

Klinische genetica

Achtergrond

Klinische genetica

Een klinisch geneticus heeft zich gespecialiseerd in diagnostiek van erfelijke ziekten en aangeboren afwijkingen, de consequenties hiervan voor patiënt en familieleden en de communicatie hierover met de betrokkenen.

In de praktijk betekent dit dat hij of zij zich vooral bezighoudt met mensen die zelf een aangeboren afwijking of erfelijke ziekte hebben. Daarbij komen vragen aan de orde over de voortplanting, over het eigen risico op een aandoening, over complicaties, prognoses en therapeutische mogelijkheden.

Maar de totale patiëntengroep van de klinisch geneticus is breder. Bijvoorbeeld:

- ouders die een gehandicapt kind hebben gekregen,
- mensen die weten dat zij een aandoening of aangeboren defect hebben en zich afvragen of zij dit aan hun kinderen kunnen doorgeven,
- mensen die in de familie een dergelijk probleem hebben,
- mensen die kort voor of tijdens de zwangerschap in contact zijn gekomen met mogelijk schadelijke stoffen, zoals geneesmiddelen, genotmiddelen, chemicaliën, straling et cetera.

Alle klinisch genetici zijn aangesteld bij een ziekenhuis of universiteit. Zij houden ook in een groot aantal niet-academische ziekenhuizen poliklinisch spreekuur. Op een aantal plaatsen worden zij hierbij ondersteund door genetische consulenten. Deze consulenten zijn speciaal opgeleid om eenvoudige klinische genetische problematiek te onderkennen en te behandelen.

De opleiding klinische genetica duurt vier jaar.

opmerking vooraf

In Nederland staan volgens informatie van de KNMG 41 klinisch genetici (onder de 65 jaar) geregistreerd. 29 daarvan hebben aan het onderzoek meegewerkt, een percentage van 71 procent. Alhoewel het aantal waarnemingen geen statistische bewerkingen

toelaat, is er gezien de hoge respons toch voor gekozen om met percentages te werken en gemiddelde scores te presenteren.

beroepskeuze

Ruim de helft (59 procent) van de ondervraagde klinisch genetici blijkt al tijdens de studie het vak te hebben overwogen. Even vaak werd er tijdens de studie aan kindergeneeskunde gedacht. Andere specialismen die vaak genoemd worden, zijn psychiatrie (17 procent), huisartsgeneeskunde (17 procent) obstetrie en gynaecologie (17 procent) en medische microbiologie (17 procent). Voor 97 procent van de respondenten was dit specialisme het eerst gekozen specialisme.

De klinisch genetici zijn zeer (89 procent) of enigszins (11 procent) tevreden over de gemaakte keuze.

beroepsgroep

Klinische genetica is een relatief jong vakgebied en dat weerspiegelt zich in de gemiddelde inschrijvingsduur in dit specialisme: 11 jaar. In dit vakgebied werken wat meer vrouwen (66 procent) dan mannen (35 procent). De gemiddelde leeftijd is 46 jaar.

Perspectief

meest aantrekkelijke aspecten van klinische genetica

De helft van de ondervraagde klinisch genetici noemt het intensieve patiëntencontact als één van de meest aantrekkelijke kanten van hun vak. *"Je hebt relatief veel tijd per patiëntencontact; een gesprek duurt gemiddeld 45 minuten"*, verklaart één van de respondenten.

Ruim een derde (36 procent) vindt het feit dat het vak klinische genetica volop in ontwikkeling is aantrekkelijk. Eén van de klinisch genetici zegt hierover het volgende: *"Je hebt dagelijks te maken met de maatschappelijke gevolgen en ethische dilemma's rond nieuwe ontwikkelingen, zoals de presymptomatische diagnostiek."*

Eveneens 36 procent vindt de onderzoekskant van hun vak een positief punt. *"Het is een specialisme met een hoog wetenschappelijk gehalte, dat veel inzicht geeft in het functioneren van de mens (ontwikkeling, ziekte, erfelijke aandoeningen)."*

