

## Mal for spørsmål og sensorveiledning av kortsvarsoppgaver

Utarbeidet av Cicilie Nordvik, Anne Vik og Tobias S. Slørdahl (2015) Oppdatert Tobias S. Slørdahl (2017)

Felter som er skravert grønne er oppgavetekst som skal klippes inn i det digitale eksamensverktøyet Inspira av studiekonsulent og er det studentene ser på eksamen. Alle felter skal fylles ut av oppgavestiller. Hele dette dokumentet sendes til sensor som sensorveiledning.

<b>Oppgavenavn:</b>	<i>Pasient med hypovolemi og lavt effektivt sirkulerende volum.</i>		
Undervisningsenhet:	Nyreavdelingen, nyrefysiologi		
Oppgaveansvarlig:	Navn:	Knut Aasarød	
	E-post:	knut.aasarod@ntnu.no	
	Telefonnummer:	91603246	
Læringsmål (ett eller flere)	Læringsmålene finnes på: <a href="https://vev.medisin.ntnu.no/lmdb/gx/build/index.php">https://vev.medisin.ntnu.no/lmdb/gx/build/index.php</a>  <b>4 Væske- og elektrolyttbalanse</b> <b>4.1 Studenten skal kunne:</b> 4.1.2 beskrive blodforsyning til nyre og hvordan denne reguleres, samt vann- og elektrolytt-transport i glomeruli og nyretubuli 4.1.3 beskrive detaljert hvordan urinen dannes 4.1.4 redegjøre for de mekanismer som bidrar til regulering av vann-saltbalansen, syre-basebalansen, energiomsetningen og metabolismen, samt diskutere sammenhengen mellom biokjemiske, cellulære, endokrine, nevrologiske og psykiske aspekter ved de homeostatiske funksjonene 4.1.9 gjøre detaljert rede for regulering av blodvolumet og det arterielle blodtrykk, under normale forhold og ved blod-/væsketap, og ut fra dette diskutere patogenetiske mekanismer ved hypertensjonssykdom, hjertesvikt og sjokk (akutt hypovolemi)		
<b>Oppgave</b>			
Vignett	En 57 år gammel mann kommer til akuttmottaket etter å ha hatt langvarig oppkast og diare. Blodtrykk er 96/54 mmHg og puls 110 regelmessig. Han har tørre slimhinner og gir uttrykk for tørste. Ekstremitetene er kalde perifert.		
<b>Spørsmål 1 (1 poeng)</b>	<b>Pasienten er åpenbart hypovolem. Hvordan registrerer kroppen det reduserte sirkulerende volumet i en slik situasjon?</b>		
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	K1 (gjengivende)	<input checked="" type="checkbox"/>	K2 (resonnerende)
Svar	Via trykkreseptorer på den arterielle siden av sirkulasjonen, i aortabuen, i carotidene og i de afferente arteriolene i nyrene.		

Hva gir poeng?	Trykkreseptorer på den arterielle siden av sirkulasjonen (høytrykksreseptorer) gir 1 poeng			
Evt. supplerende vignett til spørsmål 2	Ved redusert effektivt sirkulerende volum aktiveres det sympatiske nervesystem som i sin tur stimulerer renin-angiotensin-aldosteron systemet (RAAS).			
<b>Spørsmål 2 (3 poeng)</b>	<b>Hvordan påvirker disse to systemene tonus i afferente og efferente arterioler i nyrene, og hvordan påvirker dette glomerulær filtrasjonsrate (GFR) og filtrasjonsfraksjonen (FF)?</b>			
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)		K2 (resonnerende)	X
Svar	<p>Sympatikus (adrenalin/noradrenalin) og Angiotensin II (ATII) gir begge vasokonstriksjon av efferente og afferente arterioler, men ATII gir sterkere efferent vasokonstriksjon.</p> <p>Resultatet er fall i GFR.</p> <p>På grunn av kraftigere efferent vasokonstriksjon av Angiotensin II, vil filtrasjonsfraksjonen (FF) øke slik at fallet i GFR blir mindre enn det ellers ville ha blitt.</p>			
Hva gir poeng?	<ul style="list-style-type: none"> <li>- efferent og afferent vasokonstriksjon gir 1 poeng</li> <li>- fall i GFR gir 1 poeng</li> <li>- økt FF gir 1 poeng</li> </ul>			
Evt. supplerende vignett til spørsmål 3	Reabsorpsjon av salt og vann til interstitiet og videre til de peritubulære kapillærer, er viktig for å øke det sirkulerende volumet.			
<b>Spørsmål 3 (2 poeng)</b>	<b>Forklar hvilke faktorer intrakapillært i de peritubulære kapillærene som fremmer reabsorpsjon i en tilstand av hypovolemi?</b>			
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)		K2 (resonnerende)	X
Svar	<p>På grunn av vasokonstriksjonen i de afferente og efferente arteriolene, vil det hydrostatiske trykket i de peritubulære kapillærene bli redusert, slik at reabsorpsjonen fra interstitiet øker.</p> <p>Siden filtrasjonsfraksjonen er økt, vil det kolloid-osmotiske (onkotiske) trykket i de peritubulære kapillærene øke, noe som også fremmer reabsorpsjon.</p>			
Hva gir poeng?	- fall i intrakapillært hydrostatisk trykk gir 1 poeng			

