GENiaal 2.0

HET LANDELIJK OPLEIDINGSPLAN KLINISCHE GENETICA

Deel 2: Bijlagen



Vereniging Klinische Genetica Nederland

2019

Leeswijzer

Voorliggend document maakt onderdeel uit het van GENiaal 2.0: het Landelijk Opleidingsplan Klinische Genetica 2019, welke op onderdelen (de EPA's) werd aangepast in mei 2022.

Het complete opleidingsplan bestaat uit twee delen:

1. GENiaal 2.0: Opleidingsplan Klinische Genetica deel 1: Opleidingsplan
2. GENiaal 2.0: Opleidingsplan Klinische Gene tica deel 2: Bijlagen bij Opleidingsplan

Inhoudsopgave

Leeswijzer **2**

Inhoudsopgave **3**

Bijlage 1. Het competentieprofiel van de klinisch geneticus **4**

Bijlage 2. Modulebeschrijvingen opleiding Klinische genetica **9**

Bijlage 3: EPA-beschrijvingen klinische genetica **28**

Bijlage 4: Theoretische eindtermen klinische genetica **37**

Bijlage 5: Overzicht landelijk cursorisch onderwijs klinische genetica **46**

Bijlage 6a: Format beschrijving differentiatiefase: verdiepingsstage en profileringsstage **47**

Bijlage 6b: Invulling profileringsruimte **48**

Bijlage 7: Actualiteit in de opleiding klinische genetica **52**

Bijlage 8a. Toetsmatrix **53**

Bijlage 8b. Toetsformulieren **54**

Bijlage 9. Beschrijving bemiddeling- en geschilprocedure **55**

Bijlage 10. Beschrijving procedure geïntensiveerd begeleidingstraject binnen de opleiding **56**

Bijlage 11. Voorbeeld lokale kwaliteitsagenda en -kalender **58**

Bijlage 12. Europese richtlijn voor de opleiding tot klinisch geneticus **61**

Bijlage 13 Afkortingen -en begrippenlijst **62**

Deelnemers revisie GENiaal **65**

Bijlage 1. Het competentieprofiel van de klinisch geneticus

De uitwerking van de opleiding Klinische genetica is gebaseerd op het competentieprofiel van de klinisch geneticus, zoals dat hieronder is weergegeven. De inhoud is vertaald naar praktische bouwstenen voor de opleiding.

1. Medisch handelen

Klinisch genetici bezitten een brede kennis en een breed arsenaal aan vaardigheden dat hen in staat stelt op basis van verzamelde en geïnterpreteerde gegevens een gepast handelingsplan op te stellen binnen de grenzen van hun discipline en expertise. Waar nodig schakelen zij anderen in. De expertise houdt met name in klinisch genetische diagnostiek van (mogelijke) erfelijke aandoeningen, aangeboren afwijkingen, dysmorfologische en andere genetische syndromen en ontwikkelingsstoornissen, interpretatie en vertaling naar de patiënt van genetische laboratoriumuitslagen, en erfelijkheidsadvisering. De inhoud van dit laatste betekent in geval van het optreden (of de kans daarop) van een erfelijke aandoening in de familie, een individu en/of een familie te helpen

1. De medische feiten betreffende de aandoening te begrijpen
2. Inzicht te krijgen in hoe erfelijkheid een rol speelt en wat de kans van optreden is
3. Te begrijpen wat dan de keuzemogelijkheden zijn
4. Al deze informatie op een zinvolle wijze te gebruiken zodat psychologische stress zo klein mogelijk wordt en persoonlijke controle toeneemt
5. Een keuze te maken die passend is in relatie tot de kans van optreden en tot de persoonlijke en familie doelen en omstandigheden en te handelen overeenkomstig de gemaakte keuze
6. De best mogelijke aanpassing tot de aandoening en/of de kans van optreden te realiseren

Dergelijk lege artis uitgevoerde erfelijkheidsadvisering stelt hoge eisen aan kennis en kunde op zowel medisch-technisch als op sociaalpsychologisch terrein.
De geleverde zorg wordt gekenmerkt door up-to-date, ethisch verantwoord en kosteneffectief te zijn en door effectieve communicatie met de patiënt, diens familie en andere direct betrokkenen in de gezondheidszorg en maatschappij. Dit competentie gebied is de kern van de klinische genetica. Echter competenties binnen de overige competentiegebieden zijn voorwaardelijk voor het succes binnen de competentie medisch handelen

De klinisch geneticus bezit adequate kennis en vaardigheid naar de stand van het vakgebied
Dit vormt de basis van het medisch handelen en veronderstelt kennis op een groot aantal terreinen zoals (moleculaire) genetica, celbiologie, embryologie, teratologie, dysmorfologie, pathologie, genetische epidemiologie, statistiek en nosologie en tevens communicatieleer en counselingstechnieken in relatie tot individuen, gezinnen en families.

De klinisch geneticus past het diagnostisch en counselings-arsenaal van het vakgebied goed en waar mogelijk evidence-based toe
Hieronder vallen het juist formuleren van de hulpvraag, het afnemen van een relevante (hetero-) anamnese en familieanamnese, verzamelen van alle relevante gegevens, het uitvoeren van een lichamelijk onderzoek, het opstellen van een differentiaaldiagnose en daarop geënt plan van aanpak, het aanvragen van diagnostisch hulponderzoek, de interpretatie van genetische laboratoriumuitslagen, komen tot een conclusie en daarop geënt handelingsplan, en kritische follow-up. Tevens houdt dit in het lege artis uitvoeren van erfelijkheidsadvisering, waarvan het kritisch beschouwen en waar nodig bevestigen van de eraan ten grondslag liggende diagnose een essentieel onderdeel vormt.

De klinische geneticus levert effectieve en ethisch verantwoorde patiëntenzorg
Dit impliceert een goede balans tussen (technische) mogelijkheden en medische relevantie in een concrete situatie, ook in relatie tot de beschikbare middelen. Ook van belang zijn een verantwoord gebruik van genetisch onderzoek met een verhoogde kans op onbedoelde/ toevalsbevindingen of onduidelijke bevindingen en adequate pretest counseling Er dient tevens rekening gehouden te worden met de eventuele wilsonbekwaamheid van de patiënt en de bestaande wettelijke kaders.

De klinisch geneticus vindt snel de vereiste informatie en past deze goed toe
Dit houdt in het correct formuleren van de zoekvraag en het systematisch kunnen zoeken in en kritisch interpreteren van de medische literatuur en databases.

Medisch handelen: specifieke competenties van een klinisch geneticus:

- Het medisch handelen betreft klinisch genetische diagnostiek (prenataal, postnataal en presymptomatisch), interpretatie van genetische laboratoriumuitslagen en erfelijkheidsadvisering
- Adequate uitvoering en interpretatie van dysmorfologisch lichamelijk onderzoek
- In staat zijn tot een in principe non-directieve benadering met ruimte voor “shared decision-making”
- De patiëntenzorg betreft behalve patiënten/adviesvragers ook hun – vaak gezonde – familieleden
- Het werkterrein beslaat in principe de volle breedte van de geneeskunde
- Rekening houden met sekse, leeftijd en ontwikkelingsniveau, belastbaarheid, levensbeschouwing, ethische dilemma’s, familieomstandigheden en cultuurpatroon van de patiënt bij het opstellen van het handelingsplan

2. Communicatie

Naast medisch handelen is communicatie van essentieel belang voor de klinisch geneticus. Communicatieve vaardigheden zijn zowel van belang bij het verkrijgen van de noodzakelijke informatie van de patiënt/adviesvrager over de hulpvraag, de medische voorgeschiedenis en de familieanamnese, als voor het op een begrijpelijke en empathische manier overbrengen van de noodzakelijke informatie aan de patiënt/adviesvrager en het onderkennen van relevante psychologische aspecten. Dat zelfde geldt voor het communiceren met de familie. Ook het communiceren met andere hulpverleners in de zorgketen van de betrokken patiënt/adviesvrager en diens familie is van het grootste belang.

De klinisch geneticus bouwt effectieve behandel- en counselingsrelaties met patiënten op

Dit houdt in het bereiken en onderhouden van een setting, die gekenmerkt wordt door respect, begrip, vertrouwen, veiligheid, empathie en vertrouwelijkheid en waarin adequaat kan worden omgegaan met emoties, slecht nieuws, agressie en dwingend gedrag.

De klinisch geneticus luistert goed en verkrijgt doelmatige relevante patiënten informatie

Dit betekent het op waarde weten te schatten van de verkregen informatie. Tevens betekent het in staat te zijn factoren als leeftijd, geslacht, ontwikkelingsniveau, belastbaarheid, etnische, culturele, religieuze en ethische achtergrond, sociaal netwerk, familieverhoudingen en -dynamiek en emotie mee te laten wegen.

De klinisch geneticus bespreekt de medische informatie goed met patiënten en familie

Dit is de kern van erfelijkheidsadvisering: het op een begrijpelijke en in principe non-directieve manier (verbaal en non-verbaal) uitleggen van aard van de betrokken aandoening, inclusief variabiliteit, prognose en management, de genetische aspecten van de aandoening, wat dit concreet betekent voor de adviesvrager en diens familieleden en wat er, in geval van kinderwens en een herhalingskans, aan alternatieven beschikbaar is. De klinisch geneticus is in staat de psychosociale aspecten te beoordelen en te wegen en daar waar nodig relevante hulp in te schakelen.

De klinisch geneticus doet adequaat mondeling en schriftelijk verslag over patiënten casus

Dit houdt in bondige en nauwkeurige presentatie tijdens overdracht, besprekingen ed. Ook betekent het een juiste vraagstelling formuleren bij intercollegiale consulten. Houdt een adequaat dossier bij volgens wettelijke, institutionele en professionele regels, procedures en standaarden. Heldere verslaglegging aan verwijzers, adviesvragers en familieleden.