29 procent noemt de regelmatige werktijden als een van de meest positieve aspecten van hun beroep. Een kwart beschouwt het werk als veelzijdig. 14 procent noemt de afwisseling in ziektebeelden een aantrekkelijk aspect. Eveneens 14 procent vindt het feit dat het vak parttime uit te oefenen is één van de plezierige aspecten van de klinische genetica.

minst aantrekkelijke aspecten van klinische genetica

Meer dan een vijfde (21 procent) van de respondenten noemt de lage honorering als één van de minst aantrekkelijke aspecten van hun vak. Eén van de respondenten beweert: *"Klinische genetica is tot op heden het slechtst betaalde medisch specialisme."*

29 procent maakt opmerkingen die betrekking hebben op de inhoud van hun vak. 18 procent vindt dat hun vak een te lage status heeft vergeleken met andere medische disciplines, 11 procent noemt daarbij ook het feit dat het vak klinische genetica überhaupt te weinig bekendheid geniet in de (medische) wereld. *"Soms heb je het gevoel dat de klinische genetica zich moet invechten terwijl de genetica van nu juist een toegevoegde waarde biedt aan andere specialismen"*, zo zegt één van de klinisch genetici.

Eveneens 11 procent vindt dat er te weinig patiëntencontacten plaatsvinden.

wat de co-assistent moet weten als hij voor klinische genetica kiest

Bijna een derde (29 procent) van de klinisch genetici onderstreept het feit dat goede communicatieve en sociale vaardigheden noodzakelijk zijn voor het goed uitoefenen van dit vak. 18 procent benadrukt (nog eens) dat het vak klinische genetica nog steeds grote ontwikkelingen doormaakt; 14 procent vindt dan ook dat voortdurende bijscholing een vereiste is voor het goed uitoefenen van het vak. Eén van de respondenten relateert: *"Er zijn weinig standaardvragen zodat voor vrijwel ieder consult het een en ander moet worden uitgezocht en je dus eigenlijk voortdurend met (bij-)scholing bezig bent."*

Co-assistenten moeten zich verder realiseren dat een klinisch geneticus een helder analytisch denkvermogen nodig heeft.

Eén klinisch geneticus vat het geheel aan eisen als volgt samen: "*Je moet interesse hebben in fundamentele moleculaire processen gekoppeld aan medisch-technisch handelen en psychosociale ondersteuning in counseling-situaties; dit is een vak voor duizendpoten!*"

Kritische factoren

autonomie

De 29 ondervraagde klinisch genetici hebben veel autonomie en zijn eensluidend in hun mening; op een schaal van 1 tot 10 geven ze gemiddeld een 8,1. Drie kwart geeft een score van 8 of hoger en lager dan 6 wordt niet gescoord.

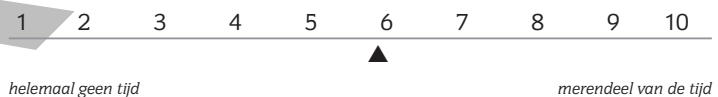
$$\bar{x} = 8,1 \quad \sigma = 1,0$$



patiëntenzorg

Een klinisch geneticus besteedt zowel tijd aan directe zorg voor patiënten als aan andere activiteiten (gemiddelde score van 5,9). 14 procent besteedt geen of nauwelijks tijd aan patiëntenzorg (score 1, 2, 3); en 14 procent neemt de tegenovergestelde positie in op de schaal (score 8 of hoger).

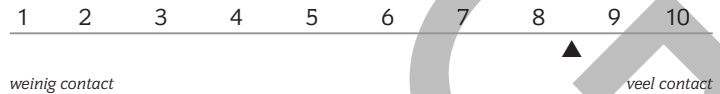
$$\bar{x} = 5,9 \quad \sigma = 1,8$$



interactie andere medische disciplines

Uit het gemiddelde cijfer van 8,3 blijkt dat de klinisch geneticus veel te maken heeft met andere medische disciplines. Ook op dit punt zijn de klinisch genetici het eens: ruim drie kwart (76 procent) van de scores ligt op 8 of hoger.

