



## Referat

### 2. møde i nationalt specialistnetværk for endokrinologiske patienter

Dato: 25-05-2021  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: GTH.NGC  
Sagsnr.: 2106411  
Dok.nr.: 1756239

**Dato: Den 19. maj 2021, kl. 14.30-16.30 (virtuelt Microsoft Teams)**

**Mødeleder: Lene Heickendorff**

**Sekretær: Gitte Tofterup Hansen**

#### Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1.	90 minutter	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe (opgave 1) Claus
2.	10 minutter	Orientering om "indsamling af ønsker og behov / samarbejde med tekniske arbejdsgrupper" Peter
3.	10 minutter	Kortlægning af regional organisering (opgave 2) Lene
4.	10 minutter	Præsentation af opgave 3 om opfølgning og effekt Lene
5.		Eventuelt

#### Medlemmer af nationalt specialistnetværk for endokrinologiske patienter

Lene Heickendorff (formand) NGC  
Claus Højbjerg Gravholt, (næstformand) (udpeget af Region Midtjylland)  
Åse Krøgh Rasmussen, udpeget af Region Hovedstaden (Afbud)  
Bo Abrahamsen, udpeget af Region Sjælland  
Jeppe Gram, udpeget af Region Syddanmark  
Peter Vestergaard, udpeget af Region Nordjylland  
Anja Lisbeth 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

Peter Johansen  
Gitte Tofterup Hansen  
Birgitte Nybo Jensen

## **Pkt. 1 Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter de opdaterede/nye afgrænsningsskemaer (bilag 1) med henblik på at opnå konsensus om anbefaling om afgrænsning af patientgruppen.

### **Referat**

---

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

Specialistnetværket drøftede følgende fem opdaterede afgrænsningsskemaer:

- Multiple endokrine neoplasier
- Fæokromocytom og paragangliom og andre binyresygdomme
- Monogen diabetes
- Sjældne thyroidea sygdomme
- Sjældne calcium- og knoglemetaboliske sygdomme

Det blev aftalt, at de fem skemaer tilrettes af næstformanden ud fra drøftelserne på mødet og sendes i skriftlig høring hos specialistnetværket med henblik på endelig godkendelse forud for næste møde.

Følgende fem opdaterede skemaer sendes ud til specialistnetværket sammen med referatet, og drøftes på næste møde den 17. juni:

- Organisk hypoglykæmi, non-T1, non-T2 diabetes
- Disorder of sex development
- Vækst og fedmesyndromer
- Hypogonadotrop hypogonadisme
- Medfødt multipel hypofysedefekt

Skemaet vedr. organisk hypoglykæmi var ikke fremsendt forud for mødet, men blev kort drøftet ved mødet, og det blev aftalt, at non-T1, non-T2 diabetes tages ud af skemaet, da det er dækket af skemaet vedr. monogen diabetes.

### **Problemstilling**

---

Novo Nordisk Fonden har bevilliget midler til 60.000 helgenomsekventeringer med henblik på nationalt at udvikle området for personlig medicin frem til 2024. De 60.000 sekventeringer skal fordeles på udvalgte patientgrupper fra indstillingsrunde 1 og efterfølgende indstillingsrunde 2 og eventuelt 3.

Specialistnetværkets opgave er at identificere indikationer og kriterier for anvendelse af helgenomsekventering ud fra en vurdering af diagnostisk udbytte og mer-

værdi for patienten, og herunder komme med forslag til ønsket antal helgenomsekventeringer. Rammen for udarbejdelse af indikationer og ønsker om antal helgenomsekventeringer er de sygdomstilstande og det antal helgenomsekventeringer, der er beskrevet i indstillingerne og som ligger til grund for patientgruppen.

## Løsning

---

Specialistnetværket drøftede på deres første møde den 15. april 2021 beskrivelser af patientgruppen og jfr. referat, var der enighed om følgende indikationer:

1. Organisk hypoglykæmi, non-T1, non-T2 diabetes
2. Sjældne calcium- og knoglemetaboliske sygdomme
3. Disorder of sex development
4. Sjældne thyroidea sygdomme
5. Monogen diabetes
6. Vækst og fedmesyndromer
7. Fæokromocytom og paragangliom og andre binyresygdomme
8. Hypogonadotrop hypogonadisme
9. Medfødt multipel hypofysedefekt
10. Multiple endokrine neoplasier

De indsendte, opdaterede afgrænsningsskemaer for ovenstående indikationer drøftes på mødet (se bilag 1).

