. Dette påvirkes hovedsakelig av partiklenes volum, tetthet og fasong. Partikler som har gode sveveegenskaper, og har lett for å følge luftstrømmen, vil kunne deponeres mer perifert enn partikler som ikke svever like godt, og dermed ikke klarer å følge luftstrømmen. Sveveegenskapene til partiklene oppgis som aerodynamisk diameter. Dess raskere fallhastighet/dårligere sveveegenskaper en partikkel har, jo høyere aerodynamisk diameter defineres for partikkelen.</p>		
Hva gir poeng?	<p>Full skår krever at man nevner volum, tetthet og fasong, samt at partikler med gode sveveegenskaper deponeres mer perifert enn partikler med dårligere sveveegenskaper. I tillegg må det nevnes minst ett konkret relevant eksempel, f.eks asbeststøv, α-kvarts, sveiserøyk, stekeos m.f.</p> <p>Svar som nevner at aerodynamisk diameter er avgjørende og at partikler med liten aerodynamisk diameter deponeres mer perifert enn partikler med større aerodynamisk diameter, kan også gi full pott.</p> <p>Svar som kun nevner størrelse, og at små partikler deponeres mer perifert enn store partikler gis 1 poeng.</p> <p>Svar som kun nevner størrelse, uten noe mer forklaring gir 0,5 poeng.</p>		
Eventuelt supplerende vignett	<p>En av arbeidsmedisinens sentrale prinsipper er at det er bedre å hindre at sykdom oppstår enn bare å være opptatt av å behandle/rehabiliterer arbeidstakere som har blitt syke/sykmeldte.</p>		
Deloppgave 5 (2 poeng)	<p>Nevn, i prioritert rekkefølge, det som i fagmiljøet anses som hovedgrupper av forebyggende tiltak for å beskytte arbeidstakere mot skadelig luftforurensning i arbeidsmiljøet (maks 6 hovedgrupper). Gi minst ett (men maks tre) konkrete eksempel for hver hovedgruppe.</p>		
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)	<input checked="" type="checkbox"/>	K2 (resonnerende)
Svar	<p>1) Eliminasjon (fjerning av den skadelige påvirkningen, f.eks avslutte produksjonen av en vare.)</p>		

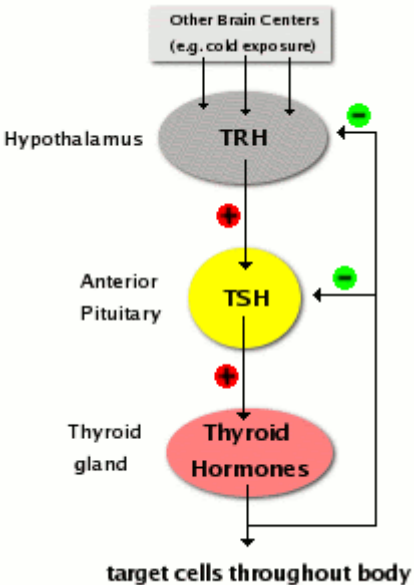
	<p>2) Substitusjon (bytte ut et helsefarlig kjemikalium med et annet som representerer en lavere helserisiko ved eksponering)</p> <p>3) Innkapsling eller lukking av prosesser (herunder regner vi avtrekkskap på laboratorier)</p> <p>4) Ventilasjon/avtrekk (herunder regner vi allmennventilasjon og punktventilasjon)</p> <p>5) Organisatoriske forhold (herunder arbeidstidsbegrensninger, rullering, opplæring, skriftlige arbeidsinstrukser)</p> <p>6) Personlig verneutstyr, er alltid siste utvei, som kun skal brukes dersom man ikke klarer å sikre et fullt ut forsvarlig arbeidsmiljø med øvrige tiltak. (Eks. maske, klær, briller m.m.). Et av disse kan godkjennes, men ikke flere.</p>
Hva gir poeng?	Gi 0,3 poeng for hver riktig hovedgruppe med relevant eksempel, opp til maks 1,5 poeng, og 0,5 poeng hvis også rekkefølgen er stort sett riktig. (Dersom noen bytter plass på nr 3 og 4 fører ikke dette til trekk. Det er også i orden å plassere punktavsug sammen med innkapsling.)
Eventuelt supplerende vignett	<p>På slutten av en arbeidsdag viser det seg at det har vært en gasslekkasje på en arbeidsplass. Lekkasjen blir stanset, og de fem ansatte som er på jobb i det aktuelle lokalet blir evakuert til en annen del av bygningen.</p> <p>Ved nærmere undersøkelser viser det seg at gasslekkasjen har oppstått like etter arbeidshagens start, og medført at luften de ansatte har pustet inn mesteparten av arbeidshagen sannsynligvis har vært forurenset med gass.</p> <p>Ingen av de fem ansatte har lagt merke til noe spesielt i løpet av arbeidshagen, men når de kjenner etter, bemerker noen av dem at de kanskje kjenner seg litt tunge i hodet og litt uvel.</p>
Deloppgave 6 (2 poeng)	Hvilken egenskap ved en gass som virker lokalt i luftveiene, er av størst betydning for hvilke deler av luftveiene som affiseres av eksponeringen? Drøft med to forskjellige gasser som eksempel hvilken betydning dette kan ha hatt for de fem ansatte?

Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)	K2 (resonnerende)	x
Svar	<p>Det er gassens vannløselighet som bestemmer hvor i luftveiene en gass har sin vesentlige virkning. Det betyr at lite vannløselige gasser har virkning mer distalt i luftveiene.</p> <p>Dersom gassen hadde vært nitrogendioksid, (evt fosgen som er lite sannsynlig) som er svært lite vannløselig, så ville virkningene kunne være distalt i luftveiene med i verste fall alvorlige virkninger og mulige senvirkninger.</p> <p>Dersom lekkasjen hadde vært av ammoniakk gass som er godt vannløselig så ville virkningen i tilfelle vært proksimalt i luftveiene, d.v.s. nese munn svelg. Ammoniakk har også en sterk lukt og derfor kan man si at konsentrasjonen i tilfelle ikke under noen omstendighet har vært høy siden ingen merket noe mens lekkasjen sto på.</p> <p>Andre gasser kunne være ozon, formaldehyd, svoveldioksid, klor gass, hydrogensulfid m.fl.</p>		
Hva gir poeng?	Kunnskap om vannløselighetens betydning gir 0,6 poeng, mens hvert av to eksempler gir 0,7 poeng hver.		
Eventuelt supplerende vignett			
Deloppgave 7 (poeng)	<i>Skriv spørsmålet/oppgaven her</i>		
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)	K2 (resonnerende)	

Oppgavenavn:	<i>Thyreoideafysiologi</i>	
Undervisningsenhet:	Endokrinologi	
Oppgaveansvarlig:	Navn:	Unni Syversen
	E-post:	unni.syversen
	Telefonnummer:	
Læringsmål (ett eller flere)	<p>Læringsmålene finnes på: https://vev.medisin.ntnu.no/lmdb/qx/build/index.php</p> <p>Semester IC:</p> <p>2.1.2.3 beskrive biologiske membraner, reseptorer og hormoner</p> <p>2.1.2.4 Beskrive ulike mekanismer for transport over membraner</p> <p>Semester ID:</p>	

	<p>3.1.1 forklare hovedtrekkene i de endokrine organers fysiologi og forklare prinsippene for regulering av hormonenes syntese og sekresjon</p> <p>3.1.2 beskrive metabolske og andre virkninger av de viktigste hormonene</p> <p>14.1.2 beskrive vanlige symptomer, patologi, diagnostiske metoder og hovedprinsipper for behandling ved: sårinfeksjon, pneumoni, diabetes mellitus, tyreotoksikose.</p>
Oppgave	
Vignett	En kvinne på 40 år oppsøker fastlegen på grunn av hjertebank og svetting/økt varmekfølelse de siste månedene. Hun har gått litt ned i vekt til tross for at hun spiser mer enn vanlig. Hun har også utviklet struma. Blodprøver viser at hun har høye verdier av fritt tyroksin (fT4) og trijodtyronin (fT3), mens thyreoideastimulerende hormon (TSH) er lavt (under referanseområdet). Det påvises også høyt nivå av antistoff mot TSH-reseptor i blodet.
Spørsmål 1 (3 poeng)	Beskriv kort syntesen av thyreoideahormoner. Hvilket hormon er det aktive?
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende) <input checked="" type="checkbox"/> K2 (resonnerende) <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Svar	<p>Syntesen består av fem trinn</p> <ul style="list-style-type: none"> • 1. Opptak og konsentrering av jodid (I⁻) i gl. thyreoidea • 2. Oksidasjon av I⁻ til I⁺ (jodinium-ion) ved enzymet tyreoperoksidase (TPO) • 3. Jodinerings av tyrosin i tyreoglobulin (TPO) • 4. Kobling av mono- og diodert tyrosin (ved TPO?) • 5. Proteolyse av tyreoglobulin og frigjøring av T3 og T4 <p>T3 er det aktive hormon.</p>
Hva gir poeng?	Bør kjenne til minst tre av trinnene (2 poeng), samt at T3 er det aktive hormon (1 poeng).