$\bar{x} = 8,3 \quad \sigma = 1,4$



inhoudelijke voldoening

Uit de gemiddelde score van 8,7 blijkt dat het vak klinische genetica veel inhoudelijke voldoening biedt. Bijna alle respondenten geven een 8, 9 of 10 (93 procent).

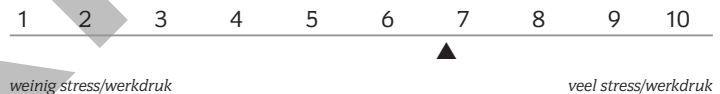
$\bar{x} = 8,7 \quad \sigma = 1,1$



werkdruk

Klinisch genetici geven aan dat hun vak redelijk wat stress en werkdruk oplevert, de gemiddelde score is 6,8. De score 10 komt niet voor; ruim twee derde van de respondenten (69 procent) geeft een 7, 8 of 9 op deze schaal.

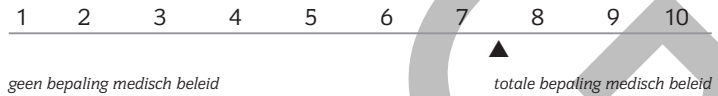
$\bar{x} = 6,8 \quad \sigma = 1,9$



medische beleidsverantwoordelijkheid

Binnen het vakgebied klinische genetica kan een arts over het algemeen zelf het beleid bepalen. De klinisch genetica geven voor dit aspect een gemiddelde score van 7,5. Bij 11 procent is deze invloed beperkt, zo blijkt uit de door hen gegeven score 3, 4 of 5.

$\bar{x} = 7,5$ $\sigma = 1,5$



regelmaat

Klinisch genetica werken voornamelijk op regelmatige/vaste uren. De gemiddelde score is 1,6. Deze beoordeling is unaniem.

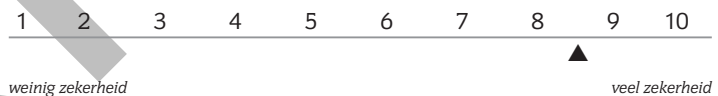
$\bar{x} = 1,6$ $\sigma = 0,6$



zekerheid

Klinisch genetica ervaren een zeer hoge mate van zekerheid in hun positie. De gemiddelde score van 8,6 geeft dit weer. Ruim 80 procent beoordeelt dit aspect met een 8, 9 of 10.

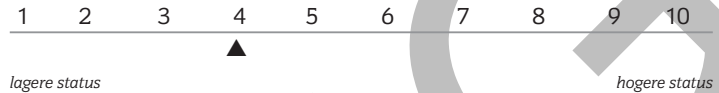
$\bar{x} = 8,6$ $\sigma = 1,5$



status ten opzichte van andere medische disciplines

De gemiddelde score van 4,0 lijkt aan te geven dat klinisch genetici het gevoel hebben dat hun vakgebied een lagere status heeft dan andere medische disciplines. Bijna de helft (48 procent) vindt de status duidelijk lager en geeft een score 3 of lager; slechts 7 procent vindt de eigen status hoger (score 7 of hoger).

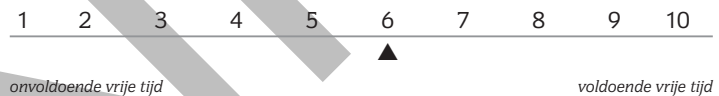
$\bar{x} = 4,0 \quad \sigma = 1,7$



vrije tijd

Het vak klinische genetica laat de beoefenaar wel wat vrije tijd over. In hoeverre dit voldoende is, daarover verschillen de respondenten in hun mening. Met een gemiddelde score van 6,0 neigt de meerderheid de hoeveelheid vrije tijd voldoende te beschouwen. Toch geeft nog 43 procent met een score van 5 of lager aan de vrije tijd onvoldoende te vinden.