Communicatie: specifieke competenties van een klinisch geneticus:

- Beschikken over meer dan gemiddelde communicatieve vaardigheden, zowel mondeling als schriftelijk
- In staat zijn de familiegeschiedenis in een in principe tenminste 3-generatie stamboom samen te vatten en aan relevante problemen daarin aandacht te schenken
- Beschikken over de vaardigheid ingewikkelde informatie op een begrijpelijke manier over te brengen
- Schriftelijke verslaglegging betreffende de uitkomst van het klinisch genetisch onderzoek en de erfelijkheidsadvisering primair aan de adviesvrager/patiënt
- Adviesvrager/patiënt uitnodigen een actief betrokken gesprekspartner te zijn
- Patiënt/adviesvrager begeleiden bij het maken van keuzes tussen de handelingsopties en adequaat verwijzen bij blokkades in de besluitvorming

3. Samenwerking

Het werkterrein van de klinisch geneticus omvat vrijwel de gehele geneeskunde en dus wordt er vaak en intensief met andere medische en paramedische beroepsbeoefenaren samengewerkt. Vaak gebeurt dit in de vorm van multidisciplinaire besprekingen en poliklinieken, waarvan niet zelden de klinisch geneticus de coördinator is. De klinisch geneticus maakt zo deel uit van het netwerk rond patiënten (netwerkgeneeskunde), met vooral een rol in de diagnostiek en het delen van specifieke kennis. Binnen de eigen afdeling wordt intensief samengewerkt met de laboratoriumspecialisten, genetisch consulenten en psychosociale hulpverleners.

De klinisch geneticus overlegt doelmatig met collega's en andere zorgverleners

Dit impliceert het vermogen om te komen tot diagnostiek, interpretatie van uitslagen van genetisch onderzoek, behandeling en follow-up beleid in overleg met laboratoriumspecialisten klinische genetica en andere zorgverleners. Onder deze aanpak valt het kennen van de rollen en deskundigheid van de andere betrokkenen, het informeren van, en betrekken van de patiënt/adviesvrager en zijn familie bij de besluitvorming en het expliciet integreren van de meningen van de patiënt/adviesvrager en zorgverleners in de handelingsplannen.

De klinisch geneticus verwijst adequaat

Dit veronderstelt inzicht in de grenzen van de eigen deskundigheid en mogelijkheden, en bekendheid met de mogelijkheden van andere medische zorgdisciplines en deskundigheden van anderen in de patiëntenzorg.

De klinisch geneticus levert effectief intercollegiaal consult
Hieronder valt het presenteren van een goed onderbouwd antwoord op de gestelde vra(a)g(en) en het doen van heldere en adequate aanbevelingen.

De klinisch geneticus draagt bij aan effectieve interdisciplinaire samenwerking, ketenzorg en netwerkgeneeskunde
Hieronder valt inzicht in de zorgketen van individuele patiënten/adviesvragers, het effectief communiceren met andere zorgverleners, participeren in het management van patiënten en kennen van activiteiten in ziekenhuizen, praktijken en andere instellingen, zoals commissies, research, onderwijs en kennisverwerving. Het impliceert het onderkennen van het vakgebied van teamleden, het respecteren van de meningen en rollen van individuele teamleden, het bijdragen aan een gezonde teamontwikkeling en conflictoplossing en het bijdragen aan de taak van het team middels de eigen deskundigheid. Ook betekent dit er zorg voor dragen dat teamleden en andere medisch betrokkenen uitslagen van de genetische laboratoria op de juiste wijze interpreteren.

Samenwerking: specifieke competenties van de klinisch geneticus:
- Binnen een multidisciplinair overleg of een multidisciplinaire polikliniek (als coördinator) een open oog hebben voor de rol en deskundigheid van de teamleden
- Adequaat omgaan met meningsverschillen binnen een team over de diagnostiek en behandeling
- Adequaat weten om te gaan met professionele conflictsituaties
- Kritisch en respectvol omgaan met aangeleverde diagnoses, als basis voor erfelijkheidsadvisering
- Participeren in het management van patiënten met een genetische aandoening
- Uitslagen van genetische laboratoriumonderzoek in samenwerking met laboratoriumspecialisten en andere artsen interpreteren

4. Kennis en wetenschap
Klinisch genetici streven hun professionele leven lang naar het optimaliseren van hun competenties. Door hun wetenschappelijke activiteiten dragen zij bij aan de toename van de kennis, gericht op het verbeteren van de klinisch genetische patiëntenzorg. Zij faciliteren het onderwijs aan studenten, arts-assistenten, afdelingsmedewerkers, patiënten/adviesvragers en andere beroepsbeoefenaren binnen de gezondheidszorg.

De klinisch geneticus beschouwt medische informatie kritisch
Hieronder valt het kunnen stellen van de juiste vragen, het doelmatig zoeken naar, en het kwalitatief beoordelen van de onderbouwing in de literatuur en het op de hoogte blijven van de relevante literatuur. Tevens valt hieronder het gebruik kunnen maken van epidemiologische en biostatistische gegevens en het beoordelen van medische informatiebronnen op hun relevantie.

De klinisch geneticus bevordert de toename en verspreiding van de wetenschappelijke vakkennis
Een klinisch geneticus dient de vaardigheden te hebben om researchprojecten te initiëren, uit te werken en tot een goed einde te brengen, dan wel er aan deel te nemen. Tevens dient hij deel te nemen aan kwaliteitsborging en de ontwikkeling van richtlijnen die relevant zijn voor de klinische praktijk.

De klinisch geneticus ontwikkelt en onderhoudt een persoonlijk bij- en nascholingsplan
Dit impliceert het nemen van verantwoordelijkheid om de persoonlijke leerbehoefte vast te stellen. Daaronder valt het stellen van persoonlijke leerdoelen, het kiezen van de geschikte leermethoden en het evalueren van de eigen leerresultaten met het oog op een optimale praktijkvoering. De klinisch geneticus participeert in intercollegiale toetsing en intervisie en is zich bewust van 'lifelong learning'.

De klinisch geneticus bevordert de deskundigheid van studenten, genetisch consulenten (i.o.), AIOS, ANIOS, collegae, patiënten en andere betrokkenen
Hieronder valt het doorgeven van het vak aan volgende generaties. Dit impliceert het helpen van anderen bij het vaststellen van hun leerbehoeften en ontwikkeling, het geven van opbouwende feedback en het toepassen van de principes van kennisverwerving in de interactie met studenten, genetisch consulenten (i.o.), AIOS, maar ook met patiënten, collegae en andere betrokkenen bij de gezondheidszorg, waarbij hun referentiekader in acht wordt genomen.

Kennis en wetenschap: specifieke competenties van de klinisch geneticus:
- Up-to-date zijn wat betreft de nieuwste wetenschappelijke ontwikkelingen in de klinische genetica
- Kritisch toepassen in de diagnostiek van nieuw ontwikkelde genetische onderzoeken en van kennis die recent in de research is verkregen
- Adequaat overdragen van klinisch genetische kennis aan studenten en collegae
- Werken vanuit een gedegen kennis van de genetische epidemiologie
- In staat zijn bij te dragen aan multidisciplinair onderzoek zowel basaal genetisch als klinisch
- Actief op zoek zijn naar mogelijkheden om genetisch wetenschappelijk onderzoek te starten
- pro-actieve rol in opsporen van lacunes in de eigen kennis, daarop gebaseerd formuleren van leerdoelen en kiezen van vorm van bij- en nascholing

5. Maatschappelijk handelen

Klinisch genetici zijn zich bewust van het feit dat hun vakgebied regelmatig onderwerp is van publieke en politieke debatten en weten daar adequaat mee om te gaan. Zij ondersteunen desgevraagd ouder- en patiëntenorganisaties op het terrein van erfelijke en aangeboren afwijkingen. Zij leveren nationaal en internationaal een bijdrage aan het maatschappelijk debat over de toepassingen van genetische kennis.

De klinisch geneticus kent en herkent de determinanten van ziekte

De klinisch geneticus is er zich van bewust dat niet-genetische factoren vrijwel altijd in meer of mindere mate een rol spelen bij het ontstaan van een erfelijke ziekte en/of de wijze waarop deze zich manifesteert. Hij is zich bewust van de sociale determinanten van ziekte en waakt voor genetisch determinisme.

De klinisch geneticus bevordert de gezondheid van patiënten en de gemeenschap als geheel

Hieronder valt het toepassen van medische deskundigheid in situaties die niet te maken hebben met directe patiëntenzorg, bijvoorbeeld het afleggen van verklaringen als medisch deskundige en het geven van presentaties en adviezen, intra- en extramuraal.

De klinisch geneticus handelt volgens de relevante wettelijke bepalingen

De klinisch geneticus is op de hoogte van de relevante wettelijke regelgeving en werkt in overeenstemming met de eigen juridische positie en die van patiënten, waaronder die met betrekking tot het beroepsgeheim. Hij onderkent daarbij de gevolgen voor het medisch handelen.

De klinisch geneticus treedt adequaat op bij incidenten in de zorg

De klinisch geneticus herkent incidenten in de patiëntenzorg, onderkent eigen fouten en die van anderen en kan deze bespreekbaar en hanteerbaar maken, met het oog op een adequaat beleid in de gegeven situatie, op het leerzame karakter van het voorval, op preventie in de toekomst en op het belang van de patiënt. Hij is bekend met de wijze waarop incidenten lege artis worden gemeld, en weet om te gaan met klachten over de patiëntenzorg.

Maatschappelijk handelen: specifieke competenties van de klinisch geneticus:

- Diensten leveren aan ouder- en patiëntenorganisaties op het terrein van erfelijke en aangeboren afwijkingen
- Actief als lid van de wetenschappelijke verenigingen in binnen- en buitenland
- Een actieve bijdrage leveren aan het debat over de toepassingen van genetische kennis

6. Organisatie en leiderschap

Klinisch genetici functioneren als managers als zij besluiten nemen met betrekking tot de inzet van middelen en medewerkers, het stellen van doelen, het maken van beleid en het zoeken van een evenwicht tussen werk en privéleven. Klinisch genetici doen dit in verschillende settingen: in de individuele patiëntenzorg, in de praktijk/afdelingsorganisatie, in wetenschappelijke/ beroepsverenigingen en in bredere zin van de gezondheidszorg. Klinisch genetici moeten daarom in staat zijn doelen en prioriteiten te stellen, effectief te delegeren en systematische beoordelingen uit te voeren van de inzet van beperkte middelen in de gezondheidszorg. Binnen professionele en maatschappelijke organisaties in de Nederlandse gezondheidszorg bezetten klinisch genetici essentiële (management)functies, die leiderschapscapaciteiten vergen. Tevens vervullen klinisch genetici een essentiële rol bij het opzetten van regionale netwerken. De klinisch geneticus kan desgevraagd de rol vervullen van organisator van een multidisciplinaire activiteit binnen een gezondheidszorgorganisatie en initieert multidisciplinaire spreekuren voor bepaalde diagnosegroepen.