## Videre proces

---

Når specialistnetværkets forslag til afgrænsning af patientgruppen er afsluttet, forelægges forslaget til kommentering i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering ([arbejdsgruppens kommissorium](#)).

Specialistnetværkets anbefalinger vil sammen med den kliniske arbejdsgruppes kommentarer indgå i det beslutningsgrundlag for patientgruppen, som NGC forelægger styregruppen for implementering af personlig medicin med henblik på godkendelse. Styregruppen vil i særlig grad have fokus på, at anbefalingerne for patientgruppen er inden for rammen af de styrende principper. Styregruppen vil endvidere have fokus på det ønskede antal helgenomsekventeringer for patientgruppen, der anbefales ud fra de beskrevne indikationer og kriterier og ud fra den beskrevne merværdi for patienterne. Det er styregruppens opgave at fordele de 60.000 helgenomsekventeringer mellem de forskellige patientgrupper, og de følger derfor udviklingen tæt og løbende for alle grupper.

## Bilag

---

- Bilag 1.1 Sjældne calcium- og knoglemetaboliske sygdomme
- Bilag 1.2 Sjældne thyroidea sygdomme
- Bilag 1.3 Monogen diabetes
- Bilag 1.4 Fæokromocytom og paragangliom og andre binyresygdomme
- Bilag 1.5 Multiple endokrine neoplasier

## Pkt. 2

---

## Opgave 2 - Orientering om indsamling af ønsker og behov til laboratoriemæssig håndtering og analyser af patientgruppen

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket tager orientering om indsamling af ønsker og behov til laboratoriemæssig håndtering og analyser af patientgruppen til efterretning.

### Referat

---

Peter Johansen, NGC, orienterede om NGC's arbejde ift. indsamling og behandling af de forskellige specialistnetværks ønsker og behov til den laboratoriemæssige håndtering og analyser af patientgrupperne.

Der bliver fremsendt en samlet liste med ønsker og behov fra specialistnetværk for endokrinologiske patienter, som specialistnetværket vil behandle på næste møde den 17. juni.

### Problemstilling

---

Specialistnetværket identificerer, og beskriver, i løbet af deres arbejde ønsker og behov for laboratoriemæssig håndtering samt behovet for specifikke analyser i ud fra patientgruppens behov. Disse informationer vil blive samlet og viderebragt til de relevante enheder i NGC, og de tekniske arbejdsgrupper, med henblik på prioritering og evt. implementering på NGCs infrastruktur.

### Løsning

---

Der bliver i forbindelse med møder, og udfyldelsen af afgrænsningskemaer, opsamlet information om specialistnetværkets ønsker og behov for patientgruppen. De samlede informationer skal kvalificeres af specialistnetværket inden overdragelse til videre behandling. Proces for opsamling af informationer bliver præsenteret på mødet.

### Videre proces

---

Der vil inden næste møde blive udsendt en oversigt over de opsamlede informationer. Specialistnetværket vil drøfte om det dækker ønsker og behov for deres patientgruppe med de tilgrundliggende indikationer og kriterier.

## Pkt. 3

### Opgave 2 - Kortlægning af regional organisering

---

## Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket godkender kortlægningen af den nuværende regionale organisering samt forslag til den fremtidige organisering ud fra de fremsendte skemaer (opgave 2 i skemaerne).

Lene Heickendorff orienterede om formålet med kortlægningen af den regionale organisering.

Det blev aftalt, at der skal udarbejdes skemaer for hver region af den regionale repræsentant i specialistnetværket, gerne med inddragelse af LVS-repræsentanten. Der kan samles flere indikationer på samme skema, hvis oplysningerne er de samme fra indikation til indikation.

Det blev aftalt, at medlemmerne orienteres om fristen for indsendelse af de sidste kortlægningsskemaer i forbindelse med udsendelse af referat fra mødet. NGC vil samle materialet og sende det ud forud for næste møde, hvor det vil blive drøftet med henblik på færdiggørelse.

## Problemstilling

---

Specialistnetværket har til opgave at kortlægge den nuværende regionale organisering omkring den genetiske laboratoriediagnostik, der anvendes for patientgruppen, med oplysninger om afdelinger, der rekvirerer, udfører genetisk diagnostik, fortolker og afgiver svar til patienten med udgangspunkt i de identificerede indikationer.

Specialistnetværket skal desuden udarbejde forslag til hvordan, den fremtidige organisering med fordel kan være, når helgenomsekventering implementeres.