Evt. supplerende vignett til spørsmål 2	
Spørsmål 2 (2 poeng)	Hvordan forklarer du pasientens blodprøvesvar?
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende) <input type="checkbox"/> K2 (resonnerende) <input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

Svar	 <p>Det er påvist antistoffer mot TSH-reseptor som medfører økt syntese av thyreoideahormoner.</p> <p>Høye nivåer av T3 og T4 hemmer utskillelsen av TSH, (mens lave nivåer medfører økning av TSH). Det er i hovedsak T3 som er regulatoren. T3 har en negativ feedback både på hypofyse og hypothalamus.</p>
Hva gir poeng?	Må kjenne til effekten av antistoffer mot reseptoren og feedbackreguleringen via hypothalamus og hypofyse for å få full pott.

Evt. supplerende vignett til spørsmål 3				
Spørsmål 3 (3 poeng)	Hvordan forklarer du pasientens symptomer på bakgrunn av thyreoideahormonenes effekter?			
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	K1 (gjengivende)	K2 (resonnerende)	x	
Svar	<p>Effekter av T3:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Stimulerer varmeproduksjonen og regulerer energiomsetningen - Øker det sympatiske nervesystemets virkning - Stimulerer impulsledningshastigheten i nervesystemet <p>Som følge av disse effektene vil overproduksjon av thyreoideahormoner medføre svetting, vekttap, hjertebank</p>			

Hva gir poeng?	Bør ha med alle disse tre punktene for full pott, to gir to, en gir ett poeng.
----------------	--

Evt. supplerende vignett til spørsmål 4	
Spørsmål 4 (1 poeng)	Hvordan transporteres thyreoideahormonene i blodbanen og hvordan transporteres de inn i cellen?
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	K1 (gjengivende) <input checked="" type="checkbox"/> K2 (resonnerende) <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Svar	<p>Transport i blodbanen:</p> <ul style="list-style-type: none"> • T3 og T4 er bundet til proteiner i plasma: <ul style="list-style-type: none"> – tyroksinbindende globulin (TBG) 70-80% – transtyretin (prealbumin) – albumin <p>Transport over cellemembranen:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Spesifikke TH- transportere <ul style="list-style-type: none"> – Monocarboxylate transporter (MCT)8 – MCT10 – Organic anion-transporting polypeptide (OATP1C1)
Hva gir poeng?	Må minst kjenne til TBG for transport i blodbanen og at transport inn i cellen skjer ved spesifikke transportere for å få full pott.

Evt. supplerende vignett til spørsmål 5	
Spørsmål 5 (1 poeng)	Hvilken effekt har thyreoideahormonene på karbohydratmetabolismen?
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	K1 (gjengivende) <input checked="" type="checkbox"/> K2 (resonnerende) <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Svar	<p>Stimulerer karbohydratmetabolismen:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Økt glykolyse • Økt glukoneogenese
Hva gir poeng?	Må ha med begge effekter for full pott.

Hvis man ønsker mer enn 5 oppgaver fyller man også inn disse to:

Evt. supplerende vignett til spørsmål 6	
Spørsmål 6 (poeng)	
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	K1 (gjengivende) <input type="checkbox"/> K2 (resonnerende) <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

Norges teknisk-naturvitenskapelige universitet

Svar	
Hva gir poeng?	

