



## Referat

### Møde i nationalt specialistnetværk for endokrinologiske patienter

Dato: 19-04-2021  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: GTH.NGC  
Sagsnr.: 2106286  
Dok.nr.: 1694513

**Dato: 15. april 2021, kl. 14.30-16.30 (virtuelt)**

**Mødeleder: Lene Heickendorff**

**Sekretær: Gitte Tofterup Hansen**

#### Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1	5 min.	Velkommen og dagsorden
2	90 min.	Gennemgang og drøftelse af indikationer og kriterier, opgave 1
3	20 min.	Introduktion til opgave 2 og videre proces
4	5 min.	Evt.

#### Medlemmer af nationalt specialistnetværk for endokrinologiske patienter

Lene Heickendorff (formand) NGC

Claus Højbjerg Gravholt, (næstformand) (udpeget af Region Midtjylland)

Åse Krogh Rasmussen, udpeget af Region Hovedstaden

Bo Abrahamsen, udpeget af Region Sjælland

Jeppe Gram, udpeget af Region Syddanmark

Peter Vestergaard, udpeget af Region Nordjylland

Anja Frederiksen, udpeget af LVS

Klaus Brusgaard, udpeget af LVS

Henrik Christesen, udpeget af LVS

Elisabeth Svensson, udpeget af Regionerne Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram

#### Fra Nationalt Genom Center deltog

Lene Heickendorff

Gitte Tofterup Hansen

Desuden deltog Birgitte Nybo, Peter Johansen og Mette Kofod Kahr

## Pkt. 1/2021

### Gennemgang og drøftelse af indikationer og kriterier for patientgruppen (opgave 1)

---

#### Indstilling

---

- 1) Det indstilles, at specialistnetværket på basis af bilag 1 drøfter indikationer og kriterier med henblik på at opnå konsensus om overordnede indikationer og kriterier for patientgruppen.
- 2) Det indstilles, at specialistnetværket drøfter videre proces for arbejdet med opgave 1 med henblik på at lave aftaler herom.

#### Referat

---

Forud for specialistnetværkets behandling af dagsorden blev medlemmerne spurgt, om der var nye væsentlige forhold i forhold til deres habilitet. Dette var ikke tilfældet.

1) Specialistnetværket drøftede oplæg til indikationer og kriterier for patientgruppen endokrinologiske patienter. Der var enighed om, at arbejde videre med følgende indikationer (afgrænsningsskemaer) frem mod næste møde:

1. Organisk hypoglykæmi, non-T1, non-T2 diabetes (Henrik Christesen og Anja Frederiksen)
2. Sjældne calcium- og knoglemetaboliske sygdomme (Claus Gravholt, Bo Abrahamsen og Peter Vestergaard)
3. Disorder of sex development (Claus Gravholt og Henrik Christesen)
4. Sjældne thyroidea sygdomme (Åse Krogh Rasmussen og Peter Vestergaard)
5. Monogen diabetes (Claus Gravholt og Klaus Brusgaard)
6. Vækst og fedmesyndromer (Henrik Christesen og Claus Gravholt)
7. Fæokromocytom og paragangliom og andre binyresygdomme (Claus Gravholt og Anja Frederiksen)
8. Hypogonadotrop hypogonadisme (Claus Gravholt og Henrik Christesen)
9. Medfødt multipel hypofysedefekt (Henrik Christesen Claus Gravholt)
10. Multiple endokrine neoplasier (Åse Krogh Rasmussen og Claus Gravholt)

2) Specialistnetværket aftalte, at udarbejde skemaerne med en så præcis beskrivelse af afgrænsning af patientgruppen og en så grundig redegørelse for klinisk effekt som muligt. Desuden skal beregninger for antal helgenomsekventeringer beskrives detaljeret.

Medlemmerne aftalte at arbejde sammen om at udarbejde skemaer for ovenstående indikationer som defineret ved navne i parenteserne efter hver ovenstående indikation.

Der er frist for indsendelse af afgrænsningsskemaerne (skema 1) vedr. ovennævnte indikationer den 5. maj til [gth@ngc.dk](mailto:gth@ngc.dk).

## Problemstilling

---

Opgaven er at identificere indikationer og kriterier, der ligger til grund for indstillingerne for at kunne udarbejde forslag til klinisk anvendelse af helgenomsekventering. Det er vigtigt, at specialistnetværket har fokus på [de styrende principper](#), således at det sikres, at anvendelsen af helgenomsekventering har faglighed og værdi for patienten og national udbredelse.

Rammen for indikationerne er de sygdomstilstande og det antal helgenomsekventeringer, der er beskrevet i de indstillinger, der ligger til grund for patientgruppen. Indstillingerne har været igennem en grundig udvælgelsesproces.

## Løsning

---

Medlemmer af specialistnetværket har indsendt forslag til indikationer og kriterier (bilag 1, eftersendes) på baggrund af indstillingerne.

På mødet drøftes patientgruppen, indikationerne og kriterierne for patientgruppen med henblik på, om det giver faglig værdi og er dækkende for patientgruppen. Formålet er at specialistnetværket opnår konsensus om de overordnede indikationer og kriterier for patientgruppen.

For den samlede opgave 1 skal specialistnetværket:

- Identificere indikationer for helgenomsekventering.
- Beskrive kriterier for rekvirering af helgenomsekventering for hver enkelt indikation.
- Angive estimering af antal patienter og antal helgenomsekventeringer per indikation.
- Angive diagnostisk udbytte og merværdi per indikation.

## Videre proces

---

Specialistnetværket drøfter den videre proces og løsning af den samlede opgave 1 med henblik på at lave aftaler herom.

## Bilag

---

- Bilag 1: (eftersendes)
- Bilag 2: Indstillinger for endokrinologiske patienter\_Nr. 1

## Pkt. 2/2021

### Introduktion til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af patientgruppen

---

#### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter den videre proces for løsning af opgave 2 med henblik på at lave aftaler herom.

#### Referat

---

Lene Heickendorff introducerede opgave 2; Skema 2 Kortlægning af regional organisering blev gennemgået. Det blev aftalt, at medlemmerne forbereder sig på opgaven, så den kan sættes i gang ved næste møde 19. maj.

Lene Heickendorff gennemgik endvidere specialistnetværkets mødeplan:

- 2. møde 19. maj 2021 fra kl. 14.30 – 16.30
- 3. møde 17. juni fra kl. 14.30 – 16.30

Der er udsendt kalenderinvitationer for begge kommende møder.

#### Problemstilling

---

Det nuværende nationale set-up for rekvirering, sekventering, fortolkning af data og udarbejdelse af svar for patienter med de identificerede indikationer, skal kortlægges.

Endvidere skal der udarbejdes forslag til fremtidig set-up ved overgang til helgenomsekventering.

Kortlægningen skal bidrage til at afdække behov for justering af Nationalt Genom Centers infrastruktur for at understøtte klinisk praksis for patientgruppen. Kortlægningen skal desuden give styregruppen for implementering af personlig medicin overblik over organisering omkring patientgruppen.

#### Videre proces

---

Specialistnetværket drøfter proces for løsning af opgave 2 med henblik på at lave aftaler herom.

#### Bilag

---

- Bilag 1: Skema til afgrænsning af patientgruppen