



Opgaver til graviditet og fosterdiagnostik

Kapitel 4 side 98-110

Opgaverne tager udgangspunkt i kapitlets figurer og kan bruges til både gruppearbejde og individuelt skriftligt arbejde. Opgaverne er desuden velegnede til mundtlige fremlæggelser.

Figur 122

- Beskriv hvad figuren viser idet du bruger fagordene i figuren samt ordene *befrugtning*, *akrosom*, *sammensmeltning*, *haploid*, *diploid*, *zygote* og *æggeleder*.

Figur 123

- Beskriv fosterudviklingen og læg især vægt på stadierne fra zygote til blastocyst. Inddrag evt. også information fra figurene 391, 392 og 393.

Figur 124

- Redegør for de tre hormoners opbygning idet forskelle og ligheder i proteinernes strukturniveauer fremhæves.
- Forklar hvor i cellen glycosyleringer foretages, og hvad formålet med dem er.
- Hvad er funktionen af HCG?

Figur 125

- Redegør for de tre kurveforløb og de tilhørende y-akser.
- Forklar funktionen af den kraftige stigning i HCG tidligt i graviditeten.
- Hvor dannes østrogen og progesteron hhv. tidligt og midt-sent i graviditeten? Hvorfor er disse hormoner vigtige igennem hele graviditeten?

Figur 126

- Beskriv overordnet hvordan en graviditetstest virker. Kender du andre tests som er opbygget efter samme princip?
- Forklar hvordan et negativt og et positivt resultat opstår, samt hvordan kontrolfeltet virker.
- Diskutér hvilken betydning det har for graviditetstestens pålidelighed, om kontrolfeltet er placeret før eller efter testområdet.

Figur 127

- Hvad er en nakkefoldscanning?
- Hvad er en doubletest?
- Forklar hvad *Downs syndrom* er, og hvilken fejl i meiosen der kan medføre syndromet.



Figur 128 + 129

- Gør rede for hvordan en kromosomtalsundersøgelse udføres idet du kommer ind på prøveudtagning såvel som behandling af cellerne.
- Forklar hvilke typer kromosomafvigelser undersøgelsen kan afsløre.
- Diskutér muligheder og begrænsninger ved undersøgelsen.

Figur 130 + 131

- Beskriv med udgangspunkt i figur 130 hvordan en mikroarray-plade er opbygget.
- Gennemgå hvordan et CGH-mikroarray udføres. Inddrag figur 131 og følgende begreber: *mikroarray, DNA-prober, reference-DNA, hybridisering, komplementære prober, fluorescerende lys, duplikation, deletion, translokation.*
- Diskutér muligheder og begrænsninger ved undersøgelsen.

Figur 132

- Gennemgå og forklar hvad figuren viser.
- Vurdér om en Robertsonsk translokation kan diagnosticeres med en kromosomtalsundersøgelse.

Figur 133

- Forklar hvad figuren viser.
- Diskutér mulige årsager til stigningen i prænatale kromosom mikroarray analyser udført i årene 2011-2018.

Figur 134

- Forklar hvor *cfDNA* kommer fra, og hvad begrebet *NIPT* dækker over.
- Hvorfor kan NIPT være et attraktivt alternativ til en moderkage- eller fostervandsprøve?
- Gennemgå og forklar figur 134. Inddrag bl.a. en forklaring på hvordan føtalt cfDNA og morens cfDNA kan skelnes fra hinanden.
- Diskutér muligheder og begrænsninger ved NIPT.

Figur 135 og 136

- Forklar betydningen af begreberne *dNTP* og *ddNTP*. Inddrag figur 135.
- Gennemgå Sanger-sekventering ud fra figur 136.
- Hvad forstås ved *next-generation sekventering* (NGS)?
- Udfør en internetsøgning og præsenter princippet i en af de mange NGS-metoder.

Figur 137

- Gør rede for hvad en *single nucleotid polymorfi* eller SNP er. Inddrag figur 137.
- Forklar hvad et *SNP-array* er.
- Find ud af hvor i landet SNP-arrays udføres, og hvilke undersøgelser de kan bruges til.