	- økt intrakapillært kolloid-osmotisk (onkotisk) trykk gir 1 poeng
--	--

Evt. supplerende vignett til spørsmål 4	Serum-osmolalitet er normal (285 mmol/kg), men likevel er det økt frigjøring av antidiuretisk hormon (ADH).
<b>Spørsmål 4 (1 poeng)</b>	<b>Hva er mekanismen bak den økte frigjøring av ADH i denne kliniske situasjonen?</b>
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	K1 (gjengivende) <input type="checkbox"/> K2 (resonnerende) <input checked="" type="checkbox"/> X <input type="checkbox"/>
Svar	Fall i blodtrykk eller blodvolum fører til aktivering av barorefleks som via hjernenerver sender signaler til de hypotalamiske sentra som i sin tur øker syntesen og utskillelsen av ADH, selv om osmolaliteten er normal/lav.
Hva gir poeng?	- fall i blodtrykk/blodvolum registreres av baroreseptorer og signalene overføres til hypotalamiske sentra som skiller ut ADH. Gir 1 poeng.

Evt. supplerende vignett til spørsmål 5	Nyrene forsøker i en slik klinisk situasjon å opprettholde sirkulasjonen så godt det lar seg gjøre. Urinvolumet er redusert, og inneholder lite Na <sup>+</sup> .
<b>Spørsmål 5 (3 poeng)</b>	<b>Hvilke mekanismer i nyrene fører til det reduserte urinvolumet og den lave Na<sup>+</sup>-konsentrasjonen i urinen?</b>
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	K1 (gjengivende) <input type="checkbox"/> K2 (resonnerende) <input checked="" type="checkbox"/> X <input type="checkbox"/>
Svar	Aktivering av det sympatiske nervesystem og RAAS-systemet fører til fall i glomerulær filtrasjons rate (GFR), og til økt reabsorpsjon av Na <sup>+</sup> langs store deler av nefronet. Frigjøring av ADH øker vann-reabsorpsjonen distalt i nefronet, og gir redusert urinvolum.
Hva gir poeng?	- sympatikus og RAAS-systemet fører til økt reabsorpsjon av Na <sup>+</sup> langs nefronet gir 1 poeng - fall i GFR gir 1 poeng - frigjøring av ADH gir 1 poeng

## Mal for spørsmål og sensorveiledning av kortsvarsoppgaver

Utarbeidet av Cicilie Nordvik, Anne Vik og Tobias S. Slørdahl (2015) Oppdatert Tobias S. Slørdahl (2017)

Felter som er skravert grønne er oppgavetekst som skal klippes inn i det digitale eksamensverktøyet Inspira av studiekonsulent og er det studentene ser på eksamen. Alle felter skal fylles ut av oppgavestiller. Hele dette dokumentet sendes til sensor som sensorveiledning.

<b>Oppgavenavn:</b>	<i>Binyrer</i>			
Undervisningsenhet:	IKOM; anatomi, patologi, rettsmedisin			
Oppgaveansvarlig:	Navn:	Anne Jarstein Skjulsvik		
	E-post:	anne.j.skjulsvik@ntnu.no		
	Telefonnummer:	725 73220		
Læringsmål (ett eller flere)	Læringsmålene finnes på: <a href="https://vev.medisin.ntnu.no/lmdb/gx/build/index.php">https://vev.medisin.ntnu.no/lmdb/gx/build/index.php</a> 5.1.1-2 6.1.10 3.1.1-3			
<b>Oppgave</b>				
Vignett	I bukhulen finnes en tynn, fuktig hinne (peritoneum) som kler hele bukhulens overflate. Noen organer er helt omgitt av denne hinnen (intraperitoneale), mens andre ligger bak eller er bare delvis omgitt av den (retroperitoneale). Ved embryogenesen vandrer noen organer og går fra å være intraperitoneale til å bli retroperitoneale.			
<b>Spørsmål 1 (1 poeng)</b>	<b>Hvor blir binyrene og nyrene dannet <u>under</u> organogenesen?</b>			
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)	K2 (resonnerende)	x	
Svar	Nyrene og binyrene (og ureter) er helt retroperitoneale, også under organogenesen.			
Hva gir poeng?	0,5 poeng for nyrer og 0,5 poeng for binyrer. Ureter gir ikke poeng da det ikke regnes som et organ.			
Evt. supplerende vignett til spørsmål 2	Binyrer er et eksempel på organer som er lokalisert retroperitonealt.			
<b>Spørsmål 2 (2 poeng)</b>	<b>Beskriv kort binyrenes makroskopiske oppbygning.</b>			
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)	x	K2 (resonnerende)	

