

## BESKRIVELSE AF FAGOMRÅDET:

### PÆDIATRISK ENDOKRINOLOGI EKSPERTNIVEAU

Pædiatrisk endokrinologi hører under det lægefaglige speciale pædiatri.

## BAGGRUND

### GENERELT OM PÆDIATRISKE FAGOMRÅDER:

Pædiatri er et medicinsk speciale, der dækker behandlingen af børn og unge i alderen 0-18 år. Specialet dækker alle medicinske fagområder, og den store bredde har givet et behov for subspecialiserede fagområdeeksperter til at varetage den specialiserede behandling af børn og unges medicinske sygdomme.

### GENERELT OM PÆDIATRISK FAGOMRÅDEUDDANNELSE:

Efter endt pædiatrisk speciallægeanerkendelse er det muligt at subspecialisere sig og opnå fagområdeekspertanerkendelse inden for et enkelt pædiatrisk fagområde. Dansk Pædiatrisk Selskab har udformet fagområdebeskrivelser og krav til kompetencer på ekspertniveau inden for flere forskellige fagområder. Ekspertuddannelserne opfylder (med få undtagelser begrundet i særlige danske forhold) de retningslinier, der er formuleret i europæisk regi af European Union of Medical Specialists (UEMS).

Anerkendelse som fagområdeekspert i regi af Dansk Pædiatrisk Selskab kan opnås efter gennemgang af i alt 3 års prospektivt planlagt uddannelsesforløb. Ekspertuddannelse i et pædiatrisk fagområde er en 3-årig klinisk uddannelse med minimum 2 års ansættelse på højt specialiseret afdeling inden for fagområdet. Uddannelsesudvalget og det relevante fagudvalg i Dansk Pædiatrisk Selskab står for at godkende det enkelte uddannelsesforløb inden påbegyndelse og for at anerkende ekspertstatus efter gennemført uddannelse.

For yderligere beskrivelse af de overordnede krav til pædiatrisk fagområdeuddannelse henvises til Dansk Pædiatrisk Selskabs hjemmeside.

Fra 2019 åbner Dansk Pædiatrisk Selskab op for godkendelse af en kortere fagområdeuddannelse, som stiler mod varetagelse af fagområdet på hovedfunktions- eller regionsfunktionsniveau. Se særskilt beskrivelse af den korte fagområdeuddannelse.

### FAGOMRÅDET PÆDIATRISK ENDOKRINOLOGI:

Pædiatri er et relativt ungt speciale, og først i den sidste halvdel af det 20. århundrede blev der etableret børneafdelinger på de fleste centralsygehuse rundt om i landet. I denne periode blev flere af pædiatriens fagområder etableret og voksede som selvstændige forskningsområder.

Fra 1950'erne og fremover er den pædiatriske endokrinologi blevet tiltagende specialiseret og udvidet i kraft af mange nye undersøgelses- og behandlingsmuligheder. Særligt udvikling af fremstilling af væksthormon, insulin, binyrebarkhormon mm. har betydet reelle behandlingsmuligheder af endokrinologiske sygdomme. Fra 1978 har screening af medfødt hypothyroidisme været et tilbud til alle nyfødte.

Siden 2012 har der i regi af Dansk Pædiatrisk Selskab været beskrevet krav til ekspertuddannelse i pædiatrisk endokrinologi.

Dansk Pædiatrisk Selskab har siden 2012 haft beskrevet krav til fagområdeeksperter og forvaltet ansøgninger om og tilkendt ekspertstatus inden for pædiatrisk endokrinologi. Ved indsendelse af denne fagområdebeskrivelse til LVS var der i Dansk Pædiatrisk Selskab registreret 13 fagområdeeksperter inden for pædiatrisk endokrinologi.

## AFGRÆNSNING ELLER DEFINITION

Pædiatrisk endokrinologi omfatter alle endokrinologiske sygdomme hos børn og unge, inkl. diabetes. Det pædiatrisk endokrinologiske sygdomsspektrum adskiller sig fra endokrinologi hos voksne ved sygdomme og tilstande, der påvirker barnets vækst og pubertet. Derudover diagnosticeres en række medfødte sygdomme og syndromer i barnealderen.

Anbefalingerne til fagområdeeksperteruddannelsen i pædiatrisk endokrinologi er en præcisering af minimumskrav til den pædiatriske endokrinolog ved ansættelse på en dansk universitetshospitalsafdeling. Disse anbefalinger tager udgangspunkt i 'The European Training Syllabus in Paediatric Endocrinology and Diabetes' svarende til tertiært niveau, som er udstykket af The European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE).