Evt. supplerende vignett til spørsmål 7	
Spørsmål 7 (poeng)	
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	K1 (gjengivende) K2 (resonnerende)
Svar	
Hva gir poeng?	

Oppgavenavn:	<i>Fragilt X syndrom – mekanismer, risiko og metoder</i>
Undervisningsenhet:	Molekylær cellebiologi og medisinsk genetikk.
Oppgaveansvarlig:	Navn: Frank Skorpen
	E-post: frank.skorpen@ntnu.no
	Telefonnummer:
Læringsmål (ett eller flere)	Læringsmålene finnes på: https://vev.medisin.ntnu.no/lmdb/gx/build/index.php Semester 1C. 4.1.3: Redegjøre for hovedklasser av genetisk betingede sykdommer (monogene, kromosomale, multigene/multifaktorielle), forklare arvegangen ved autosomal og kjønnsbundet (X-bundet) arv, samt beskrive arvemønsteret for recessive og dominante sykdomsgener. 4.1.7: Beskrive hovedmetodene for molekylærbiologisk diagnostikk og for diagnostikk av genetisk betingede sykdommer 4.1.8: Redegjøre for de viktigste mekanismer i regulering av genuttrykk, herunder effekten av kromatinstruktur og hvordan kombinasjonen av regulatoriske DNA-sekvenser og DNA-bindende proteiner regulerer det celle-spesifikke uttrykket av et gen
Oppgave	
Vignett	Fragilt X-syndrom affiserer ca. 1 av 4000 levendefødte gutter. Symptomene omfatter ofte mild mental retardasjon, og pasientene har ofte et særpreget utseende. Syndromet ble

	tidligere klassifisert som X-bundet dominant – med variabel ekspressivitet og muligens redusert penetrans.			
Spørsmål 1 (2 poeng)	Hva menes med begrepene variabel ekspressivitet og redusert penetrans i denne sammenheng?			
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	K1 (gjengivende)	<input checked="" type="checkbox"/>	K2 (resonnerende)	<input type="checkbox"/>
Svar	<p>Variabel ekspressivitet: Individuer med samme mutasjon utviser ulik grad av sykdom (debutalder, alvorlighetsgrad).</p> <p>Redusert penetrans: Ikke alle som har samme mutasjon uttrykker sykdommen. F.eks. 80% penetrans innebærer at 20 av 100 med mutasjon <i>ikke</i> uttrykker sykdommen.</p>			
Hva gir poeng?	1 poeng for hvert riktig svar (totalt 2 poeng)			

Evt. supplerende vignett til spørsmål 2	Fragilt X-syndrom skyldes i mer enn 98% av tilfellene ekspansjon av en trinukleotid-repetisjon (CGG) i 5' utranslaterte del av <i>FMR1</i> genet. I normal-alleler er lengden <55 CGG repetisjoner. Ekspansjon til >200 CGG repetisjoner er i de fleste tilfeller forbundet med bortfall av transkripsjon av genet.			
Spørsmål 2 (2 poeng)	Hvilken mekanisme er involvert som fører til at transkripsjonen opphører?			
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	K1 (gjengivende)	<input checked="" type="checkbox"/>	K2 (resonnerende)	<input type="checkbox"/>
Svar	<p>Ekspansjon til >200 CGG-repetisjoner er assosiert med hypermetylering av cytosiner i CGG repetisjonene (i CpG kontekst) til 5-metylcytosin (5meC).</p> <p>Dette fører igjen til rekruttering av metylbindende proteinkomplekser som modifierer histoner/nukleosomer slik at det dannes en tett kromatinstruktur, som også omfatter genets promotor. I en slik tett kromatinstruktur kan ikke nødvendige transkripsjonsfaktorer bindes til promotoren, og transkripsjonen av genet opphører.</p>			
Hva gir poeng?	1 poeng for å forklare at CpG metylering er involvert. 1 poeng for å forklare at dette fører til dannelsen av en tett kromatinstruktur som hindrer transkripsjon.			