Svar	Binyrene, to hormonproduserende kjertler som ligger oppå hver sin nyre og er delvis omgitt av nyrekapselens fettvev. Binyrene består av bark (cortex) og marg (medulla). De to lagene har forskjellig opprinnelse, og de produserer forskjellige hormoner med ulike oppgaver i organismen.
Hva gir poeng?	1 poeng for å nevne cortex og 1 poeng for å nevne medulla. Maks 2 poeng

Evt. supplerende vignett til spørsmål 3	Binyrene er et hormonproduserende organ, og som alle hormonproduserende organer har de god blodforsyning.
<b>Spørsmål 3 (1,5 poeng)</b>	<b>Hvilke eller hvilken arterie(r) sørger for blodforsyning til binyrene og hvor avgår den/de fra?</b>
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	K1 (gjengivende)   x   K2 (resonnerende)
Svar	Binyrene suppleres av tre arterier: - arteria suprarenalis superior, som avgår fra arteria phrenica inferior - arteria suprarenalis media, som avgår fra aorta - arteria suprarenalis inferior, som avgår fra arteria renalis
Hva gir poeng?	0,5 poeng for å nevne arteria suprarenalis, 0,5 poeng for å vite at det er flere enn én arterie til binyrene og 0,5 poeng for å nevne enten avgang fra aorta eller fra arteria renalis, maks 1,5 poeng.

Evt. supplerende vignett til spørsmål 4	
<b>Spørsmål 4 (3,5 poeng)</b>	<b>Beskriv den mikroskopiske oppbygningen av binyrene og nevnt eksempler på hvilke hormoner de ulike cellene produserer.</b>
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	K1 (gjengivende)   x   K2 (resonnerende)
Svar	Binyrebarken deles histologisk inn i tre cellelag, regnet utenfra: zona glomerulosa, zona fasciculata, zona reticularis. Hormonene fra binyrebarken (cortex) kalles kortikosteroider. Vi inndeler binyrebarkhormonene i - mineralokortikoider som regulerer natriumbalansen (aldosteron) - glukokortikoider som virker på omsetningen av karbohydrater, salter, fett og proteiner i kroppen (kortisol) - androgener (testosteron) Binyremargen er i virkeligheten en funksjonell del av det autonome nervesystemet og regnes til de såkalte paragangliene.

	I det sympatiske nervesystemet overføres impulsene fra nerveendene til organene ved hjelp av noradrenalin. Både dette og det beslektede adrenalin dannes i binyremargens celler. Det viktigste hormonet som produseres i binyremargen er adrenalin.
Hva gir poeng?	0,5 poeng for hver av zonaene i binyrebarken, maks 1,5 poeng, og 0,5 poeng for hvert av de 3 hormonene som nevnes, maks 2 poeng. Både generell benevnelse (mineralokortikoider) og spesiell benevnelse (aldosteron) kan godtas. Navngivelse av adrenalin <u>eller</u> noradrenalin gir 0,5 poeng, ingen ekstra poeng for å nevne begge. Til sammen maks 3,5 poeng.

Evt. supplerende vignett til spørsmål 5	
<b>Spørsmål 5 (1 poeng)</b>	<b>Binyrene dannes embryonalt fra to kimblad. Hvilke?</b>
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)   K2 (resonnerende)   x
Svar	Binyrebarken dannes embryonalt av det midterste kimblad (mesoderm). Binyremargen dannes embryonalt fra det ytterste kimblad (ectoderm, nevrallisten)
Hva gir poeng?	0,5 poeng for hvert kimblad med riktig del av binyret, maks 1 poeng.

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

Evt. supplerende vignett til spørsmål 6	Forstyrrelser i binyrebarkens funksjon kan gi opphav til sykdom. Akutt mangel på binyrebarkhormoner kan utløse en livstruende tilstand, en såkalt Addison krise. Denne tilstanden kan skyldes en primær svikt i binyrebarken, eller den kan oppstå hos pasienter som brått har stanset en langvarig behandling med kortison.
<b>Spørsmål 6 (1 poeng)</b>	<b>Hva er typiske symptomer ved en Addison krise?</b>
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)   K2 (resonnerende)   x
Svar	Typiske symptomer ved Addison krise er <u>hypovolemi</u> og <u>hypotensjon</u> . Pasientene har ofte <u>feber</u> på grunn av underliggende infeksjon. De kan ha <u>sterke magesmerter</u> , <u>kvalme</u> og <u>brekninger</u> . Andre symptomer er <u>motorisk uro</u> , <u>akutt forvirring</u> og <u>krampeanfoll</u> . Uten behandling vil pasienten gå i <u>koma</u> .
Hva gir poeng?	0,5 poeng for å nevne et av de understrekede symptomene, maks 1 poeng.

## Mal for spørsmål og sensorveiledning av kortsvarsoppgaver

Utarbeidet av Cicilie Nordvik, Anne Vik og Tobias S. Slørdahl (2015) Oppdatert Tobias S. Slørdahl (2017)

Felter som er skravert grønne er oppgavetekst som skal klippes inn i det digitale eksamensverktøyet Inspira av studiekonsulent og er det studentene ser på eksamen. Alle felter skal fylles ut av oppgavestiller. Hele dette dokumentet sendes til sensor som sensorveiledning.