De klinisch geneticus organiseert het werk naar een balans in patiëntenzorg en persoonlijke ontwikkeling

De klinisch geneticus organiseert het werk naar een balans in patiëntenzorgtaken, onderwijs, onderzoek, externe activiteiten en privéleven. Hij bepaalt doelen van professionele, organisatorische en sociale aard, stelt hierin prioriteiten en weet hoe hij deze doelen wil bereiken. Hij functioneert daarbij ook goed onder tijdsdruk.

De klinisch geneticus werkt effectief en doelmatig binnen een gezondheidszorgorganisatie

De klinisch geneticus bepaalt welke activiteiten binnen de erfelijkheidsadvisering onder supervisie kunnen worden verricht door genetisch consulenten en welke door AIOS, passend bij hun opleidings- en ervaringsniveau. Hij weet, wanneer dat nodig is, adequate psychosociale ondersteuning van adviesvragers te organiseren. De klinisch geneticus onderhoudt goede organisatorische contacten met de stafleden van de genetische laboratoria ten aanzien van de logistiek van in te zenden materiaal, stellen van (spoed) indicaties en communicatie betreffende de uitslagen, de interpretatie ervan en de uitslagtermijnen. De klinisch geneticus weet bij consequenties van een genetische diagnose voor familieleden een zo efficiënt mogelijke benadering van de familieleden te organiseren, daarbij rekening houdend met regelgeving die daarop van toepassing kan zijn. Hij weet, indien van toepassing, een familie- of groepsspreekuur te organiseren.

De klinisch geneticus bevordert het opzetten van netwerken voor diagnostiek en erfelijkheidsadvisering in samenwerking met ziekenhuizen en andere organisaties in de gezondheidszorg in de eigen regio. De klinisch geneticus weet welke sociale, beroepsmatige en maatschappelijke aspecten van de gezondheidszorg invloed hebben op zijn praktijk als medisch specialist.

De klinisch geneticus besteedt de beschikbare middelen voor de patiëntenzorg op een verantwoorde wijze
Dat betekent onder meer dat bij de relatief kostbare genetisch laboratoriumdiagnostiek altijd een afweging wordt gemaakt tussen kosten en baten en de à priori detectiekans. Daaronder valt ook het bij familieonderzoek voor een bepaalde erfelijke aandoening, zo doelmatig mogelijk weten keuzen te maken bij het aanvragen van genetisch laboratoriumonderzoek. De klinisch geneticus kan adequaat omgaan met van toepassing zijnde aspecten van kwaliteitsbewaking, zoals in/externe audits, visitaties, klachtenprocedures, etc.

De klinisch geneticus gebruikt informatietechnologie voor optimale patiëntenzorg en voor bij- en nascholing
Hieronder valt het kennen van het belang van data sharing en van de structuur en routes binnen internationale databases die een belangrijke bijdrage leveren aan de interpretatie van zeldzame genomische varianten en daarmee aan optimale patiëntenzorg.

Organisatie & leiderschap: specifieke competenties van de klinisch geneticus:
- Als timemanager patiëntenzorg, onderzoek, onderwijs en opleiding goed in balans weten te houden
- Het werk organiseren vanuit het perspectief van de patiënt/adviesvrager
- Bevorderen en onderhouden van regionale kennisnetwerken

7. Professionaliteit
Klinisch genetici hebben een unieke maatschappelijke rol als deskundigen met specifieke competenties die erop gericht zijn de gezondheid en het welzijn van patiënten/adviesvragers te bevorderen. Klinisch genetici streven het hoogst mogelijke niveau na in de klinische zorg en ethisch gedrag, en streven continu naar het perfectioneren van hun vakkennis. Klinisch genetici leveren zorg met hoge kwaliteit, integriteit, eerlijkheid, gedrevenheid en empathie.

De klinisch geneticus levert hoogstaande patiëntenzorg op integere, oprechte en betrokken wijze
Hieronder valt het zich bewust zijn van het centrale belang van de patiënt/adviesvrager. Ook valt hieronder het onderkennen van en omgaan met diversiteit in sekse en etnische, culturele en religieuze achtergronden en met maatschappelijke vraagstukken die invloed hebben op de patiëntenzorg alsmede het op peil houden en verdiepen van relevante kennis, vaardigheden en professioneel gedrag.

De klinisch geneticus toont adequaat persoonlijk en interpersoonlijk professioneel gedrag
Hieronder valt het nemen van de verantwoordelijkheid voor persoonlijke handelingen, het zelfbewustzijn, het behouden van de juiste balans tussen persoonlijke en professionele rollen en het aanpakken van intermenselijke verschillen in professionele relaties.

De klinisch geneticus kent de grenzen van de eigen competentie en handelt daarbinnen
Hieronder valt het nemen van een beslissing over of en wanneer andere deskundigen nodig zijn om bij te dragen aan de zorg voor een patiënt/adviesvrager.

De klinisch geneticus oefent de geneeskunde uit naar de vigerende ethische normen van het beroep
Hieronder valt inzicht in, en het zich houden aan, de ethische en medische gedragsregels, het herkennen van ethische dilemma´s en de behoefte aan hulp om ze indien nodig op te lossen, en het kunnen herkennen van, en reageren op onprofessioneel gedrag elders in de klinische praktijk, daarbij rekening houdend met de lokale en landelijk regelgeving.

Professionaliteit: specifieke competenties van de klinisch geneticus:
- Toepassen van de voor de klinische genetica gangbare professionele, juridische en ethische regels, zoals worden opgesteld door o.a. de nationale en internationale beroepsorganisaties
- Adequaat omgaan met onzekerheid en twijfel
- Zich bewust zijn van de spanning die kan ontstaan tussen de zorgverlening aan de individuele patiënt/adviesvrager en die aan diens familie
- Zich een teamspeler weten

Bijlage 2. Modulebeschrijvingen opleiding Klinische genetica

In deze bijlage worden de modules van de opleiding klinische genetica beschreven. De beschrijvingen geven de vereisten weer ten aanzien van de invulling in de lokale praktijk. Lokaal wordt bepaald wanneer en in welke volgorde de modules worden geprogrammeerd, wat de exacte duur van modules is, rekening houdend met de genoemde minimumduur, welke supervisors bij de module zijn betrokken, welke besprekingen bijgewoond dienen te worden etc. De module wordt organisatorisch verder aangepast aan de lokale situatie.

Module Genoomstage	
Advies minimum duur module:	*6 maanden*
Beschrijving van het onderwerp	De implementatie van de laboratoriumtechnieken array-CGH, SNP-array en Next Gen sequencing (NGS) in de klinisch genetische zorg vraagt om een (intensief) samenspel tussen de klinisch geneticus en de laboratoriumspecialist. Nadere verdieping in de genoomdiagnostiek wordt in deze genoomstage als volgt verkregen: • Gedurende de genoomstage van 6 maanden zal de AIOS klinische genetica kennis maken met de verschillende technieken toegepast in de genoomdiagnostiek, maar vooral met de analyse/interpretatie van de resultaten die hiermee verkregen worden. Er zal slechts beperkt aandacht besteed worden aan praktische zaken (b.v. pipetteren). De nadruk zal gelegd worden op het analyseren van bevindingen en het gebruik van de benodigde databases daarbij. De klinisch geneticus i.o. wordt betrokken bij het proces rondom het genereren van een uitslag. • De klinisch geneticus i.o. krijgt gedurende de genoomstage gelegenheid om zich extra te verdiepen in een onderwerp/casus naar keuze (“project”): tenminste 2 maanden, uitmondend in presentatie (voor medewerkers genoomdiagnostiek gecombineerd met medewerkers klinische genetica) en/of publicatie.
EPA’s die in deze module aan bod komen met modulegerichte specificaties ***(NB. competenties: zie competenties bij genoemde EPA’s in EPA-overzicht)***	9. Genoom analyse

Interpretatie testen	Tijdens de stage genoomdiagnostiek zal de klinisch geneticus i.o. de eerste interpretatie doen van de volgende testen: • Genspecifieke analyse • Microarray analyse • Targeted NGS/exoom/genoom sequencing • Overige technieken De klinisch geneticus i.o. zal daarbij onder supervisie en parallel aan de laboratorium specialist (i.o) een concept eerste uitslagbrief formuleren van aantal genspecifieke testen en genoomwijde testen (>20% afwijkend).
Welke besprekingen en Minimale aanwezigheid	Lokaal in te vullen
Toetsvormen & ontwikkeling Bekwaamheids-niveau	• Zie voor toetsvormen bij betreffende EPA's het overzicht De voortgang wordt beoordeeld d.m.v. het toetsen van: • Gegeven presentatie(s), minimaal 1x • Korte praktijkopdrachten zoals uitwerkingen van uitslagen met beoordeling in VREST (3x). • Eindverslag/manuscript *Ontwikkeling bekwaamheidsniveau:* Zie beschrijving EPA in overzicht
Theoretische eindkennis	Zie GENiaal 2.0 bijlage 4: Theoretische eindtermen klinische genetica (TEK): H1. Theoretische basiskennis: • 1.4.2, 1.4.4 t/m 1.4.7 • 1.5.1 t/m 1.5.8

Voorbeelden van relevante literatuur	• Human Molecular Genetics, Strachan & Read, 4th edition
	• Chromosome abnormalities and genetic counseling, Gardner & Sutherland, 3rd edition
	• VKGN-richtlijn: Counseling bij genoombrede detectie CNV-diagnostiek
	• Genereviews
	• Internetbronnen /databases
	  ○ Genetic Testing Registry: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/
	  ○ Alamut
	  ○ Database of Genomic Variants
	  ○ DECIPHER
	  ○ HGMD
	  ○ UCSC / Ensembl genome browser
	  ○ Genomic Oligoarray and SNP array evaluation tool 3.0 (http://firefly.ccs.miami.edu/cgi-bin/ROH/ROH_analysis_tool.cgi)

