

3g Studieretningsprojekt

|  |
| --- |
|  |
|  |
| Fag:  | Vejleder: |
| Bioteknologi A |  |
| Dansk A |  |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Opgaveformulering:Lav en redegørelse for ætiologien bag sygdommen familiær middelhavsfeber (FMF), herunder de arvelige baggrunde for sygdommen og forklar, hvordan sygdommen påvirker de syge. Sørg for at fremhæve den antiinflammatoriske respons sygdommen giver i immunforsvaret. Kom med udgangspunkt i bilag 1 ind på diagnosticeringsmetoder, og hvordan man kan blive DNA-testet for sygdommen. Inddrag metodens bioteknologiske baggrund.  Belys eksisterende behandlingsmetoder til minimering af sygdommens symptomer, og diskuter mulige fremtidige behandlingsmetoder. Gør rede for centrale kommunikative virkemidler og overvejelser i forbindelse med faglig formidling til ikke-fagfolk. Med udgangspunkt i ovenstående bioteknologiske arbejde skal du udarbejde en populært formidlende artikel på 3-4 sider, der kunne bringes i Illustreret Videnskab. Diskutér i forlængelse heraf styrker og svagheder i denne type faglig formidling med inddragelse af dine formidlingsmæssige overvejelser ved udarbejdelsen af artiklen. *Besvarelsens omfang forventes at være maksimalt ca. 20 sider, hvortil kommer bilag i form af eksperimentelle data, grafer og lignende. Besvarelsen skal indeholde et kort resumé på engelsk.*BILAG 1: <https://www.rigshospitalet.dk/afdelinger-og-klinikker/diagnostisk/klinisk-genetisk-klinik/analyser/Sider/familiaer-middelhavsfeber.aspx>Familiær middelhavsfeber

|  |  |
| --- | --- |
| OMIM | [249100](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=249100) |
| Gen | MEFV |
| Arvegang | Autosomal recessiv. |
| Hyppighed | Særlig hyppig i arabiske, tyrkiske, armenske og jødiske befolkninger. Hyppigheden i disse befolkninger kan være 1:400 eller højere. Meget sjælden i den danske befolkning. |
| Mutationer | De fleste patienter har mindst én af de hyppigt forekommende mutationer i exon 2 eller 10 af MEFV genet. |
| Analysemetode | Ved oplagt etnicitet Sangersekventeres exon 2 eller 10 af MEFV genet.Ved Nordeuropæisk etnicitet NGS sekventeres alle kodende og exon flankerende regioner i MEFV genet. Analysen indeholder tillige sekventering af tre andre gener (TNFRSF1A, MVK og NLRP3) hvori mutationer associerer med periodisk feber (hhv. TRAPS, HIDS og MWS/CINCA/FCAS), jf. publicerede guidelines Ann Rheum Dis. 2012 (10):1599-605. |
| Prænatal diagnostik | Direkte mutationsdiagnostik. |
| Svartid | Postnatal diagnostik 4 -6 uger for Sangersekventering og 6-8 for NGS pakken. Anlægsbærerdiagnostik 2 - 6 ugerPrænatal diagnostik 2 dage, forudsat at mutationen kendes. |
| Pris | Stor [sekv​entering](https://www.rigshospitalet.dk/afdelinger-og-klinikker/diagnostisk/klinisk-genetisk-klinik/laboratorier/molekylaergenetisk-laboratorium/Sider/analyse-priser.aspx) ved NGS, og normal sekventering for MEFV alene. |

​ **Redaktør** [Webgruppen på Rigshospitalet](https://www.rigshospitalet.dk/_controltemplates/15/RH/) |


**Afleveres senest: onsdag d. 13. december 2017 kl. 14.00.**