<b>Oppgavenavn:</b>	<i>37 år gammel mann med forhøyet totalkolesterol</i>	
Undervisningsenhet:	Molekylær cellebiologi og medisinsk genetik	
Oppgaveansvarlig:	Navn:	Frank Skorpen
	E-post:	frank.skorpen@ntnu.no
	Telefonnummer:	41685665
Læringsmål (ett eller flere)	<p>Læringsmålene finnes på: <a href="https://vev.medisin.ntnu.no/lmdb/gx/build/index.php">https://vev.medisin.ntnu.no/lmdb/gx/build/index.php</a></p> <p>2.1.7 gjøre rede for etiske utfordringer ved genetisk testing, genetisk forskning og genterapi</p> <p>5.1.3 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</p> <p>5.1.4 inneha kunnskap og forståelse om genetiske endringer/mutasjoner og forklare hvordan disse kan påvirke vår risiko for å utvikle sykdom</p> <p>5.1.6 redegjøre for ulike typer gentester (presymptomatiske, prediktive og bærerdiagnostiske) og hvordan gentesting er regulert i lovverket. Forklare hvordan gentester kan anvendes for å kartlegge genetisk betinget sykdom, til å estimere risiko for utvikling av sykdom og redegjøre for lovverket som regulerer dette.</p>	
<b>Oppgave (10 poeng)</b>		
Vignett	<p>Du har fått jobb som fastlegevikar ved et legekantor (allmennpraksis). En 37 år gammel mann har time for helsesjekk. Han jobber som trailersjåfør, og arbeidsgiveren har tilbudt å betale helsesjekk for alle sine ansatte. Mannen er lett overvektig (BMI: 25), men rapporterer ingen spesielle plager. Du finner heller ingenting unormalt ved rutinemessig undersøkelse. Du rekvirerer likevel noen blodprøver.</p> <p>Etter noen dager får du svar som viser forhøyede kolesterolverdier i blodet (totalkolesterol 9.4 mmol/L;</p>	

	<p>referanseområde 30-49 år: 3,3 - 6,9 mmol/L). På bakgrunn av resultatet inviterer du pasienten til ditt kontor for en samtale. Du orienterer om funnet og spør samtidig om det er andre i familien som har høyt kolesterol. Han er noe usikker på dette, men vet i alle fall at moren ble satt på kolesterolsenkende medisin etter et hjerteinfarkt for tre år siden. Mannen har for øvrig to barn, på 6 og 9, som begge er tilsynelatende friske.</p> <p>Du mistenker en mulig arvelig tilstand og ønsker å rekvirere en gentest. Pasienten gir sitt muntlige samtykke til dette.</p> <p>Gentesting er regulert i Bioteknologiloven, som skiller mellom ulike typer gentester.</p>					
<b>Spørsmål 1 (1 poeng)</b>	<b>Hvilken type gentest vil det her være snakk om?</b>					
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	<table border="1"> <tr> <td>K1 (gjengivende)</td> <td></td> <td>K2 (resonnerende)</td> <td>X</td> <td></td> </tr> </table>	K1 (gjengivende)		K2 (resonnerende)	X	
K1 (gjengivende)		K2 (resonnerende)	X			
Svar	En diagnostisk gentest. Pasienten har allerede symptomer (dvs. høyt kolesterol), og testen utføres for å bekrefte (eller avkrefte) en genetisk tilstand. Påvist mutasjon gir 100 % sikker diagnose.					
Hva gir poeng?	<p>Spørsmålet søker å avdekke om studentene har kunnskap om de ulike gentester som bioteknologiloven skiller mellom. Andre gentester omfatter prediktive-, pre-symptomatiske, eller bærerdiagnostiske tester. I de to førstnevnte utføres gentesten før symptomer på sykdommen er manifest. I det siste tilfellet vil ikke personen selv ha sykdommen, men vil kunne overføre den til sine barn.</p> <p>Loven plasserer også genetiske undersøkelser for kjønnsbestemmelse i en egen gruppe (unntatt for identifikasjonsformål).</p> <p>Bare riktig svar (diagnostisk gentest) gir uttelling (1 poeng).</p> <p>Referanse:  <a href="https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2003-12-05-100?q=bioteknologiloven">https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2003-12-05-100?q=bioteknologiloven</a></p>					

Evt. supplerende vignett til spørsmål 2						
<b>Spørsmål 2 (2 poeng)</b>	<b>Drøft hvilke lovmessige og praktiske forutsetninger som gjelder for at du skal kunne rekvirere en slik test?</b>					
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	<table border="1"> <tr> <td>K1 (gjengivende)</td> <td></td> <td>K2 (resonnerende)</td> <td>X</td> <td></td> </tr> </table>	K1 (gjengivende)		K2 (resonnerende)	X	
K1 (gjengivende)		K2 (resonnerende)	X			