Module Algemene genetica	
Advies minimum duur module	6 maanden
Beschrijving van het onderwerp	Deze module betreft een kennismaking met het vak in de breedte. Centraal staan het verwerven van kennis die module overstijgend is (zie theoretische eindkennis) en de diagnostiek en counseling bij een breed scala aan (mogelijk) genetische aandoeningen die in de andere modules niet aan bod komen. Het gaat hierbij onder andere om: • Zintuigen (ophthalmogenetica en otogenetica) • Skelet-en bindweefselaandoeningen • Preconceptiecounseling (inclusief consanguiniteit) • Dragerschaponderzoek bij recessieve of X-linked aandoeningen (b.v. CF, Fra-X syndroom) • Genodermatosen • Nefrogenetica (aandoeningen van de nieren en/of urinewegen) • Geslachtelijke ontwikkelingsstoornissen • Infertiliteitsvragen • Psychiatrische aandoeningen • Interneaandoeningen (waaronder hemoglobinopathieën, hemochromatose, stollingsstoornissen, pulmonale en endocrinologische aandoeningen)
EPA's die in deze module aan bod komen met modulegerichte specificaties ***(NB competenties: zie competenties bij genoemde EPA's in EPA-overzicht)***	1. Voorbereiden en uitwerken van een spreekuur 2. Anamnese en familie anamnese afnemen *3.* Lichamelijk onderzoek: *Het verrichten van algemeen lichamelijk onderzoek, dysmorfologisch onderzoek, lichamelijk onderzoek bij het vermoeden op een bindweefselaandoening/skeletaandoeningen* 4. Counseling en beleid vormgeven 5. Correspondentie 6. Consulten
Welk aantal intakes?	Er worden tenminste 75 intakes gedaan
Welke besprekingen en minimale aanwezigheid	Patiëntenbespreking binnen de afdeling (wekelijks) *Lokaal aan te vullen*

Toetsvormen & ontwikkeling bekwaamheids-niveau	• Zie voor toetsvormen bij betreffende EPA's het kernactiviteitenoverzicht • De resultaten van de individuele leerdoelen en van de verschillende toetsvormen worden besproken tijdens voortgangs- en beoordelingsgesprekken door stagebegeleiders en (plv) opleider • Landelijke toetsen volgens schema van het landelijk cursorisch onderwijs *Ontwikkeling bekwaamheidsniveau:* Zie beschrijving per EPA in overzicht
Theoretische eindkennis	Zie GENiaal 2.0 bijlage 4: Theoretische eindtermen klinische genetica (TEK): H1.Theoretische basiskennis: • 1.1 t/m 1.3 en 1.8 H2. Kennistermen per tractus: • 2.1, 2.4 t/m 2.9, 2.11 t/m 2.16b H4. Ethische aspecten • 5.1 t/m 5.3 H5. Juridische aspecten • 5.1 t/m 5.7
Voorbeelden van relevante literatuur	• Genereviews (www.genereviews.org) • OMIM (www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim) • Erfocentrum (www.erfocentrum.nl) • www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/GeneTests • www.erfelijkheid.nl • www.pubmed.com • Richtlijnen: www.vkgn.org, www.richtijnendatabase.nl • www.hbpinfo.com • Leerboek Medische Genetica, EK Bijlsma et al, 7e druk, 2005 • Klinische genetica in de praktijk, NJ Leschot en HG Brunner, 1e druk, 1998 • Human molecular genetics, T Strachan and AP Read, 3rd ed, 2004 • New clinical genetics, A Read and D Donnai, 2nd ed, 2010 • Practical Genetic Counseling, PS Harper, 7th ed, 2010 • Oxford Desk Reference, HV Firth and JA Hurst, 1st ed, 2005

Module Oncogenetica	
Advies minimum duur module:	Minimaal 6 maanden
Beschrijving van het onderwerp	Klinisch genetisch onderzoek en counseling bij patiënten met een (mogelijke) erfelijke predispositie voor maligniteiten, of familieleden van deze patiënten. Het gaat hierbij met name om: • erfelijke borst- en eierstokkanker • erfelijke darmkanker (Lynch syndroom) • erfelijke polyposis beelden (FAP, MAP) • erfelijk diffuus maagkanker • erfelijke huidkanker (FAMMM, NBCCS) • erfelijke tumor predispositie syndromen (PHTS, LFS, VHL, BHD, HLRCC) • erfelijke endocriene tumoren (MEN1, MEN2) • erfelijke paragangliomen • erfelijke kinderoncologische syndromen (CMMRD. RTPS)
EPA's die in deze module aan bod komen met modulegerichte specificaties ***(NB. competenties: zie competenties bij genoemde EPA's in EPA-overzicht)***	1. Voorbereiden en uitwerken van een spreekuur 2. Anamnese en familie anamnese afnemen 3. Lichamelijk onderzoek *gericht op kenmerken van erfelijke tumor predispositie syndromen* 4. Counseling en beleid vormgeven 5. Correspondentie 6. Consulten
Welk aantal intakes?	Er worden minimaal 80 intakes gedaan, waaronder: • Volwassenen met een maligniteit met een (mogelijk) erfelijke oorzaak • Gezonde volwassen met een familiegeschiedenis die kan passen bij een erfelijk tumorsyndroom • counselingen met betrekking tot presymptomatisch DNA-onderzoek voor erfelijke tumorsyndromen • Kinderen die mogelijk een aanleg hebben voor een erfelijk tumorsyndroom Hierbij dient te worden gelet op voldoende variatie met betrekking tot ziektebeelden.
Welke besprekingen en minimale aanwezigheid	Oncogenetisch MDO Plenaire WKO bespreking *Lokaal aan te vullen*

Voorbeelden van relevante literatuur	www.iknl.nl www.kanker.nl www.familialcancerdatabase.nl www.brca.nl ccge.medschl.cam.ac.uk/boadicea/ www.hebon.nl www.lynch-polyposis.nl chromium.lovd.nl/LOVD2/colon_cancer/home. php www.insight-group.org VKGN/STOET Richtlijnen Erfelijke Tumoren (blauwe boekje), www.stoet.nl Richtlijn Informeren Familieleden bij Erfelijke Kanker Richtlijnen op www.oncoline.nl (o.a. erfelijke darmkanker, borstkanker, eierstokkanker) Kankerrisico predictie tools: Claustabellen, Claus +, BOADICEA Naslagwerken: Menko. Klinische genetica in de oncologie ISBN 9789058983046 (2017) Hodgson et al. A practical Guide to Human Cancer Genetics ISBN 9781447123743 (2013) DeVita et al. Cancer: Principles & Practice of Oncology ISBN 9781451192940 (2014)
Toetsvormen	• Zie voor toetsvormen bij betreffende EPA's het overzicht • De resultaten van de individuele leerdoelen en van de verschillende toetsvormen worden besproken tijdens voortgangs- en beoordelingsgesprekken door stagebegeleiders en (plv) opleider • Landelijke toetsen volgens schema *Ontwikkeling bekwaamheidsniveau:* Zie beschrijving per EPA in overzicht
Theoretische eindkennis	Zie GENiaal 2.0 bijlage 4: Theoretische eindtermen klinische genetica (TEK): H1. Theoretische basiskennis: • 1.1 tm 1.4.1 H2. Kennistermen per tractus: • 2.17 a en b

Module: Aanleg en Ontwikkeling	
Advies minimum duur module	Minimaal 6 maanden
Beschrijving van het onderwerp	Genetische diagnostiek en counseling bij patiënten en hun familie (zowel kinderen als volwassenen) met een verstandelijke beperking, patiënten met congenitale afwijkingen en patiënten met dysmorfe kenmerken, of een combinatie daarvan. Verstandelijke beperking; dit wordt gekenmerkt door een beperking in zowel intellectueel functioneren (IQ<70) als in verscheidene niveaus van aanpassend gedrag (bijvoorbeeld communicatie, zelfverzorging, zelfstandig wonen, sociale vaardigheden etc). De terminologie is steeds aan verandering onderhevig (verstandelijke handicap, mentale retardatie, leerproblemen). Bij jonge kinderen wordt vaak gesproken van een ontwikkelingsachterstand, omdat het klinisch beeld nog niet uitgekristalliseerd is. Met dysmorfologie wordt bedoeld de kennis van het fenotype (de Gestalt) van syndromen, d.i. een combinatie van aangeboren afwijkingen, dysmorfe kenmerken en/of gedragskenmerken. Het gaat hierbij om: • Adviesvragers met een kind met een ontwikkelingsachterstand en/of dysmorfe kenmerken en/of aangeboren afwijkingen • Adviesvragers met een familielid (anders dan een kind) met een verstandelijke beperking en/of dysmorfe kenmerken en/of aangeboren afwijkingen • Patiënten met een verstandelijke beperking en/of dysmorfe kenmerken en/of aangeboren afwijkingen
EPA's die in deze module aan bod komen met modulegerichte specificaties ***(NB. competenties: zie competenties bij genoemde EPA's in EPA-overzicht)***	1. Voorbereiden en uitwerken van een spreekuur 2. Anamnese en familie anamnese afnemen 3. Lichamelijk onderzoek *gericht op aangeboren afwijkingen, dysmorfieën en niveau van ontwikkeling* 4. Counseling en beleid vormgeven 5. Correspondentie 6. Consulten
Welk aantal intakes?	Er worden tenminste 75 intakes gedaan
Welke besprekingen en minimale aanwezigheid	*Lokaal in te vullen*