Evt. supplerende vignett til spørsmål 3	PCR (eng. <i>polymerase chain reaction</i>) kan anvendes til å bestemme temmelig nøyaktig lengden på CGG repetisjonen hos personer med mistanke om Fragilt X-syndrom. Likevel er denne metoden ikke tilstrekkelig til å si med sikkerhet at <i>FMR1</i> genet er inaktivert.			
Spørsmål 3 (1 poeng)	Hvorfor er det sånn?			

Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)	K2 (resonnerende)	X
Svar	<p>PCR-analysen kan fortelle om lengden er ≤ 200 CGG repetisjoner – eller >200 repetisjoner. PCR-analysen forteller imidlertid ingenting om metyleringsstatusen i genet, og hvor hypermetylering er den egentlige årsaken til at genet inaktiveres. PCR er en <i>in vitro</i> metode som er upåvirket av metyleringsstatus av cytosin i templatet.</p> <p>(For å sjekke metyleringsstatus anvendes som regel kutting av DNA med metyleringssensitive restriksjonsenzymmer, etterfulgt av Southern blot analyse. Alternativt kan en nå anvende metyleringsanalyse med <i>next generation</i> DNA sekvensering. En tredje metode er RT-PCR (<i>reverse transcription</i>-PCR, som kan anvendes for å se om mRNA er uttrykt – og danner utgangspunkt for neste spørsmål).</p>		
Hva gir poeng?	<p>Riktig svar på den del av svaret som beskriver at PCR, når anvendt for kun å detektere lengde, ikke kan si noe om metyleringsstatus i genet – som er den direkte årsaken til at gentranskripsjonen inaktiveres. Selv ved >200 CGG-repetisjoner må man verifisere at genet faktisk ikke er uttrykt.</p>		

Evt. supplerende vignett til spørsmål 4	<i>FMR1</i> genet er normalt også uttrykt i hvite blodceller.		
Spørsmål 4 (1 poeng)	Hvilken metode ville kunne være egnet for å demonstrere at <i>FMR1</i> genet med stor sannsynlighet ikke var uttrykt?		
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)	K2 (resonnerende)	X
Svar	<ol style="list-style-type: none"> 1) RT-PCR (<i>reverse transcription</i>-PCR) anvender RNA som templat og kan anvendes for å påvise om <i>FMR1</i> mRNA er til stede i blod eller isolerte hvite blodceller. Negativ test ville indikere at genet ikke er uttrykt. 2) Påvisning av <i>FMRP</i> (<i>FMR1</i> proteinet) i hvite blodceller ved bruk av spesifikke antistoffer. Negativ test ville indikere at genet ikke er uttrykt. <p>(I begge tilfeller måtte man inkludere egnede og validerte positive kontroller).</p>		
Hva gir poeng?	<p>1 poeng for å nevne minst en av disse</p> <p>Om ingen av metodene over nevnes, så kan det gis 1 poeng om studenten beskriver en annen metode som enten 1) bruk av metyleringssensitive restriksjonsenzymmer etterfulgt av Southern blot analyse – eller 2) beskriver hvordan metyleringsstatus kan analyseres ved bisulfittbehandling og <i>next generation</i></p>		

	<i>sequencing</i> , men det forventes ikke at studentene har detaljkunnskap om disse metodene.			
Evt. supplerende vignett til spørsmål 5	I en familie har far blitt påvist å være en pre-mutasjonsbærer med 150 CGG repetisjoner i <i>FMR1</i> genet (premutasjon: 55-200 CGG repetisjoner). Mor har normal lengde på sine repetisjoner (henholdsvis 17 og 26).			
Spørsmål 5 (3 poeng)	Hvordan vil du vurdere risikoen for å få Fragilt X-syndrom for 1) en sønn, 2) en datter og 3) en sønn av denne datteren (barnebarn)?			
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	K1 (gjengivende)		K2 (resonnerende)	X
Svar	<p>1) Sønnen har ingen eller svært lav risiko siden han arver sitt X-kromosom fra mor (som har <50 repetisjoner).</p> <p>2) Datteren har liten risiko siden det er far som er bærer av premutasjonen (CGG ekspansjonen skjer primært i oogenesen, og ikke i spermatogenesen). Selv om datteren vil arve X-kromosomet fra far, så er det liten sannsynlighet at <i>FMR1</i>-allelet har økt i lengde til full-mutasjon (>200 CGG repetisjoner).</p> <p>3) Det er 50% sjanse for at en sønn av denne datteren vil arve et <i>FMR1</i> allel som nå med stor sannsynlighet har ekspandert til en full-mutasjon i oogenesen – det vil derfor være ca. 50% sannsynlighet for Fragilt X-syndrom.</p>			
Hva gir poeng?	1 poeng for hvert riktig delspørsmål (til sammen 3 poeng)			