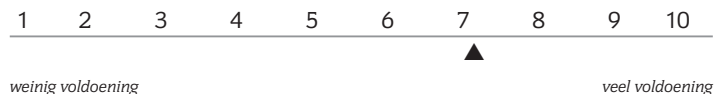
$\bar{x} = 6,0 \quad \sigma = 2,4$



werkomstandigheden

Klinisch genetici geven aan dat ze gemiddeld genomen tevreden zijn over de werkomstandigheden; de gemiddelde score is 7,1. 10 procent van de respondenten is niet tevreden over de werkomstandigheden (score 4 of lager).

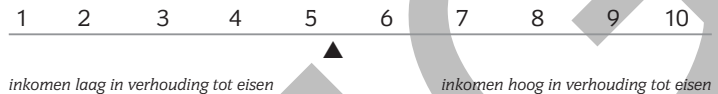
$\bar{x} = 7,1 \quad \sigma = 1,9$



inkomen

Klinisch genetici scoren hun inkomen met een gemiddelde van 5,2. Hiermee geven zij aan het inkomen net iets te laag te vinden in verhouding tot de gestelde eisen. De helft van de respondenten geeft dan ook 5 punten voor dit aspect. 14 procent vindt het inkomen duidelijk te laag (score 3 of lager), tegenover 11 procent dat het inkomen te hoog vindt in verhouding tot de gestelde eisen.

$$\bar{x} = 5,2 \quad \sigma = 1,5$$



Beroepsuitoefening patiëntenpopulatie

Bijna alle klinisch genetici hebben contact met patiënten (97 procent). Gemiddeld gaat het om 9 contacten per week. Bijna drie kwart (74 procent) van de contacten is poliklinisch, en daarnaast handelt de klinisch geneticus veel telefonische consulten af: 17 procent van het totaal. Klinisch werk betreft slechts 9 procent van de contacten.

Leeftijdsopbouw:

65-plusser	8 %
Volwassene	49 %
Kind	20 %
Zuigeling/kleuter	23 %

Klinisch genetici zien iets meer vrouwen (53 procent) dan mannen (47 procent).

Niet verbazingwekkend is dat het merendeel van de patiëntenpopulatie van de klinisch geneticus als gezond (58 procent) of als gezond doch met gezondheidsklachten (12 procent) wordt gekarakteriseerd. Bijna een kwart van de patiënten (24 procent) heeft chronische klachten. Uit de aard van het werk komt men weinig in contact met acute en terminale patiënten.

De gezondheidsklachten betreffen in de meeste gevallen lichamelijke aandoeningen (90 procent). Daarnaast is 8 procent van de klachten psychisch van aard. Psychosociale klachten komen zelden voor.

meest voorkomende symptomen/ziektebeelden/themata

mentale retardatie	79 %
aangeboren vormen van kanker	71 %
neurologische aandoeningen	68 %
aangeboren afwijkingen	50 %
prenatale diagnostiek	29 %
chromosomale afwijkingen	25 %
multipele aangeboren afwijkingen	25 %
familie anamnese/ genetic counseling	21 %

meest uitdagende symptomen/ziektebeelden/themata

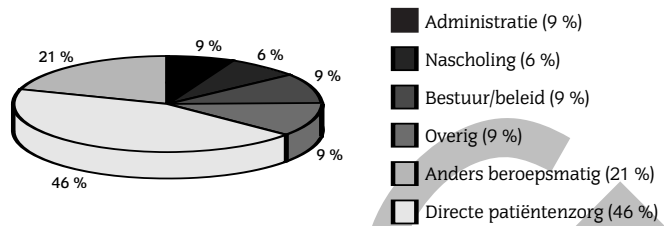
mentale retardatie	32 %
aangeboren afwijkingen	29 %
familie anamnese/ genetic counseling	18 %
multipele aangeboren afwijkingen	14 %
neurologische afwijkingen	14 %

type praktijk

Alle klinisch genetici zijn in loondienst werkzaam en werken allemaal in academische ziekenhuizen. Daarnaast is 3 procent ook werkzaam in een algemeen ziekenhuis en 38 procent bij universiteiten.