Toetsvormen & ontwikkeling bekwaamheids-niveau	• Zie voor toetsvormen bij betreffende EPA's het overzicht • De resultaten van de individuele leerdoelen en van de verschillende toetsvormen worden besproken tijdens voortgangs- en beoordelingsgesprekken door stagebegeleiders en (plv) opleider • Landelijke toetsen volgens schema *Ontwikkeling bekwaamheidsniveau:* Zie beschrijving per EPA in overzicht
Theoretische eindkennis	Zie GENiaal 2.0 bijlage 4: Theoretische eindtermen klinische genetica (TEK): H1. Theoretische basiskennis: • 1.1 t/m 1.6 en 1.8 H2. Kennistermen per tractus: • 2.1, 2.2, 2.5 t/m 2.10, 2.13 t/m 2.16 b, 2.18, 2.19 H4. Ethische aspecten: • 4.1 t/m 4.3, gericht op het thema van de module H5. Juridische aspecten: • 5.1 t/m 5.7, gericht op het thema van de module H6. Gentherapie en nieuwe ontwikkelingen: • 7.1 t/m 7.5, gericht op het thema van de module
Voorbeelden van relevante literatuur	• Richtlijnen – zie de relevante richtlijnen op de website van de VKGN (+ lokale richtlijnen) • Groeidiagrammen 2010, H. Talma et al, 2010 • AJMG 2009;149A(1), Special issue: elements of morphology: standard terminology • Diagnostic dysmorphology, Aase, 1st ed, 1990 • Oxford Desk Reference, Firth and Hurst, 1st ed, 2005 • Smith's recognizable patterns of human malformation, KL Jones, 7th ed, 2011 • Catalogue of unbalanced chromosome abbarations in Man, A Schinzel, 2nd ed, 2001 • Management of genetic syndromes, Cassidy & Allanson, 3rd ed, 2010 • Syndromes of the Head and Neck, Gorlin, Cohen and Hennekam, 4th ed, 2001 • Handbook of physical measurements, Hall, 2nd ed, 2007 • Genereviews (www.genereviews.org) • OMIM (www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim) • Orphanet (www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php) • www.erfelijkheid.nl/ • UptoDATE (www.uptodate.com/contents/search)
	• Ensembl (www.ensembl.org) • Decipher (decipher.sanger.ac.uk) • Zeldsamen (http://www.zeldsamen.nl) • Unique (http://www.rarechromo.org/html/home.asp) • kinderneurologie.eu • London Dysmorphology Database / Face2Gene

Module: Neurogenetica	
Advies minimum duur module:	Minimaal 3 maanden
Beschrijving van het onderwerp	Genetische diagnostiek en counseling bij patiënten met een (mogelijke) genetische neurologische aandoening, of familieleden van deze patiënten. Het gaat hierbij om: • Aangeboren afwijkingen van het centrale zenuwstelsel: neurale buisdefecten, holoprosencefalie, micro-en macrocefalie, hydrocephalus, corticale aanlegstoornissen • Neurodegeneratieve aandoeningen: dementie, SCA, spastische paraparese, ziekte van Huntington • Verstandelijke beperking • Aanvalsgewijze neurologische aandoeningen: epilepsie, migraine, aanvalsgewijze bewegingsstoornissen • Neuromusculaire ziekten: neuropathie, myopathie, aandoeningen van de motorische voorhoorncel, aandoeningen van de neuromusculaire overgang • Neurocutane syndromen: NFI, NF2, TSC • Cerebrovasculaire aandoeningen: CADASIL, CCM, COL4A1/2-gerelateerd • Mitochondriële aandoeningen
EPA's die in deze module aan bod komen met modulegerichte specificaties. ***(NB. competenties: zie competenties bij genoemde EPA's in EPA-overzicht)***	1. Voorbereiden en uitwerken van een spreekuur 2. Anamnese en familieanamnese afnemen 3. Lichamelijk onderzoek *(Algemeen en oriënterend neurologisch)* 4. Counseling en beleid vormgeven 5. Correspondentie 6. Consulten
Welk aantal intakes?	Er worden tenminste 35 intakes gedaan, waaronder: • volwassenen met (het vermoeden op) een neurogenetische aandoening • kinderen met (het vermoeden op) een neurogenetische aandoening • counselingen mbt presymptomatische DNA-onderzoek voor lateonset neurologische aandoeningen
Welke besprekingen en minimale aanwezigheid	Neurogenetisch MDO *Lokaal aan te vullen*
Toetsvormen & ontwikkeling bekwaamheids-niveau	• Zie voor toetsvormen bij betreffende EPA's het overzicht • De resultaten ten aanzien van de individuele leerdoelen en van de verschillende toetsvormen worden besproken tijdens voortgangs- en beoordelingsgesprekken door stagebegeleiders en (plv) opleider • Landelijke toetsen volgens schema *Ontwikkeling bekwaamheidsniveau:* Zie beschrijving per EPA in overzicht
Theoretische eindkennis	Zie GENiaal 2.0 bijlage 4: Theoretische eindtermen klinische genetica (TEK): H1. Theoretische basiskennis: • 1.1 t/m 1.3 en 1.8 H2. Kennistermen per tractus: • 2.2 t/m 2.4

Voorbeelden van relevante literatuur	• www.genetest.org • www.neuromuscular.wustl.edu • www.spierziekten.nl • www.alzheimercentrum.nl • www.alzheimer-nederland.nl • www.huntington.nl • www.ataxie.nl • https://ghr.nlm.nih.gov/ • www.kinderneurologie.eu • Richtlijn niet acute cerebellaire ataxie • Richtlijn presymptomatisch onderzoek • Richtlijn TSC • Richtlijn NF1 • Richtlijn myotone dystrofie

Module: Prenatale diagnostiek en reproductieve genetica	
Advies minimum duur module:	4 maanden
Beschrijving van het onderwerp	• Counseling en (mede)begeleiding van zwangeren van wie bij het ongeboren kind een aangeboren afwijking of (mogelijke) een chromosoomafwijking of DNA-afwijking heeft • Counseling en (mede)begeleiding van zwangeren met (verdenking) erfelijke ziekte bij henzelf, partner of in de familie • Counseling paren met kinderwens en reproductieve opties bespreken • Interpreteren van uitslagen van invasieve en niet invasieve prenatale diagnostiek en screening • Indicatiestelling, logistiek en organisatie van prenatale diagnostiek en screening • Kennis maken met pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD) • Counseling en diagnostiek van erfelijke oorzaken van infertiliteit
EPA's die in deze module aan bod komen met modulegerichte specificaties ***(NB. competenties: zie competenties bij genoemde EPA's in EPA-overzicht)***	1. Voorbereiden en uitwerken van een spreekuur 2. Anamnese en familieanamnese afnemen 3. Lichamelijk onderzoek (indien van toepassing (bijv aangedane ouder) of schouwing na beëindiging van een zwangerschap) 4. Counseling en beleid vormgeven 5. Correspondentie 6. Consulten
Welk aantal intakes?	Er worden tenminste 50 intakes gedaan, waaronder • counselingen bij echoafwijkingen • counselingen van paar met kinderwens, • counselingen met afwijkende uitslagen van prenatale diagnostiek • counselingen naar aanleiding van schouwingen kind/foetus met congenitale afwijkingen • Op indicatie counselingen vanwege sub- of infertiliteit
Welke besprekingen en minimale aanwezigheid	Multidisciplinair overleg met perinatologen en op indicatie kinderpathologen Zo mogelijk eenmalig landelijke werkgroep prenatale diagnostiek (2x/jaar) *Lokaal aan te vullen*
Toetsvormen & ontwikkeling bekwaamheids-niveau	• Zie voor toetsvormen bij betreffende EPA's het overzicht • De resultaten van de individuele leerdoelen en van de verschillende toetsvormen worden besproken tijdens voortgangs- en beoordelingsgesprekken door stagebegeleiders en (plv) opleider • Landelijke toetsen volgens schema *Ontwikkeling bekwaamheidsniveau:* Zie beschrijving per EPA in overzicht
Theoretische eindkennis	Zie GENiaal 2.0 bijlage 4: Theoretische eindtermen klinische genetica (TEK): H1. Theoretische basiskennis: • 1.1.2 en 1.4.2 en 1.5.5 en 1.5.7 en 1.5.8 en 1.8.1 en 1.8.2 en 1.8.3 en 1.9.1 en 1.9.2 en 1.10.4 en 1.10.5 H3. Genetische screening: • 3.1 en 3.2 en 3.4 en 3.5

Voorbeelden van relevante literatuur	• Vermeesch et al., prenatal and pre-implantation genetic diagnosis, Nature reviews genetics, 2016; 17:643-657 • DIN 2.1 prenatale screening (http://www.rivm.nl/Documenten_en_publicaties/Algemeen_Actueel/Uitgaven/Preve ntie_Ziekte_Zorg/Downscreening_en_twintigwekenecho/DIN_2_0_Nascholing_P renat ale_Screening_voor_counselors) • RIVM informatie prenatale screening: http://www.rivm.nl/Onderwerpen/Z/Zwangerschapsscree ningen • Wet afbreking zwangerschap (http://wetten.overheid.nl/BWBR0003396/2011-10-10), inclusief meest recente jaarrapportage van wet afbreking zwangerschap (www.rijksoverheid.nl) • Procedure bij late zwangerschapsafbreking (http://www.lzalp.nl/procedure) • Richtlijn indicatie voor prenatale diagnostiek (NVOG) • www.pgdnederland.nl • Folder NVOG 'verlies van een kind tijdens een zwangerschap of rond de bevalling (http://www.nvog.nl//Sites/Files/0000004194_VERLIES%20VAN%20EEN%20KIN D.pdf) • Chromosome abnormalities and Genetic counseling, R.J. Mc Kinlay Gardner/ G.R. Sutherland • Oxford Desk Reference Clinical Genetics, H.V. Firth/ J.A. Hurst

Module Cardiogenetica	
Advies minimum duur module	Minimaal 4 maanden
Beschrijving van het onderwerp	Genetische diagnostiek en counseling bij patiënten met een (mogelijke) genetische cardiologische aandoening, of familieleden van deze patiënten. Het gaat hierbij om: • cardiomyopathieën • Ritme- en geleidingsstoornissen • Plots overlijden op jonge leeftijd • Dyslipidemieën • Structurele hartafwijkingen of de verdenking hierop • N.B. Aneurysmata van de thoracale aorta zijn niet in deze module opgenomen, maar vallen onder de bredere groep bindweefselaandoeningen
EPA's die in deze module aan bod komen met modulegerichte specificaties ***(NB. competenties: zie competenties bij genoemde EPA's in EPA-overzicht)***	1. Voorbereiden en uitwerken van een spreekuur 2. Anamnese en familieanamnese afnemen 3. Lichamelijk onderzoek (bij verdenking syndromale oorzaak) 4. Counseling en beleid vormgeven 5. Correspondentie 6. Consulten
Welk aantal intakes?	Er worden tenminste 50 intakes gedaan, waaronder: • Cardiomyopathieën; tenminste HCM, DCM en ACM/ARVC • Elektrische hartziekten; tenminste Lange QT syndroom en Brugada syndroom; • Neurologische aandoeningen waarbij hartproblemen voor kunnen komen: bv. Myotone dystrofie type 1, dystrofinopathieën, limb-girdle spierdystrofie • Aangeboren hartafwijkingen: bv ASD, VSD, Tetralogie van Fallot, coarctatio aorta, persisterende truncus arteriosus, aortaklep stenose • Atherosclerotische ziekten: Hart- en vaatziekten; familiaire hypercholesterolemie, familiaire premature atherosclerose
Welke besprekingen en minimale aanwezigheid	Patiëntenbespreking Multidisciplinair overleg ICIN Landelijke werkgroep erfelijke hartziekten Poliklinische patiëntenzorg en consulten: Desgewenst kan ook een korte stage op de afd. Cardiologie georganiseerd worden om kennis te maken met de meest gebruikte aanvullende onderzoekstechnieken in de cardiologie. Tevens worden er minimaal 2 gesprekken meegelopen met één of meerdere stafleden. *Lokaal aan te vullen*