Specialistnetværkets kortlægningen skal bidrage til de enkelte regioners overblik over organisering af og ønsker til genetisk diagnostik for den konkrete patientgruppe.

## Løsning

---

De regionale repræsentanter i specialistnetværket kortlægger organisering for deres respektive region, per indikation hvis forskelligt. Regionernes kortlægning er vedlagt i bilag og drøftes kort med henblik på eventuelle kommentarer fra specialistnetværket.

## Videre proces

---

Når kortlægningen er afsluttet i specialistnetværket forelægges den arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering mhp. kommentering og sidenhen i styregruppen for implementering af personlig medicin. Opgave 1 om afgrænsning af patientgruppe og opgave 2 om kortlægning af regionernes organisering forelægges samlet.

## Bilag

---

- Bilag 1.1 Sjældne calcium- og knoglemetaboliske sygdomme
- Bilag 1.2 Sjældne thyroidea sygdomme
- Bilag 1.3 Monogen diabetes
- Bilag 1.5 Multiple endokrine neoplasier

## Pkt. 4

### Opgave 3 – præsentation og tilrettelæggelse af det videre arbejde med opfølgning og effekt

---

#### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter og laver aftaler om, hvordan der arbejdes videre med opgave 3 om opfølgning og effekt for patientgruppen i specialistnetværket.

#### Referat

---

Lene Heickendorff orienterede om opgave 3 om opfølgning og effekt for patientgruppen i specialistnetværket, og specialistnetværket drøftede foreløbigt, hvordan diagnostisk udbytte kan gøres op. Punktet tages op på næste møde.

#### Problemstilling

---

De nationale specialistnetværk skal, som en tredje opgave, komme med anbefalinger til parametre, der bør opgøres for patientgruppen, således at den kliniske effekt og merværdien for brugen af helgenomsekventering for patientgruppen kan følges og vurderes ud fra de mål der angives i afgrænsningsskemaerne.

De anbefalede parametre til opfølgning og måling af antal og effekt vil bidrage til en løbende opfølgning samt indgå i de planlagte årsrapporter for brugen af helgenomsekventering for patientgruppen. Første årsrapport udarbejdes ét år efter at alle regioner har taget helgenomsekventering i drift for den pågældende patientgruppe. Styregruppen for implementering af personlig medicin vil nøje følge antallet af helgenomsekventeringer, samt hvilken merværdi tilbuddet om helgenomsekventering giver for patientgruppen med henblik på eventuel justering.

#### Løsning

---

Specialistnetværket skal drøfte hvilke parametre, styregruppen med fordel kan følge for at opgøre effekten af tilbuddet om helgenomsekventering for patientgruppen.

Drøftelsen vil tage udgangspunkt i nedenstående parametre, som specialistnetværket for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme har anbefalet for deres patientgruppe. Specialistnetværket skal drøfte om der er flere eller andre parametre, der med fordel skal følges.

Forslag fra specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år:

- Totalt antal prøver (data fra NGC)
- Antal prøver per indikation
- Antal prøver per region/afdeling (data fra NGC)
- Diagnostisk udbytte
- Diagnostisk udbytte per indikation
- Tid undervejs til Nationalt Genom Center
- Tid fra modtagelse i NGC til data frigives (data fra NGC)
- Tid fra data frigives til patienten har fået svar.

Det er styregruppens opgave at sikre nødvendig fremdrift og træffe beslutninger omkring ressourcer/økonomi og faglige prioriteter, herunder nye sygdomsområder, og evt. foretage justeringer ved behov.

Det er endnu ikke besluttet i styregruppen, konkret hvordan opfølgning vil foregå, og hvordan data indhentes.

Det er desuden styregruppens opgave at forberede overgangen fra udløb af Novo Nordisk Fondens bevilling i 2024 til fortsat drift og udvikling af infrastrukturen for anvendelse af helgenomsekventering.

### Videre proces

---

Specialistnetværket aftaler på mødet den videre arbejdsproces for opgave 3 om opfølgning og effekt.

Specialistnetværkets endelige anbefalinger til opfølgning vil indgå i et beslutningsgrundlag for patientgruppen, som vil blive forelagt styregruppen til godkendelse på et kommende møde. Det udestår endnu for styregruppen at beslutte, hvordan og hvorfra data skaffes.

### Pkt. 5 Eventuelt

---

Det aftales på mødet den 17. juni, om der bliver brug for et 5. møde.  
4. møde ligger den 31. august fra kl. 14.30-16.30.