Svar	<p>Genetiske undersøkelser deles inn etter formålet med undersøkelsen. Det er et viktig lovmessig skille mellom det å genteste en syk person (med klinisk fenotype) i diagnostisk og/eller behandlingmessig øyemed, i forhold til det å genteste en klinisk frisk (evt. presymptomatisk) person. <i>I henhold til Bioteknologiloven stilles det ikke krav til genetisk veiledning ved diagnostisk testing.</i></p> <p>Testing av friske innebærer derimot at det skal foreligge skriftlig samtykke, og det er krav om genetisk veiledning før, under og etter testingen.</p> <p>Av praktiske forutsetninger gjelder at det eksisterer en gentest for denne tilstanden, og at slik testing er etablert som et helsetilbud i Norge.</p>
Hva gir poeng?	<p>Når en person er syk, er formålet med den genetiske testen først og fremst å stille en diagnose, forklare hvorfor sykdommen/tilstanden inntraff, eller for å tilpasse behandling.</p> <p>At en person oppsøker helsevesenet på egne vegne er å regne som et stilltiende samtykke til undersøkelser, og har en klar forventning om at helsevesenet gjør sitt ytterste for å stille en diagnose og gi den beste behandling. <i>Da kreves det ikke skriftlig samtykke.</i> (i dette tilfellet ble det gitt muntlig samtykke).</p> <p><i>Loven krever heller ikke at det gis genetisk veiledning siden pasienten allerede får oppfølging av helsevesenet.</i> (riktig svar på disse to punktene gir 1,5 poeng).</p> <p>At det faktisk eksisterer en test er en forutsetning. For at den skal kunne rekvireres må den være etablert som et helsetilbud. (riktig svar på dette punktet gir 0,5 poeng).</p>

Evt. supplerende vignett til spørsmål 3	Tilstanden du mistenker er familiær hyperkolesterolemi (FH). Inntil 25.000 personer i Norge har FH, men bare én fjerdedel er klar over sin diagnose.			
<b>Spørsmål 3 (2 poeng)</b>	<b>Hva er den vanligste årsaken til FH, og hvilken arvegang utviser den?</b>			
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	K1 (gjengivende)	<input checked="" type="checkbox"/>	K2 (resonnerende)	

Svar	<p>FH er en autosomal dominant arvelig tilstand med høyt nivå av LDL-kolesterol i blodet, som oftest forårsaket av mutasjoner i genet som koder for LDL-reseptor.</p> <p>Autosomal betyr at kvinner og menn har samme risiko for å arve sykdommen (genet ikke på kjønnskromosomer). Dominant arvegang betyr at det er tilstrekkelig å arve én mutert genkopi (dvs. fra en av foreldrene) for fenotypisk manifestasjon (dvs. forhøyet kolesterol og sekundært økt risiko for hjertekarsykdom).</p> <p>Med FH menes i de fleste tilfeller heterozygot FH, med ~50 % reduksjon i opptaket av LDL. Det er den heterozygote formen som forekommer hos inntil 25 000 nordmenn (prevalens 1 : 300 til 1 : 200). Homozygot form forekommer hos ca 1 av 500.000 til en million, og kan være en livstruende tilstand.</p>
Hva gir poeng?	<p>Angivelse av den vanligste årsaken til FH (mutasjon i genet for LDL-reseptor) (1 poeng). Autosomal dominant arvegang (1 poeng).</p> <p>I noen tilfeller kan FH være forårsaket av mutasjon i APOB-genet eller i PCS9 genen, men disse tilfellene er betydelig mindre frekvent.</p>

Evt. supplerende vignett til spørsmål 4	Etter tre uker får du svar på gentesten som bekrefter at pasienten har FH. Han blir funnet å være heterozygot for FH-mutasjonen. Arvelige tilstander kan ha betydning for slektninger av den berørte.			
<b>Spørsmål 4 (3 poeng)</b>	<b>Forklar hvilke rammer norsk lov setter for oppfølging av pasientens familiemedlemmer.</b>			
Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	K1 (gjengivende)		K2 (resonnerende)	X
Svar	<p>Udiagnostisert og ubehandlet FH kan få store konsekvenser for både den enkelte pasient og dens familiemedlemmer. En stor andel av nydiagnostiserte blir funnet ved å screene slektninger til den som er affisert gjennom den genetiske veiledningen (kaskadescreening).</p> <p>Opplysninger om helseforhold og slektskap er imidlertid beskyttet av personopplysningsloven, og oppsøkende genetisk virksomhet er per i dag ikke tillatt i Norge. <i>Helsevesenet kan derfor ikke ta direkte kontakt med pasientens slektninger.</i></p>			