Toetsvormen & ontwikkeling bekwaamheids-niveau	• Zie voor toetsvormen bij betreffende EPA's het overzicht • De resultaten van de individuele leerdoelen en van de verschillende toetsvormen worden besproken tijdens voortgangs- en beoordelingsgesprekken door stagebegeleiders en (plv) opleider • Landelijke toetsen volgens schema *Ontwikkeling bekwaamheidsniveau:* Zie beschrijving per EPA in overzicht
Theoretische eindkennis	Zie GENiaal 2.0 bijlage 4: Theoretische eindtermen klinische genetica (TEK): H1. Theoretische basiskennis: • 1.1 t/m 1.4, 1.9, 1.10.4 H2. Kennistermen per tractus: • 2.8 en 2.10 H3. Genetische screening: • 3.1 en 3.2 H4. Ethische aspecten: kunnen aan bod komen • 4.1 t/m 4.3 H5. Juridische aspecten: • 5.1 t/m 5.3 en 5.5 H6. Gentherapie en nieuwe ontwikkelingen: • 6.1 t/m 6.4 H7. Wetenschappelijk vorming: • 7.1 t/m 7.5
Voorbeelden van relevante literatuur	• Multidisciplinaire richtlijn: genetische diagnostiek en erfelijkheidsadvisering bij Hypertrofische Cardiomyopathie (HCM), ICIN werkgroep erfelijke hartziekten. Onder meer te downloaden via www.kwaliteitskoepel.nl - Overzichtsartikelen over betreffende ziektebeelden als voorbereiding op een intake (zoeken via Pubmed); en in ieder geval de volgende artikelen: - Pierpont ME, Basson CT, Benson DW Jr. et al. Genetic basis for congenital heart defects: current knowledge: a scientific statement from the American Heart Association Congenital Cardiac Defects Committee, Council on Cardiovascular Disease in the Young: endorsed by the American Academy of Pediatrics. Circulation 2007;115:3015-38. - Chaix MA, Andelfinger G, Khairy P. Genetic testing in congenital heart disease: A clinical approach. World J Cardiol. 2016;8:180-91 - Priori SG, Wilde AA, Horie M et al. HRS/EHRA/APHRS expert consensus statement on the diagnosis and management of patients with inherited primary arrhythmia syndromes. Heart Rhythm. 2013;10:1932-63

	- Elliott PM, Anastasakis A, Borger MA et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: the Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). Eur Heart J. 2014;35:2733-79 - Ackerman MJ, Priori SG, Willems S et al. HRS/EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies: this document was developed as a partnership between the Heart Rhythm Society (HRS) and the European Heart Rhythm Association (EHRA). Europace. 2011;13:1077-109. Naslagwerken: • Clinical Cardiogenetics. Baars, Doevendans, Houweling & Van Tintelen. 2e editie Springer 2016 • Electrical Diseases of the Heart. Gussak, Antzelevitch, Wilde, Powell, Ackerman & Shen. 2e editie. Springer 2013 • Principals and Practice of Clinical cardiovascular genetics: Kumar & Elliott. OUP 2010 • Oxford Desk Reference Clinical Genetics and Genomics. Firth & Hurst. OUP 2017 • Oxford Desk Reference Cardiology. Tse, Lip & Coats. OUP 2011 • LMD/Possum Websites: • www.OMIM.org/ • www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed • www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/ [GeneReviews] • www.dnadiagnostiek.nl/ • www.arvcdatabase.info/ • www.cardiogenetica.nl • www.gencor.nl/gencor/docs/about.asp • http://www.leefh.nl/zorgprofessionals/ • http://www.brugadadrugs.org/avoid/ • http://www.sads.org/living-with-sads/drugs-to-avoid#.VilSGO-hchk • http://www.sads.org/Medical-Professional-Education#.VilRbO-hchk

Module Metabole aandoeningen	
Advies minimum duur module:	Minimaal 1 maand
Beschrijving van het onderwerp	Genetische diagnostiek en counseling bij patiënten met een (mogelijke) metabole aandoening. Deze module bevat: • Klinisch genetische diagnostiek en counseling (metabole differentiaal diagnose, aanvragen metabool onderzoek, interpretatie metabole uitslagen, counseling metabole aandoeningen) • Stage op metabool laboratorium: kennis over verschillende biochemische analyses. • Stage metabole kindergeneeskunde: kennis over betekenis metabole aandoeningen voor patiënt en familie, behandeling metabole aandoeningen. • Belangrijk kennisdoel is inzicht in de strekking van metabole screening en welke aandoeningen wel of juist niet worden gescreend bij het insturen van materiaal zoals bloed, urine of liquor.
EPA's die in deze module aan bod komen met modulegerichte specificaties ***(NB. competenties: zie competenties bij genoemde EPA's in EPA-overzicht)***	1. Voorbereiden en uitwerken van een spreekuur 2. Anamnese en familieanamnese afnemen 3. Lichamelijk onderzoek gericht op tekenen van metabole aandoeningen 4. Counseling en beleid vormgeven 5. Correspondentie 6. Consulten
Welk aantal intakes?	Er worden tenminste 10 intakes per maand gedaan, waaronder: • patiënten met (het vermoeden op) een metabole aandoening (bv ontwikkelingsachterstand +/- andere neurologische verschijnselen, skeletafwijkingen, metabole ontregeling, leverfunctiestoornissen, etc). • counselingen mbt genetische diagnostiek bij vermoeden op cq gediagnosticeerde metabole aandoening op grond van de hielprikscreening.
Welke besprekingen en	Metabole-genetica-kinderneurologie MDO Patiëntenbespreking metabole laboratorium
minimale aanwezigheid	*Lokaal aan te vullen*
Toetsvormen & ontwikkeling bekwaamheids-niveau	• Zie voor toetsvormen bij betreffende EPA's het overzicht • De resultaten ten aanzien van de individuele leerdoelen en van de verschillende toetsvormen worden besproken tijdens voortgangs- en beoordelingsgesprekken door stagebegeleiders en (plv) opleider • Landelijke toetsen volgens schema *Ontwikkeling bekwaamheidsniveau:* Zie beschrijving per EPA in overzicht

Theoretische eindkennis	Zie GENiaal 2.0 bijlage 4: Theoretische eindtermen klinische genetica (TEK): H1. Theoretische basiskennis: • 1.1 t/m 1.3, 1.6.1 t/m 1.6.5 H2. Kennistermen per tractus: • 2.16 H3. Genetische screening: • 3.3
Voorbeelden van relevante literatuur	• Inborn Metabolic Diseases: diagnosis and treatment. Saudubray. 5th edition 2012, ISBN 978-3-642-15720-2. • A Clinical Guide to Inherited Metabolic Diseases. Clarke. 2006. • Inherited Metabolic Diseases: A Clinical Approach. Hoffmann. 2017. ISBN 978-3-540- 74723-9 • Physician's Guide to Diagnosis, Treatment, and Follw-Up of Inherited Metabolic Diseases. Thony. 2014. ISBN 978-3-642-40336-1 • Gele boekje: Vademecum Metabolicum – Zschocke/ Hoffmann

Module Wetenschappelijke vorming	
Advies minimum duur module	4 maanden (verplicht voor AIOS die niet gepromoveerd zijn of promoveren tijdens de opleiding)
Beschrijving van het onderwerp	*Doelen:* De AIOS is aan het eind van de module in staat om: - een hypothese en heldere onderzoeksvraag te formuleren - een (eenvoudig) onderzoeksplan op te stellen, inclusief het beoordelen van de haalbaarheid en de relevante statische analyses - wetenschappelijke informatie uit publicaties kritisch te interpreteren - wetenschappelijke resultaten mondeling en schriftelijk te presenteren Voorbeelden van activiteiten/projecten: - (1) met literatuuronderzoek, dossieranalyse of eenvoudig klinisch/laboratoriumonderzoek een onderzoekvraag en hypothese in 3 maanden beantwoorden ism een clinicus of laboratoriumspecialist - (2) vanuit een richtlijnenwerkgroep tenminste één uitgangsvraag formuleren samen met de lokale begeleider en deze met literatuuronderzoek en de gebruikelijke meetinstrumenten voor richtlijnen uitwerken - (3) het uitwerken van een onderdeel van een proefschrift (onder de voorwaarde dat het promotieonderzoek een klinisch genetisch onderwerp betreft) Daarnaast: - Verdiepen in voor de onderzoeksvraag relevante statistiek, en klinische epidemiologie - Indien van toepassing: bepalen of METC goedkeuring/ontheffing nodig is - Bijwonen van lokale wetenschappelijke besprekingen (Journal club /referaatbespreking/ researchbespreking/ seminars) - Zo mogelijk bijwonen van lokale cursussen (Evidence Based Medicine / Critical Appraisal of a Topic, epidemiologie/ statistiek, wetenschappelijk schrijven/presenteren)
Theoretische eindkennis	Zie GENiaal 2.0 bijlage 4: Theoretische eindtermen klinische genetica (TEK): H1. Theoretische basiskennis: • 1.3.1 en 1.3.4 H4. Ethische aspecten: kunnen aan bod komen • 4.1 H5. Juridische aspecten: • 5.1, 5.2 en 5.5 H7. Wetenschappelijk vorming: • 7.1 t/m 7.5

Voorbeelden van relevante literatuur	Veel tips voor schrijven onderzoeksopzet en artikel zijn te vinden op internet, bijvoorbeeld: - www.scribbr.nl/starten-met-je-scriptie/onderzoeksopzet/wetenschap.infonu.nl/diversen/25471-een- wetenschappelijk-artikel-schrijven-richtlijnen-en-tips.html (HBO-niveau, maar veel praktische tips) - Documentaire: Kijken in de ziel: wetenschappers (NPO)
EPA's die in deze module aan bod komen	Tijdens deze module wordt niet gewerkt met EPA's maar staan de leerdoelen in het teken van het behalen van het basis ontwikkelniveau (nvieau 1) van het Wetenschapsprofiel (zie figuur 1 bijlage 6b).
Welke besprekingen en minimale aanwezigheid	*Lokaal in te vullen*
Competenties	Kennis en wetenschap
Toetsvormen & ontwikkeling bekwaamheids-niveau	1 x wetenschappelijke presentatie (eigen data) bij voorkeur (inter)nationaal 1 x wetenschappelijke publicatie of 1x ontwikkelen/redigeren van een richtlijn of schrijven van een hoofdstuk voor een leerboek *Ontwikkeling bekwaamheidsniveau:* Zie bijlage 6B. Basisniveau van het wetenschapsprofiel.