Hvis man ønsker mer enn 5 oppgaver fyller man også inn disse to:

Evt. supplerende vignett til spørsmål 6	En stor kjønnsforskjell i antall affiserte personer er ofte karakteristisk for X-bundne sykdommer. Noen autosomale sykdommer kan også utvise store kjønnsforskjeller, et fenomen kjent som kjønnsbegrensning.			
Spørsmål 6 (1 poeng)	Hvordan kan du best, uten å kjenne selve mutasjonen eller teste etter mutasjonen, finne ut om en sykdom er autosomal heller enn X-bundet?			
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	K1 (gjengivende)		K2 (resonnerende)	X
Svar	Dersom en i familiestudier kan påvise overføring av sykdommen fra far til sønn, så vil dette <u>utelukke</u> X-bundet arv (siden en gutt arver sitt X-kromosom fra mor).			

	(Her er vi ikke på jakt etter å direkte påvise mutasjonen på et av de autosomale kromosomene).
Hva gir poeng?	Rett svar.

Oppgavenavn:	<i>Hjernenerver</i>		
Undervisningsenhet:	IKOM; anatomi, patologi, rettsmedisin		
Oppgaveansvarlig:	Navn:	Anne Jarstein Skjulsvik	
	E-post:	anne.j.skjulsvik@ntnu.no	
	Telefonnummer:		
Læringsmål (ett eller flere)	Læringsmålene finnes på: https://vev.medisin.ntnu.no/lmdb/qx/build/index.php Semester IC: 5.1.1, 5.1.2, 13.1.1, 13.1.4		
Oppgave			
Vignett	En pasient kommer til undersøkelse hos fastlegen og forteller om lammelse i halve ansiktet de siste dagene og problemer med å lukke det ene øyet på samme side. Fastlegen gjør en nevrologisk undersøkelse med fokus på noen av hjernenervene.		
Spørsmål 1 (1,5 poeng)	Med tanke på pasientens symptomer, hvilke spesifikke hjernenerver kan det her være aktuelt å undersøke?		
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	K1 (gjengivende)	K2 (resonnerende)	x
Svar	Pasienten forteller om motorisk lammelse i halve ansiktet og motoriske øyesymptomer. Her er det derfor viktig å sjekke flere hjernenerver og som minimum: -III: Nn. oculomotorius. -V: N. trigeminus. -VII: N. facialis.		
Hva gir poeng?	0,5 poeng for hver av nervene som er nevnt. Det gir ikke fratrukk i poeng hvis man nevner flere enn disse, men dersom alle 12 hjernenervene blir nevnt utgjør dette kun 0,5 poeng.		