## BEGRUNDELSE

Pædiatri er et bredt speciale, der omfatter alle de intern medicinske subspecialer samt neonatologi og socialpædiatri. I løbet af speciallægeuddannelsen i pædiatri opnår pædiateren således et indgående kendskab til barnets fysiologiske og psykologiske udvikling, børnefarmakologi samt de særlige forhold, der relaterer sig til kommunikation med børn og deres familier. Derudover opnår pædiateren et bredt kendskab til det store spektrum af medicinske sygdomme hos børn. Alle pædiatere har således et basalt kendskab til pædiatrisk endokrinologi, men varetagelse af en del endokrinologiske sygdomme i barnealderen kræver subspecialisering efter speciallægeuddannelsen i pædiatri.

Den medicinske udvikling inden for fagområdet har desuden medført nye undersøgelsesmetoder, som kræver viden og erfaring at udføre og tolke, samt nye behandlingsmetoder, herunder nye teknologiske hjælpemidler til diabetesbehandling, som ligeledes kræver specialiseret viden ved behandling af børn. Dette nødvendiggør subspecialisering inden for fagområdet for at kunne varetage dette på højt specialiseret niveau.

## ORGANISATORISK OG STRUKTUREL PLACERING

Pædiatrisk endokrinologi er et fagområde under pædiatri og praktiseres på hovedfunktionsniveau på alle børneafdelinger i Danmark samt på højt specialiseret niveau på de store universitetsafdelinger samt på mindre afdelinger med aftale om "shared care".

Fagområdet varetages på de pædiatriske afdelinger af pædiatere (herunder en betragtelig del anerkendt af Dansk Pædiatrisk Selskab som fagområdeeksperter i pædiatrisk endokrinologi) samt i visse tilfælde i speciallægepraksis af pædiatere på ekspertniveau. Specialeplanen for pædiatri definerer hvilke afdelinger, der varetager funktionen på højt specialiseret niveau.

Dansk Pædiatrisk Selskab er det specialebærende selskab, og herunder er det Endokrinologisk Udvalg, der bistår selskabets bestyrelse i spørgsmål vedrørende pædiatrisk endokrinologi samt er tovholder for udvikling af landsdækkende kliniske retningslinjer inden for pædiatrisk endokrinologi.

Danske pædiatriske endokrinologer har oprettet to særskilte selskaber, Dansk Selskab for Pædiatrisk Endokrinologi og Dansk Selskab for Børne- og Ungediabetes, for at styrke undervisning i og udvikling af fagområdet samt registrering af diabetespatienter i et landsdækkende register.

## INTERNATIONALE FORHOLD

Pædiatrisk endokrinologi er registreret som fagområde i det europæiske selskab for medicinsk uddannelse UEMS. Der foreligger her retningslinjer for kompetenceniveau for fagområdeeksperter i pædiatrisk endokrinologi. Disse retningslinjer er udformet af European Society for Paediatric Endocrinology.

På europæisk plan er fagområdet organisatorisk forankret i selskaberne European Society for Paediatric Endocrinology, som afholder flere årlige kurser samt en stor årlig konference i pædiatrisk endokrinologi, og European Society for Paediatric Diabetes.

## LÆGELIG KOMPETENCE PÅ EKSPERTNIVEAU

### FORMÅL

Målet med denne ekspertuddannelse i pædiatrisk endokrinologi er at tilegne sig kvalifikationer, der sikrer, at den pædiatriske endokrinolog kan varetage udredning og behandling på niveau med en universitetshospitalsafdeling, der varetager behandling af børn og unge med

- binyresygdomme
- gonadesygdomme
- disorders of sexual development (DSD), inkl. kønskromosomanomalier
- hypofysesygdomme
- thyreoideasygdomme
- diabetes og diabetiske komplikationer
- komplicerede vækst og pubertetsforstyrrelser
- hypoglykæmi (ikke diabetisk)
- sygdomme i calciumstofskiftet
- hormondeficit efter onkologisk behandling

Det forventes, at den pædiatriske specialist ved endt uddannelse har et indgående kendskab til alle ovenstående områder.