Bijlage 3: EPA-beschrijvingen klinische genetica

In deze bijlage worden de kernactiviteiten in het beroep van de klinisch geneticus in de vorm van EPA's beschreven. De vereiste kennis, vaardigheden, houding/gedrag is beschreven op basis van de meest relevante benodigde competenties. Voor activiteiten kunnen meerdere (andere) competenties nodig zijn.
EPA 1 t/m 6 zijn generiek omschreven kernactiviteiten en dienen in iedere klinische module opnieuw op supervisie niveau 4 afgerond te worden. In de modulebeschrijving staat aangegeven hoe de specifieke medisch inhoudelijke invulling er voor dat thema uit kan zien.
EPA's 7 en 8 zijn module overstijgende kernactiviteiten waarbij supervisieniveau 4 voor het einde van de opleiding behaald dient te zijn. EPA 9 betreft een specifieke EPA die op supervisieniveau 3 afgerond dient te worden tijdens de genoomstage.

NB. Voor kennis zie: 'overzicht theoretische eindtermen klinische genetica (TEK)'.

Titel	**EPA1 Voorbereiden en uitwerken van een spreekuur**	
Specificaties en beperkingen	Casus voorbereiden en bespreken met supervisor voorafgaand aan het spreekuur en dossier verslaglegging en terugkoppeling aan supervisor na afloop.	
Relatie tot de competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?	☒ Medisch handelen ☒ Communicatie ☐ Samenwerking	☒ Kennis en wetenschap ☐ Maatschappelijk handelen ☒ Organisatie ☐ Professionaliteit
Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren	*Kennis* • Theoretische basiskennis zoals beschreven in TEK 1.1 t/m 1.5 *Vaardigheden* • Casus voorbereiden en daarbij hoofd- en bijzaken onderscheiden • Essentiele elementen uit verwijsbrief, voorgeschiedenis, anamnese, lichamelijk onderzoek samenvatten tijdens het bespreken met supervisor • Opstellen en beargumenteren voorlopige differentiaaldiagnose en voorstel voor aanvullend onderzoek en beleid obv prioritering uit voorlopige DD, richtlijnen en kosteneffectiviteit • Efficiënt uitwerken van een spreekuur inclusief nabespreken met supervisor • Heldere complete bondige verslaglegging in dossier (anamnese, lichamelijk onderzoek, resultaten aanvullend onderzoek, (differentiaal) diagnose, samenvatting, beleid en overdracht, evt literatuur/databases overzicht) • Tijdsbewaking *Houding en gedrag* • Mate van zelfstandigheid • Eigen grenzen kennen en hiernaar handelen • Er wordt bij beslismomenten genoteerd wie supervisor is • Feedback geven en ontvangen	
Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren	- Directe observatie - Statuscontrole - Patiëntpresentaties bij overleg momenten - KPB - Oordeel opleidersgroep	
Geschatte fase van de opleiding waarop niveau 4 (ongesuperviseerd) moet worden bereikt	Eerste deel module niveau 1-3 Einde module niveau 4	

Titel	**EPA2 Anamnese en familieanamnese afnemen**	
Specificaties en beperkingen	Hulpvraag achterhalen Informatieverzameling en interpretatie (medisch inhoudelijk) gebaseerd op kennis van oorzaken en spectrum van aangeboren en erfelijke aandoeningen Familieanamnese afnemen, opstellen van een 3-generatie familiestamboom; met focus op relevante problemen (medisch en sociaal) Beoordelen van welke familieleden het verkrijgen van medische gegevens relevant is of bij wie lichamelijk of diagnostisch onderzoek zinvol is	
Relatie tot de competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?	☒ Medisch handelen ☒ Communicatie ☐ Samenwerking	☐ Kennis en wetenschap ☐ Maatschappelijk handelen ☒ Organisatie ☒Professionaliteit
Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren	*Kennis* • Kennis van erfelijke aandoeningen en aangeboren afwijkingen zoals aan bod komend in de betreffende module (TEK H 2) • Kennis van overervingspatronen en genetische epidemiologie (TEK 1.1) *Vaardigheden* • Hulpvraag achterhalen • Hoofdzaken van bijzaken onderscheiden • Vaardigheid interpreteren van en reageren op verbale en non-verbale uitingen • Doelmatig toepassen van open en gesloten vragen • Herkenning van verschillende overervingspatronen en daarop gerichte familieanamnese • Opstellen van een volledige 3-generatie familiestamboom; met focus op relevante problemen (medisch en sociaal) in kader van de adviesvraag • Beoordelen van welke familieleden op basis van mogelijke diagnose/leeftijd het verkrijgen van medische gegevens relevant is of bij wie lichamelijk of diagnostisch onderzoek zinvol is • Tijdsbewaking • Informatieverzameling en interpretatie (medisch inhoudelijk) gebaseerd op kennis van oorzaken en spectrum van aangeboren en erfelijke aandoeningen *Houding en gedrag* • Regie houden met oog op vraagstelling • Invoelend vermogen en contact met patiënt/adviesvrager • Aandacht voor persoonlijke aspecten en familie dynamiek	
Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren	- Directe observatie - Statuscontrole - Beoordeling verslaglegging/brieven - KPB - Oordeel opleidersgroep	
Geschatte fase van de opleiding waarop niveau 4 (ongesuperviseerd) moet worden bereikt	Eerste deel module niveau 1-3 Einde module niveau 4	

Titel	**EPA3 Lichamelijk onderzoek**	
Specificaties en beperkingen	Algemeen lichamelijk onderzoek (en op indicatie aanvullend onderzoek) verrichten en interpreteren	
Relatie tot de competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?	☒ Medisch handelen ☒ Communicatie ☐ Samenwerking	☐ Kennis en wetenschap ☐ Maatschappelijk handelen ☐ Organisatie ☒ Professionaliteit
Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren	*Kennis* • Kennis van de terminologie om bevindingen te beschrijven bij lichamelijk onderzoek (TEK 1.11) *Vaardigheden* • Algemeen lichamelijk onderzoek verrichten en interpreteren • Op indicatie verrichten van dysmorfologisch onderzoek, (oriënterend) neurologisch onderzoek, specifiek onderzoek bij verdenking bindweefselaandoening etc. • Vaardigheid van onderzoek bij kind of patiënt met fysieke of verstandelijke handicap • Inschatten van ontwikkelingsniveau op basis van motorische vaardigheden en interactie • Herkennen en beschrijven van dysmorfieën/andere relevante afwijkingen • Met standaard camera adequate opnames maken afhankelijk van vraagstelling; bij dysmorfologie patiënten: gelaat voor, gelaat zijaanzicht li en re, handen dorsaal bdz, voeten dorsaal bdz, hele lichaam frontaal, daarnaast specifieke opnames van relevante symptomen of lichaamsdelen, en indien mogelijk ouders ter vergelijking *Houding en gedrag* • Mate van zelfstandigheid • Houding t.o.v. patiënt, geven van adequate instructies met in achtneming van kennisniveau en mobiliteit adviesvrager	
Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren	- Directe observatie - KPB - Oordeel opleidersgroep - Patiënt presentaties bij overleg	
Geschatte fase van de opleiding waarop niveau 4 (ongesuperviseerd) moet worden bereikt	Eerste deel module niveau 1-3 Einde module niveau 4	

Titel	**EPA4 Counseling en beleid vormgeven**	
Specificaties en beperkingen	Het betreft uitvoeren van een volledige klinische genetische counseling binnen een stage.	
Relatie tot de competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?	☒ Medisch handelen ☒ Communicatie ☐ Samenwerking	☒ Kennis en wetenschap ☒ Maatschappelijk handelen ☒ Organisatie ☐ Professionaliteit
Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren	*Kennis* • Basiskennis zoals beschreven in TEK 1.1-1.5 • Kennis van erfelijke aandoeningen en/of aangeboren afwijkingen zoals aan bod komend in betreffende module (TEK H 2) • Overervingspatronen, genetische epidemiologie, bayesiaanse kansberekening en interpretatie medische gegevens (TEK 1.1, 1.3, 1.8 en 1.11) • Kennis van klassieke en recente mogelijkheden en beperkingen van genetisch onderzoek (TEK 1.4-1.6) • Kennis van (non-directieve) counselingstechnieken • Kennis van de erfelijke aandoeningen waarvoor presymptomatisch DNA-onderzoek mogelijk is • Kennis van ethische aspecten en wetten en regelgeving *Vaardigheden* • Opstellen genetische differentiaaldiagnose (DD) mbv databases, literatuurgegevens en richtlijnen • Diagnostiek (niet) aanvragen obv prioritering uit DD, richtlijnen en kosteneffectiviteit • Interpretatie genetische uitslagen en follow-up • Non-directieve gespreksvoering afgestemd op de vraagstelling (hoofd/bijzaken onderscheiden, passende open/gesloten vragen), met aandacht voor persoonlijke aspecten (bijv draagkracht, maatschappelijke consequenties van (pre)symptomatisch DNA-onderzoek) en toegespitst op het kennisniveau, culturele achtergrond en leeftijd van de adviesvrager. • Omgaan en samenwerken met collega's/zorgprofessionals binnen en buiten de afdeling • Coördinatie van complexe zorg en follow-up van zorg en screening • Beoordelen of inschakelen psycholoog of maatschappelijk werkende geïndiceerd is *Houding en gedrag* • Mate van zelfstandigheid • Eigen grenzen kennen en hiernaar handelen • Regie houden met oog op vraagstelling • Invoelend vermogen en contact met patiënt/adviesvrager • Bewustheid van eigen standpunten in dilemma's • Leiding nemen • Aandacht voor persoonlijke aspecten en familie dynamiek • Laagdrempelig bereid zijn tot overleg met ter zake kundige	
Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren	- Directe observatie - Statuscontrole - Beoordeling verslaglegging/brieven - Patiënt presentaties bij overlegmomenten - KPB - Oordeel opleidersgroep - CAT	
Geschatte fase van de opleiding waarop niveau 4	Eerste deel module niveau 1-3 Einde module niveau 4	