invulling werkweek

Klinisch genetici werken gemiddeld 38 uur per week. Ruim een derde (38 procent) werkt 40 uur of minder, 24 procent werkt tussen de 40 en 60 uur, en slechts 10 procent zegt 60 uur of meer te werken. Klinisch genetici besteden per werkweek de meeste tijd aan directe patiëntenzorg (18 uur per week) en aan andere beroepsmatige activiteiten, zoals lesgeven, onderzoek en adviseren (8 uur). De procentuele verdeling van de uren over de verschillende soorten activiteiten is als volgt:



slotopmerking

18 procent van de ondervraagden benadrukt nog eens dat het vak boeiend is, en volop in ontwikkeling. *"De klinische genetica is een breed, snel ontwikkelend specialisme met samenwerkingsverbanden tussen diverse specialismen. Zeer afwisselend!"*, zo zegt één van de respondenten.

Een aantal respondenten wil co-assistenten graag een profiel van de klinisch geneticus in spé geven. Daarom nu twee klinisch genetici aan het woord:

"Als je wetenschappelijke belangstelling hebt en die wilt toepassen in de patiëntenzorg dan is klinische genetica een prima keus."

"Als je vindt dat een academische studie de basis vormt om problemen op te lossen met je hoofd, dan is genetica een uitdagend vak voor je. Als je meer houdt van handelen dan is het een foute keus."

gemiddelde scores voor kritische factoren

inhoud van het werk	gemiddeld	context beroepsuitoefening	gemiddeld
autonomie	8,1	werkdruk	6,8
patiëntenzorg	5,9	medische beleidsverantwoord.	7,5
continuïteit	3,4	regelmaat	1,6
variatie	7,7	zekerheid	8,6
vereiste deskundigheid	5,1	status	4,0
standaardisering	5,1	vrije tijd	6,0
denken versus doen	1,9	werkomstandigheden	7,1
medisch-technisch handelen	1,8	inkomen	5,2
interactie	8,3		
inhoudelijke voldoening	8,7		

Oefening

Als je het bovenstaande beroepsprofiel goed hebt doorgelezen, maak dan de volgende oefening:

Schrijf hieronder je top-vijf van kritische factoren;

Zet in kolom A de scores die je in de 'Voorbereiding' aan elk van deze factoren hebt gegeven;

Zet in kolom B de gemiddelde scores die je in het hierboven beschreven profiel aantroft;

Trek de scores in kolom B af van die in kolom A en schrijf het resultaat in kolom C;

Tel de cijfers in kolom C op. *Let op: negeer + en - tekens!*

Hoe dichterbij het totaal-getal bij de 0 ligt, des te waarschijnlijker het is dat dit specialisme aansluit bij je wensen. Verder onderzoek is natuurlijk geboden. Dit cijfer alleen zegt niet zoveel voordat je het hebt vergeleken met die voor andere specialismen!

Kritische factoren	A (jouw waardering)	B (gemiddelde score)	C (verschil)
_____	_____	_____	_____
_____	_____	_____	_____
_____	_____	_____	_____
_____	_____	_____	_____
_____	_____	_____	_____
_____	_____	_____	_____

Totaal:

ISBN: 90 71941 46 9
Copyright 1999

Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden veeelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand, of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, hetzij elektronisch, mechanisch, door fotokopieën, opnamen of enige andere manier zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van de KNMG te Utrecht.

Voor zover het maken van kopieën uit deze uitgave is toegestaan op grond van art. 16b Auteurswet 1912, het besluit van 20 juli 1974, Staatsblad 471, en art. 17 Auteurswet 1912, dient men de daarvoor wettelijke verschuldigde vergoedingen te voldoen aan de Stichting Reprerecht (Postbus 882, 1180 AW Amstelveen). Voor het overnemen van gedeelte(n) uit deze uitgave in bloemlezingen, readers en andere compilatie werken (art. 16 Auteurswet 1912) dient men zich tot de KNMG te wenden.

No part of this book may be reproduced in any form, by print, photoprint, microfilm or any other means without written permission from the publisher.

Daar waar 'hij' staat in de navolgende hoofdstukken, wordt ook 'zij' bedoeld.