### FORLØBSBESKRIVELSE

#### KLINISK UDDANNELSE

- Ekspertuddannelsen i pædiatrisk endokrinologi er 3-årig, og kan først påbegyndes efter opnåelse af dansk speciallægeanerkendelse i pædiatri.
- Den uddannelsessøgende skal have minimum 2 års klinisk ansættelse på afdeling med højt specialiseret funktion i pædiatrisk endokrinologi.
- Det anbefales, at den uddannelsessøgende har været ansat med klinisk funktion på minimum 2 forskellige højt specialiserede enheder ved dansk eller udenlandsk hospital.
- På de enkelte afdelinger skal der være mindst én kvalificeret vejleder i pædiatrisk endokrinologi og/eller diabetes (certificeret dansk ekspert indenfor området eller tilsvarende niveau).
- Afdelingerne skal have et tilstrækkeligt patientgrundlag, der sikrer, at man opnår minimum 2000 patient kontakter på de tre år. Heraf skal minimum 50% være endokrinologiske (ekskl. diabetes) patienter. Der tilstræbes kendskab til 1000 patientforløb fordelt jævnt i forhold til hyppigheden af de forskellige diagnosegrupper.

- Tre måneder af uddannelsen kan erstattes af:
  - Anden klinisk ansættelse, eksempelvis ophold på voksen-endokrinologisk og/eller diabetologisk afdeling eller andre steder med uddannelsesrelevans efter godkendelse.
  - Endokrinologisk/diabetes forskning (se nedenfor)

---

#### FORSKNINGSUDDANNELSE

Forskningstræning anses som et essentielt led i uddannelsen af en pædiatrisk endokrinolog. En Ph.D.- eller doktorgrad er ønskelig. Såfremt den uddannelsessøgende ikke har Ph.D.- eller doktorgrad tilstræbes det, at vedkommende har publiceret 2 artikler i internationale peer reviewed tidsskrifter som førsteforfatter.

---

#### KURSER OG KONGRESAKTIVITETER

Den uddannelsessøgende bør aktivt deltage i lokale, regionale, nationale og internationale endokrinologiske og diabetologiske videnskabelige møder. Der bør tilstræbes, at den uddannelsessøgende giver minimum 3 præsentationer ved sådanne møder over de tre år.

---

#### PLANLÆGNING OG GODKENDELSE

- Det forventes at den uddannelsessøgende i samarbejde med vejleder tilrettelægger forløbet.
- Alle uddannelsesforløb skal prospektivt godkendes af Uddannelsesudvalget samt af Endokrinologiudvalget under DPS.
- Den uddannelsessøgende skal føre en logbog over alle patientkontakter, deres endelige eller tentative diagnoser. Logbogen bør holdes løbende ajour. Logbogen signeres af vejleder.

---

### SPECIFIK BASAL ENDOKRINOLOGISK TRÆNING

Der forventes basalt kendskab til endokrinologien svarende til kravene til den pædiatriske speciallægeuddannelse.

---

#### GENERELLE EMNER:

- Generelle principper for molekylær biologi.
- Sekundært messenger signallerende i de endokrine systemer
- Transport, biokemisk virkning og kontrol af hormon sekretion
- Steroid biosyntese
- De endokrine systemers embryologi
- Basal immunologi med speciel vægt på autoimmunitet
- Kulhydrat, fedt og aminosyre metabolisme og dets enzymatiske og endokrinologiske regulering
- Antropometrisk vurdering, prædiktion af sluthøjde, pubertets vurdering samt vurdering af kropssammensætning

---

### SPECIFIK KLINISK ENDOKRINOLOGISK TRÆNING

Der forventes, at den pædiatriske endokrinolog kan diagnosticere, initiere behandling og varetage opfølgning samt mestre henvisningskriterier for nedenstående sygdomme. Det er påkrævet, at den uddannelsessøgende opnår erfaring med longitudinelle opfølgninger af endokrinologiske og diabetes-patienter.

---

## SPECIFIKKE SYGDOMSBILLEDER

### Diabetes Mellitus

- Type I diabetes herunder hypoglykæmi og diabetisk ketoacidose
- Type II diabetes og metabolisk syndrom
- Monogen diabetes herunder MODY
- Permanent og transient neonatal diabetes
- Sendiabetiske komplikationer
- Sygdomme associeret til diabetes (cøliaki, stofskiftelidelse mm)
- Cystisk fibrose associeret diabetes
- Syndromer med diabetes (Wolfram, mm)

### Thyreoidesygdomme

- Thyreotoksikose, herunder Graves sygdom
- Autoimmun hypothyreose
- Kongenitte thyreoidesygdomme
- Kendskab til sjældnere thyreoidesygdomme, feks multinodøs struma, TSH receptor mutationer mm.