	<p>Det er pasienten selv som må informere slektningene, og så må slektningene selv ta kontakt med helsevesenet (f.eks. fastlege) for mulig gentesting. <i>Det er derfor viktig å minne pasienten om dette.</i></p> <p>Pasienter bør gis veiledning i hvordan de kan informere sine slektninger og hvordan slektningene kan ta kontakt med helsevesenet.</p> <p>NB! I henhold til bioteknologilovens paragraf 5-8, annet ledd, så er det i utgangspunktet forbudt å spørre om genetiske undersøkelser eller om systematisk kartlegging av arvelig sykdom i en familie har vært utført.</p> <p><i>Helsepersonell som trenger opplysningene i diagnostisk og behandlingsmessig øyemed er unntatt fra dette forbudet.</i></p> <p>Ref:</p> <p>1) <a href="https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2003-12-05-100?q=bioteknologiloven">https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2003-12-05-100?q=bioteknologiloven</a></p> <p>I enkelttilfeller der pasienten av praktiske årsaker ikke selv kan opplyse slektninger, kan helsepersonell søke Helsedirektoratet om godkjenning til genetisk oppsøkende virksomhet (se ref.1).</p> <p>Ref:</p> <p>1) <a href="https://helsedirektoratet.no/Documents/Lovfortolkninger/Bioteknologiloven/15-9890-2%20Svar%20p%C3%A5%20s%C3%B8knad%20om%20godkjennelse%20til%20%C3%A5%20drive%20opps%C3%B8kende%20genetisk%20virksomhet%20vedr.%20famili%C3%A6r%20hyperkolesterolemi.pdf">https://helsedirektoratet.no/Documents/Lovfortolkninger/Bioteknologiloven/15-9890-2%20Svar%20p%C3%A5%20s%C3%B8knad%20om%20godkjennelse%20til%20%C3%A5%20drive%20opps%C3%B8kende%20genetisk%20virksomhet%20vedr.%20famili%C3%A6r%20hyperkolesterolemi.pdf</a></p> <p>Pasientens barn er 6 og 9 år gamle. Barn og ungdom under 16 år <i>kan bare gtestes for sykdomsrisiko hvis undersøkelsen kan påvise forhold som kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet dersom det får rett behandling. Barnets foresatte har i tilfeller hvor genetisk testing anbefales krav på å få genetisk veiledning.</i></p> <p>Ved FH kan det være viktig å starte forebyggende behandling allerede i ung alder, og man bør derfor anbefale å gteste barna.</p>
Hva gir poeng?	Anledning til oppsøkende genetisk virksomhet strengt lovregulert, og det er i utgangspunktet ikke anledning til å drive oppsøkende genetisk virksomhet (riktig svar gir 1 poeng)

	<p>Det er derfor viktig å informere pasienten om mulige konsekvenser for familiemedlemmer, at pasienten selv bør informere sine familiemedlemmer, anbefale at disse blir informert om resultatet av gentesten, og anbefale at disse oppsøker helsevesenet for genetisk veiledning og evt. gentesting (riktig svar gir 1 poeng)</p> <p>Riktig svar i forhold til testing av barn (nedre grense 16 år), men at det i de tilfeller hvor det kan foreligge en alvorlig tilstand som det eksisterer effektiv behandling for (eller hvor behandlingen reduserer symptomutvikling og som gir betydelig helsegevinst) kan barn under 16 år gentestes.</p> <p>FH er en slik tilstand hvor det er viktig å få tidlig behandling for å motvirke seneffekter (riktig svar her gi 1 poeng)</p>
--	---

Evt. supplerende vignett til spørsmål 5	Du får senere vite at mannens kone <b>ikke</b> har FH. De har to barn sammen (6 og 9 år).			
<b>Spørsmål 5 (2 poeng)</b>	<b>Hva er sannsynligheten for at <u>ingen</u> av barna har arvet FH-mutasjonen? Hva er sannsynligheten at <u>minst et</u> av barna har arvet FH-mutasjonen?</b>			
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)		K2 (resonnerende)	X
Svar	<p>FH er en autosomal dominant sykdom. Om far er heterozygot vil hvert av barna ha 50% risiko for å arve sykdomsallelet – og 50% sjanse for å arve det friske allelet. Sannsynligheten for at ingen av barna har arvet FH-mutasjonen (dvs. begge er friske) blir derfor <math>50\% \times 50\% = 25\%</math>, (eller <math>0.5 \times 0.5 = 0.25</math>)</p> <p>Sannsynligheten at minst et av barna har arvet FH-mutasjonen blir 1 minus sannsynligheten at begge barna er friske; dvs. <math>1 - 0.25 = 0.75</math> (=75%).</p>			
Hva gir poeng?	Riktig svar på hver av de to deloppgavene gir 1 poeng – til sammen 2 poeng.			

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

Evt. supplerende vignett til spørsmål 6	
<b>Spørsmål 6 (poeng)</b>	

## Norges teknisk-naturvitenskapelige universitet

Kognitivt nivå <small>(kryss av)</small>	K1 (gjengivende)	K2 (resonnerende)		
Svar				
Hva gir poeng?				

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

Noen kommentarer til skjemaet:

- For informasjon om hvordan man skriver kortsvarsoppgaver se "Undervisningsveileder – Kortsvarsoppgaver" som finnes på <https://innsida.ntnu.no/wiki/-/wiki/Norsk/Administrasjon+av+eksamen+-+medisinstudiet>
- Vi anbefaler at en kortsvarsoppgave inneholder 5-7 spørsmål. Deler man oppgaven opp i flere spørsmål er det mye lettere å sette poeng for sensor og dermed får oppgavene høyere validitet og reliabilitet.
- Hvis du legger til supplerende vignett mellom spørsmålene på hver oppgave, pass på at du ikke avslører svaret på tidligere spørsmål.