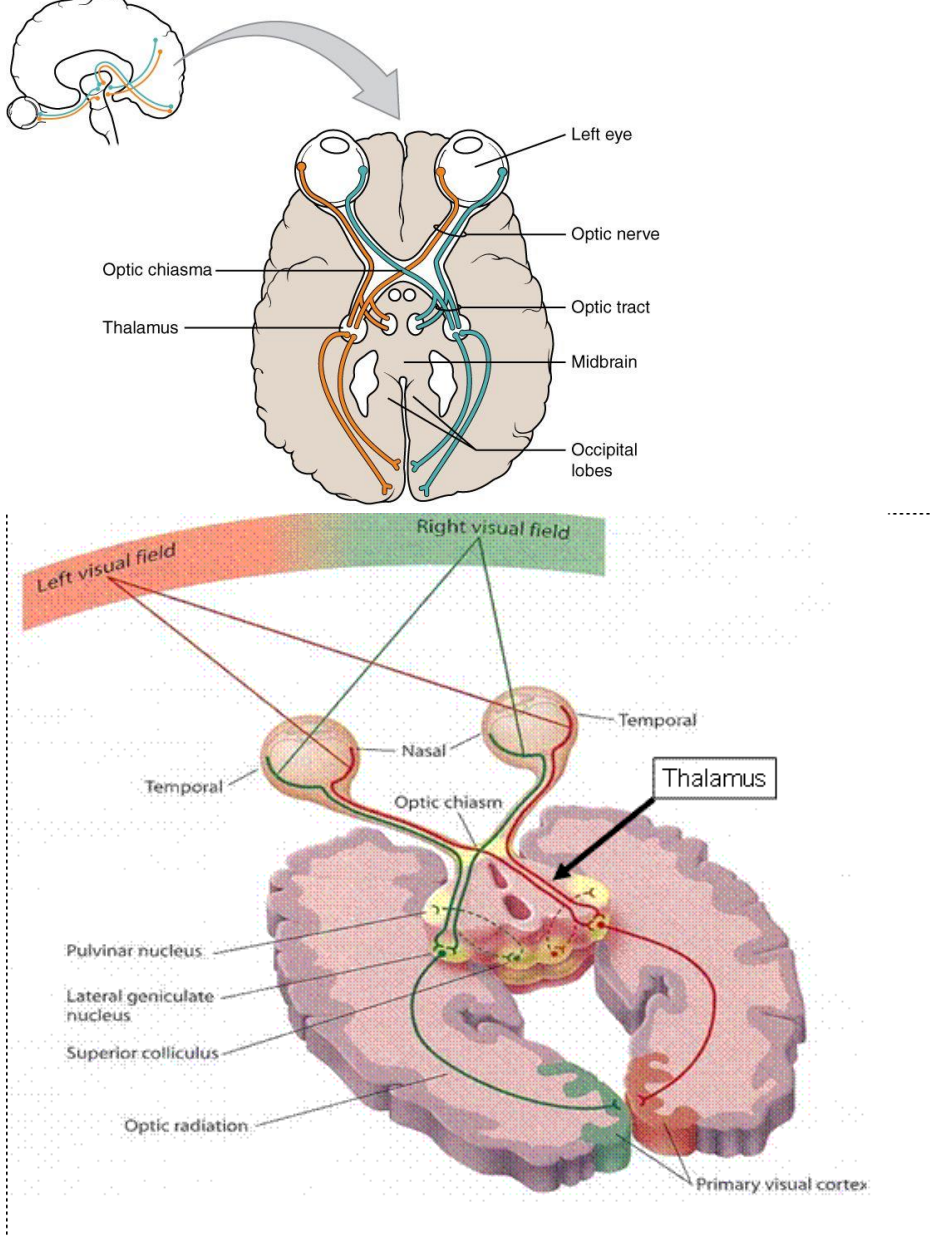
Evt. supplerende vignett til spørsmål 2	Ved nevrologisk undersøkelse finner fastlegen at pasienten har svakhet i både øvre og nedre ansiktshalvdel, med utvisking av nasolabialfuren, asymmetrisk smil, redusert evne til å løfte øyebryn, rynke panne og knipe sammen øyet. Det var ingen øvrig hjernenerveaffeksjon eller andre nevrologiske utfall.
Spørsmål 2 (1,0 poeng)	Hvilken hjernenerve er affisert og hva er den sannsynlige diagnosen?

Norges teknisk-naturvitenskapelige universitet

Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)		K2 (resonnerende)	x	
Svar	VII: N. facialis. (Idiopatisk) perifer facialisparese (Bells parese)				
Hva gir poeng?	0,5 poeng for å nevne N. facialis og 0,5 poeng for å nevne perifer facialisparese (Bells parese).				