### Hypofyse/hypothalamus-sygdomme

- Isoleret væksthormonmangel
- Hypogonadotrop hypogonadisme
- Central hypothyreose
- Diabetes insipidus
- Panhypopituitarisme (erhvervet eller kongenit)
- Central pubertas præcox
- Pubertas tarda
- Kendskab til sjældnere hypofysesygdomme som prolaktinomer, hypofyseafhængig Cushings sygdom, gigantisme mm.

### Binyresygdomme

- Adrenogenitalt syndrom
- Mb. Addison
- Anden binyrebarkinsufficiens (herunder iatrogen binyrebarkinsufficiens)
- Præmatur adrenarke og hirsutisme
- Hyperaldosteronisme
- Kendskab til sjældnere binyresygdomme herunder tumores, pseudohypoaldosteronisme, fæokromocytom

### Gonadesygdomme

- Primær gonadeinsufficiens (kongenit eller erhvervet)
- PCOS og metabolisk syndrom
- Kendskab til sjældnere gonadesygdomme herunder fx testotoxicose, McCune-Albright og perifer pubertas præcox

### Disorders of Sexual Differentiation (DSD).

- Bilateral retentio testes med eller uden hypospadi
- Deltage i det multidisciplinære team, der behandler DSD. Præsentation af mindst 4 forskellige typer af problemer med baggrund i litteraturstudier.

- Kendskab til gonadedysgenesi, Komplet og Partiel Androgen Insensitivitet (CAIS, PAIS)

#### Vækstforstyrrelser

- Kompliceret væksthæmning (short stature) herunder SGA og SHOX-gen haploinsufficiens.
- Syndromer som f.eks. Turner syndrom, Silver-Russell syndrom, Beckwith-Wiedemann, Prader Willi Syndrom, Soto, Marfan og Noonan m.m.
- Stor højde
- Kendskab til skeletdysplasier m.m.

#### Adipositas

- Adipositas simplex og komplikationer hertil
- Kendskab til overvægtssyndromer som f.eks. Bardet Biedl, Prader Willi, Cohen.

#### Hypoglykæmi – non-diabetisk

- Hyperinsulinisme
- Metaboliske sygdomme
- Galactosæmi
- Idiopatisk ketotisk hypoglykæmi

#### Calcium-metaboliske sygdomme

- Rachitis (nutritiv, Vitamin D dependent type I og II)
- Hypofosfatæmisk rachitis
- Hyper- og hypoparathyreoide tilstande
- Albright's hereditære osteodystrofi
- Hypo- og hypercalcæmiske tilstande
- MEN1 og MEN2
- Primær og sekundær osteoporose/osteomalaci
- Osteopetrose

#### Endokrinologiske komplikationer til andre sygdomme

- Onkologi og strålebehandling, inkl. knoglemarvs transplantation (KMT)
- Kroniske sygdomme (nyre, luftveje, lever, rheumatologiske)
- Metaboliske lidelser
- Syndromer
- Anorexia Nervosa
- Social deprivering

## SPECIFIKKE DIAGNOSTISKE UNDERSØGELSER

Kendskab til brug og tolkning af nedenstående undersøgelser.

#### KLINISKE TESTS

- Stimulationstest (Arginin, Klonidin, Synacthen, GnRH, HCG)
- Kort og lang Dexamethason suppressionstest
- Glukosebelastning (incl. GH suppressionstest)
- IGF-1 generationstest
- Tørstetest, minirintest
- Fastetest

- Perchlorat udvaskningstest

#### BILLEDDIAGNOSTISKE UNDERSØGELSER

- Knoglealder bestemmelse
- UL genitalia interna/testikler
- MR/CT af cerebrum og endokrinologiske organer
- Thyreoidea ultralyd/scintigrafi
- DEXA scanning

#### TRANSITION

Behandling af endokrinologiske problemer i ungdommen, herunder problemstillingen at have en kronisk sygdom og være ung. Have kendskab til voksen endokrinologi (gerne 6 måneders formel ansættelse) samt kendskab til og aktiv deltagelse i overgangsprocessen fra pædiatrisk til voksen behandling.

#### ANDET

- Kendskab til kirurgisk behandling af endokrinologiske sygdomme
- Kendskab til psykologiske konsekvenser af endokrine sygdomme
- Kendskab til psykosocial indflydelse på endokrinologiske sygdomsforløb

#### FAGOMRÅDEBESKRIVELSEN ER UDARBEJDET AF:

Endokrinologisk Udvalg under Dansk Pædiatrisk Selskab.

Fagområdebeskrivelsen er godkendt af Uddannelsesudvalget og bestyrelsen i Dansk Pædiatrisk Selskab 2012.