For veiledning om hvordan man lager oppgaver, se undervisningsveilederen for dette. Generelle tilbakemeldinger på dette skjemaet kan rettes til eksamensleder ved MH [tobias.s.slordahl@ntnu.no](mailto:tobias.s.slordahl@ntnu.no). Spørsmål knyttet til den aktuelle eksamen rettes til eksamenskommissjonen ved de aktuelle semester.

## Mal for spørsmål og sensorveiledning av kortsvarsoppgaver

Utarbeidet av Cicilie Nordvik, Anne Vik og Tobias S. Slørdahl (2015) Oppdatert Tobias S. Slørdahl (2017)

Felter som er skravert grønne er oppgavetekst som skal klippes inn i det digitale eksamensverktøyet Inspira av studiekonsulent og er det studentene ser på eksamen. Alle felter skal fylles ut av oppgavestiller. Hele dette dokumentet sendes til sensor som sensorveiledning.

<b>Oppgavenavn:</b>	<i>Prematur fødsel i uke 30</i>		
Undervisningsenhet:	Pediatri		
Oppgaveansvarlig:	Navn:	Ragnhild Støen	
	E-post:	Ragnhild.støen@ntnu.no	
	Telefonnummer:	99565665	
Læringsmål (ett eller flere)	<p>Læringsmålene finnes på:  <a href="https://vev.medisin.ntnu.no/lmdb/qx/build/index.php">https://vev.medisin.ntnu.no/lmdb/qx/build/index.php</a></p> <p>9.1.1 Studenten skal kunne redegjøre for fosterets normale utvikling og omstilling fra intra- til ekstrauterint liv.</p> <p>6.1.10 redegjøre for embryoets og fosterets normale utvikling inkludert når og hvordan de forskjellige organer dannes, samt kjenne til og redegjøre for de vanligste genetiske og strukturelle avvik og sykdommer som kan oppstå i denne perioden, bakgrunnen for disse og når i utviklingen disse oppstår</p>		
<b>Oppgave</b>			
Vignett	Marit er førstegangs gravid. Hun har hatt et normalt svangerskap frem til uke 30, da hun får spontane rier. Hun oppsøker nærmeste fødeavdeling der hun blir innlagt med truende prematur fødsel.		
<b>Spørsmål 1 (1.5 poeng)</b>	<i>Beskriv kort i hvilket stadium lungeutviklingen er ved 30 ukers svangerskap og hva som karakteriserer dette stadiet.</i>		
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)	<input checked="" type="checkbox"/> K2 (resonnerende)	
Svar	<p>Lungeutviklingen er i den sakkulære fasen.</p> <p>Distale luftveier består av alveolære ducter som alveolene dannes fra. Surfactantproduksjonen er i gang, men ikke moden (fra uke 23-24 til uker 34).</p>		
Hva gir poeng?	<p>Sakkulær fase gir 0.5 poeng.</p> <p>Beskrivelse av alveolære ducter gir 0.5 poeng. Det holder for å få poeng å beskrive differensiering av respiratoriske bronkioler med begynnende alveoledannelse uten at begrepet alveolære ducter brukes.</p>		

## Norges teknisk-naturvitenskapelige universitet

	Umoden surfaktantproduksjon gir 0.5 poeng (ikke nødvendig å angi ukene).
--	--

Evt. supplerende vignett til spørsmål 2	Marit føder en gutt som veier 1600g, og han har symptomer på respirasjonsbesvær rett etter fødselen.
<b>Spørsmål 2</b> <b>(1,5 poeng)</b>	<i>Hvilke kliniske symptomer og tegn brukes for å vurdere respirasjonsbesvær hos et nyfødt barn?</i>
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende) <input checked="" type="checkbox"/> K2 (resonnerende) <input type="checkbox"/>
Svar	Respirasjonsfrekvens, inndragninger, grynting/pressing (ekspiratorisk presselyd), nesevingespill og behov for ekstra oksygen/hypoksi.
Hva gir poeng?	Det kreves minst to av de fire første for å få poeng. 0.25 poeng per parameter unntatt for hypoksi som gir 0.5 poeng.

Evt. supplerende vignett til spørsmål 3	Gutten har symptomer på respiratorisk distress syndrom (RDS) og han legges på CPAP («continuous positive airway pressure»).
<b>Spørsmål 3</b> <b>(2 poeng)</b>	<i>Redegjør for den viktigste årsaken til RDS og hvordan den påvirker forholdet mellom trykk og volum i lungene.</i>
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende) <input type="checkbox"/> K2 (resonnerende) <input checked="" type="checkbox"/>
Svar	Årsaken til RDS er surfaktantmangel. Surfaktant produseres i type II pneumocytter fra ca 24 uker i svangerskapet. Mangel på surfaktant fører til redusert «compliance» («stive» lunger). Det fører til at trykk-volumkurven blir flat og det trengs høyere trykk for å oppnå adekvate lungevolum sammenlignet med lunger med høy compliance.
Hva gir poeng?	0.5 poeng for å nevne surfaktantmangel som årsak til RDS. 0.5 poeng for at surfaktant produseres i type II pneumocytter. 0.5 poeng for at surfaktantmangel gir redusert compliance eller stive lunger 0.5 poeng for korrekt beskrivelse av effekten av redusert compliance på trykk-volumkurven