Evt. supplerende vignett til spørsmål 3	Fastlegen undersøker spesifikt om lammelsen rammer både øvre og nedre halvdel av ansiktet.				
Spørsmål 3 (1,5 poeng)	Beskriv kort (maks 10 setninger) hvorfor det er viktig å avklare utbredelsen av lammelsen?				
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)		K2 (resonnerende)	x	
Svar	Det er viktig å avklare om det er en sentral eller perifer facialisparese. Sentral facialisparese rammer bare nedre del av ansiktet, pannen er spart. Sentral facialisparese kan skyldes en skade eller sykdom i den forbindelsen som finnes mellom ansiktsområdet i hjernebarken og ansiktsnervens utspring i hjernestammen. Årsaken kan være hjerneslag, hjernesvulst eller en annen sykdom eller skade i hjernen.				
Hva gir poeng?	1 poeng for å beskrive at og hvordan det skiller mellom perifer og sentral årsak. 0,5 poeng for å nevne skade i hjernen. Maks 1,5 poeng.				

Evt. supplerende vignett til spørsmål 4	Tre av hjernenervene våre kalles samlet for øynenes bevegelsesnerv.				
Spørsmål 4 (3,0 poeng)	Hva kalles disse tre hjernenervene og beskriv kort hvilke muskler de innerverer.				
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)	x	K2 (resonnerende)		
Svar	3. hjernenerve, nervus oculomotorius. Forsyner den øverste rette øyemuskel (<u>musculus rectus superior</u>), den nederste rette (<u>musculus rectus inferior</u>), den innerste rette (<u>musculus rectus medialis</u>) og den nederste skrå øyemuskel (<u>musculus obliquus inferior</u>). Denne hjernenerven forsyner også den muskelen som hever øvre øyelokk (<u>musculus levator palpebrae</u>). 4. hjernenerve, nervus trochlearis. Forsyner den øverste skrå øyemuskel (<u>musculus obliquus superior</u>). 6. hjernenerve, nervus abducens forsyner den ytterste rette øyemuskel (<u>musculus rectus lateralis</u>).				
Hva gir poeng?	0,5 poeng for å navngi hver av hjernenervene. 0,5 poeng for å nevne musklene de innerverer, og man må nevne minst 2 muskler til 3. hjernenerve.				

Evt. supplerende vignett til spørsmål 5	Et hypofyseadenom er en tumor som utgår fra hypofysen og som kan affisere synsnerven.		
Spørsmål 5 (1,5 poeng)	Beskriv i korte trekk synsbanen (formidling av synsinntrykk fra nervus opticus til synscortex) og angi hvilken type synsfeltutfall en hypofysesvulst kan forårsake.		
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)	x	K2 (resonnerende)
Svar	 <p>The top diagram is a sagittal section of the brain showing the visual pathway. It labels the left eye, optic nerve, optic chiasma, optic tract, thalamus, midbrain, and occipital lobes. The bottom diagram is a coronal section of the brain showing the visual pathway. It labels the left and right visual fields, nasal and temporal retinal fibers, optic chiasm, thalamus, pulvinar nucleus, lateral geniculate nucleus, superior colliculus, optic radiation, and primary visual cortex.</p>		

	En hypofysesvulst kan vokse inn i chiasma og gi bitemporal hemianopsi; samtidig synsfeltutfall til høyre for det høyre øyet og til venstre for det venstre øyet.
Hva gir poeng?	0,75 poeng for å tegne eller beskrive synsbanen i grove trekk; nervus opticus (synsnerven), chiasma (synsnervekrysningen), tractus opticus (synstrakten), thalamus (evt. corpus geniculatum laterale (knekroppen)), radiatio optica (synsnervestrålingen) og area striata (synscortex) bør nevnes. 0,75 poeng for å angi at en hypofysesvulst vil vokse inn ved chiasma og gi bitemporal hemianopsi.

Evt. supplerende vignett til spørsmål 6	Et hypofyseadenom kan også vokse inn i sinus cavernosus.			
Spørsmål 6 (1,5 poeng)	Hvilke hjernenerver og grener av hjernenerver kan bli affisert ved tumorinnvekst i sinus cavernosus?			
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)		K2 (resonnerende)	X
Svar	3. Nervus oculomotorius 4. Nervus trochlearis 5. Nervus trigeminus; 1. gren n.ofthalmicus og 2.gren n.maxillaris 6. Nervus abducens			
Hva gir poeng?	0,3 poeng for å navngi hver av hjernenervene. Begge grener av nervus trigeminus må nevnes for å gi 0,6 poeng.			