Evt. supplerende vignett til spørsmål 4	Gutten utvikler etter hvert en hyperbilirubinemi (gulsott).
<b>Spørsmål 4</b> <b>(1 poeng)</b>	<i>Hva er den viktigste faktoren som gjør at premature har høyere forekomst av gulsott enn barn født til termin?</i>
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende) <input checked="" type="checkbox"/> K2 (resonnerende) <input type="checkbox"/>
Svar	Nedsatt enzymaktivitet i leveren som nedsetter konjugeringen til vannløselig bilirubin.

## Norges teknisk-naturvitenskapelige universitet

	Det godtas som riktig å bruke begrepet nedsatt konjugering, nedsatt glukuronidering.
Hva gir poeng?	Riktig svar gir 1 poeng. Ved bruk av begrepet nedsatt enzymaktivitet (uspesifisert hvilke enzystem), gis 0.5 poeng.

Evt. supplerende vignett til spørsmål 5	Premature barn har også risiko for lavt blodsukker etter fødsel.
<b>Spørsmål 5</b> <b>(0.5 poeng)</b>	<i>Hva er den viktigste årsaken til denne risikoen?</i>
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende) <input checked="" type="checkbox"/> K2 (resonnerende) <input type="checkbox"/>
Svar	Små glykogenlagre p.g.a. at disse akkumuleres i siste trimester.
Hva gir poeng?	Det holder med små glykogenlagre/energilagre for å få poeng.

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

Evt. supplerende vignett til spørsmål 6	Barn som fødes av mødre med diabetes har også risiko for hypoglykemi etter fødsel.
<b>Spørsmål 6</b> <b>(1,5 poeng)</b>	<i>Redegjør for den viktigste årsaken til dette.</i>
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende) <input type="checkbox"/> K2 (resonnerende) <input checked="" type="checkbox"/>
Svar	Relativ hyperinsulinisme hos barnet p.g.a. eksponering for høye blodsukkere i svangerskapet.
Hva gir poeng?	Poeng krever at det redegjøres for at det er en sammenheng mellom mors blodsukkere i svangerskapet som gjør at fosteret får høyt blodsukker og produserer mer insulin. 0,75 poeng Ved fødselen nedreguleres ikke insulinproduksjonen umiddelbart, mens sukkertilførselen via placenta forsvinner umiddelbart når navlesnora kuttes. 0,75 poeng

Evt. supplerende vignett til spørsmål 7	Kliniske symptomer på en persisterende åpenstående ductus arteriosus etter fødsel vil gi ulike tegn og symptomer avhengig av trykkforholdene på høyre og venstre side i hjertet.
<b>Spørsmål 7</b>	<i>Redegjør for hvordan retningen på blodstrømmen over ductus blir når lungetrykket faller og trykket på venstre side av hjertet blir høyere enn</i>



<b>(2 poeng)</b>	<i>på høyre side. Beskriv kort hvordan dette kan påvirke blodstrømmen til henholdsvis hjerne, lunger, tarm og nyrer.</i>			
Kognitivt nivå (kryss av)	K1 (gjengivende)		K2 (resonnerende)	X
Svar	Ved høyere trykk på venstre side vil blodstrømmen over ductus gå fra aorta til a.pulmonalis. 1 poeng Dette vil gi lavere blodstrøm til hjerne, tarm og nyrer, mens blodstrømmen blir større til lungene. 1 poeng. Det kreves at både hjerne, nyrer og tarm beskrives med lavere blodstrøm og at der er økt flow til lungene for å få 1 poeng på denne delen.			
Hva gir poeng?				

Noen kommentarer til skjemaet:

- For informasjon om hvordan man skriver kortsvarsoppgaver se "Undervisningsveileder – Kortsvarsoppgaver" som finnes på <https://innsida.ntnu.no/wiki/-/wiki/Norsk/Administrasjon+av+eksamen+-+medisinstudiet>
- Vi anbefaler at en kortsvarsoppgave inneholder 5-7 spørsmål. Deler man oppgaven opp i flere spørsmål er det mye lettere å sette poeng for sensor og dermed får oppgavene høyere validitet og reliabilitet.
- Hvis du legger til supplerende vignett mellom spørsmålene på hver oppgave, pass på at du ikke avslører svaret på tidligere spørsmål.

For veiledning om hvordan man lager oppgaver, se undervisningsveilederen for dette. Generelle tilbakemeldinger på dette skjemaet kan rettes til eksamensleder ved MH [tobias.s.slordahl@ntnu.no](mailto:tobias.s.slordahl@ntnu.no). Spørsmål knyttet til den aktuelle eksamen rettes til eksamenskommisjonen ved de aktuelle semester.