(ongesuperviseerd) moet worden bereikt	

Titel	**EPA 5 Correspondentie**	
Specificaties en beperkingen	Schriftelijke informatieoverdracht van relevante informatie aan adviesvrager en zorgverlener/verwijzer	
Relatie tot de competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?	☐ Medisch handelen ☒ Communicatie ☐ Samenwerking	☐Kennis en wetenschap ☐ Maatschappelijk handelen ☒ Organisatie ☒ Professionaliteit
Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren	*Vaardigheden* • Gebruik van toegankelijk schriftelijk taalgebruik toegespitst op de situatie van de patiënt/adviesvrager. • Het overzichtelijk en in logische volgorde schriftelijk weergeven van de bevindingen en resultaten van het erfelijkheidsonderzoek inclusief voorgesteld beleid/adviezen en indien relevant herhalingskans en een samenvatting en conclusie Houding en gedrag • Adviesvrager en verwijzer/zorgverlener wordt tijdig geïnformeerd • Schriftelijke verslaglegging van consult of counseling waarin vermeld adviesvraag, bevindingen van (aanvullend) onderzoek, (waarschijnlijkheids)diagnose, herhalingskans/ risico's, eventuele adviezen ten aanzien van follow-up en een samenvatting	
Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren	- Beoordeling brieven - KPB - Oordeel opleidersgroep	
Geschatte fase van de opleiding waarop niveau 4 (ongesuperviseerd) moet worden bereikt	Eerste deel module niveau 1-3 Einde module niveau 4	

Titel	**EPA 6 Consulten**	
Specificaties en beperkingen	Het betreft het voorbereiden en uitvoeren van een telefonisch, digitaal of fysiek consult.	
Relatie tot de competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?	☒ Medisch handelen ☒ Communicatie ☒ Samenwerking	☐ Kennis en wetenschap ☐ Maatschappelijk handelen ☒ Organisatie ☐ Professionaliteit
Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren	*Kennis* • Kennis van erfelijke aandoeningen en/of aangeboren afwijkingen zoals aan bod komend in betreffende module (TEK H 2) • Kennis van medische terminologie behorend bij het beschrijven van uitkomsten lichamelijk onderzoek (TEK 1.11) • Kennis van klassieke en recente mogelijkheden en beperkingen van genetisch onderzoek (TEK 1.4-1.6) *Vaardigheden* • Consulten/schouwingen doen in kader van klinisch genetische vraag, inclusief dysmorfologisch onderzoek • Heldere terugkoppeling/bondige verslaglegging naar aanvragend specialist • Duidelijke communicatie bij het beantwoorden van telefonische of digitaal gestelde vragen • Weten wanneer te stoppen met aanvragen van aanvullend onderzoek • Interpretatie van medische informatie mbt relevantie voor klinisch genetisch evaluatie • Efficiënte werkwijze • Samenwerken met zorgverleners buiten de afdeling *Houding en gedrag* • Mate van zelfstandigheid • Houding tov patient (en ouders)	
Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren	- Directe observatie - Statuscontrole - Beoordeling verslaglegging - Patientpresentaties bij overlegmomenten - KPB - Oordeel opleidersgroep - CAT	
Geschatte fase van de opleiding waarop niveau 4 (ongesuperviseerd) moet worden bereikt	Eerste deel module niveau 1-3 Einde module niveau 4	

Titel	**EPA7 Participatie en voorzitterschap (team)besprekingen**	
Specificaties en beperkingen	Het betreft het deelnemen en inbrengen van patienten casuistiek in patientbesprekingen (incl MDO) en het voorzitten van besprekingen.	
Relatie tot de competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?	☐ Medisch handelen ☒ Communicatie ☒ Samenwerking	☐ Kennis en wetenschap ☐ Maatschappelijk handelen ☒ Organisatie ☒ Professionaliteit
Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren	*Vaardigheden* • Gestructureerde en bondige voordracht casuistiek, met aandacht voor volledigheid en relevantie • Leiding nemen • Structureren en samenvatten • Tijdsbewaking • Opstellen en rondsturen agenda voor overleg *Houding en gedrag* • Respectvol bejegenen van collega's • Open staan voor de mening van anderen	
Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren	- Directe observatie - Patiëntpresentaties bij overleg momenten - KPB - Oordeel opleidersgroep	
Geschatte fase van de opleiding waarop niveau 4 (ongesuperviseerd) moet worden bereikt	Jaar 1-2: groeien naar niveau 3 Laatste jaar opleiding niveau 4	

Titel	**EPA8 Huidbiopt en wangslijmvlies afnemen**	
Specificaties en beperkingen	Zelfstandig wangslijmvlies en huidbiopt afnemen	
Relatie tot de competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?	☒ Medisch handelen ☒ Communicatie ☐ Samenwerking	☐ Kennis en wetenschap ☐ Maatschappelijk handelen ☐ Organisatie ☒ Professionaliteit
Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren	*Vaardigheden* • Zelfstandig wangslijmvlies en huidbiopt afnemen voor DNA-onderzoek dan wel chromosomaal onderzoek volgens protocol	
Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren	- Directe observatie	
Geschatte fase van de opleiding waarop niveau 4 (ongesuperviseerd) moet worden bereikt	Jaar 1-2 niveau 4	

Titel	**EPA9 Genoom analyse**	
Specificaties en beperkingen	Interpretatie en rapportage van laboratoriumuitslagen genoomanalyse	
Relatie tot de competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?	☐ Medisch handelen ☒ Communicatie ☒ Samenwerking	☒ Kennis en wetenschap ☐ Maatschappelijk handelen ☒ Organisatie ☐ Professionaliteit
Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren	**Kennis** • Kennis van moleculaire biologie en cytogenetica en relevante laboratoriumtechnieken (TEK 1.4, 1.5) • Kennis van genetische kansberekening (TEK 1.2.) **Vaardigheden** • Kritisch beoordelen van medische literatuur • Een search kunnen doen in moleculair genetisch databases en de medische literatuur • Samenwerken • Duidelijk communiceren **Houding en gedrag** • Nieuwsgierigheid • Actieve houding	
Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren	- Productevaluatie - Inzet en activiteiten - Presentatie bij overlegmomenten - Directe observatie	
Geschatte fase van de opleiding waarop niveau 3 (indirecte reactieve supervisie) moet worden bereikt	Eind genoomstage: niveau 3	

Bijlage 4: Theoretische eindtermen klinische genetica

Deze bijlage specificeert de theoretische eindtermen van de opleiding klinische genetica. Eindtermen ten aanzien van vaardigheden, houding en gedrag zijn verwerkt in de EPA's.

Theoretische eindtermen: De klinisch geneticus in opleiding…

Hoofdstuk 1. Theoretische basiskennis

1.1 Overervingspatronen

1. kent de klassieke mendeliaanse overervingspatronen:
    a. autosomaal dominant
    b. autosomaal recessief
    c. geslachtsgebonden recessief
    d. geslachtsgebonden dominant
2. kent de niet-mendeliaanse overervingspatronen:
    a. pseudoautosomale erfelijkheid
    b. mitochondriële overerving
    c. multifactoriële overerving
    d. mozaicisme (somatisch)
    e. kiemcelmozaicisme
    f. uniparentale disomie
    g. genomic imprinting
3. kent de betekenis van de begrippen:
    a. Nieuwe mutatie
    b. Polymorfisme
    c. Variabele expressie
    d. Penetrantie (compleet en incompleet)
    e. Anticipatie
    f. Homoplasmie/Heteroplasmie

1.2.Kansberekening

1. kent het theorema van Bayes en is in staat om dit toe te passen bij de berekening van kansen in concrete situaties binnen de erfelijkheidsadvisering.
2. kent het begrip consanguiniteit en de extra risico's ten aanzien van nageslacht.

1.3. Populatiegenetica en (genetische) epidemiologie

1. kent de basisprincipes van de populatiegenetica:
    a. De wet van Hardy-Weinberg
    b. Random mating
    c. Assortative mating
    d. Consanguiniteit
    e. Inbreeding
    f. Mutatie
    g. Selectie
    h. Migratie
    i. Fitness
2. is in staat de wet van Hardy en Weinberg toe te passen voor de berekening van heterozygoten frequenties bij recessieve aandoeningen en voor de berekening van mutatiefrequenties bij dominante, recessieve en geslachtsgebonden aandoeningen.
3. kent de volgende begrippen die gebruikt worden binnen de volksgezondheid: a.
    i. Incidentie en prevalentie
    ii. Geboorteprevalentie
    iii. Het relatieve risico
    iv. Het populatie attributieve risico
4. kent de belangrijkste principes van de genetische epidemiologie:
    a. Genetische risico's in families
    b. Selectie bias
    c. Selectie en ascertainment
    d. Segregatie analyse
    e. Identificatie van genen betrokken bij complexe aandoeningen
        i. kandidaatgenen

Theoretische eindtermen: De klinisch geneticus in opleiding…

ii. parametrische linkage analyse (LOD score)
iii. non-parametrische linkage analyse
iv. affected sib-pair analyse
v. identity-by-descent methoden
vi. populatie associatie studies

1.4 Moleculaire genetica

1. Kent de basisprincipes van de erfelijkheid:
   a. De cel en zijn organellen
   b. DNA structuur
   c. DNA replicatie
   d. Type DNA sequenties
   e. Genstructuur
   f. Genetische code
   g. Transcriptie en translatie
   h. Splicing
   i. Regulatie van genexpressie
   j. X-inactivatie
   k. Typen mutaties en gevolgen daarvan op eiwitniveau
   l. Mutagenese
   m. Oncogenen en tumorsuppressorgenen
   n. DNA repair
   o. Mitochondrieel DNA
   p. Hoeveelheid DNA en aantal genen in het humane genoom
   q. Epigenetische processen
2. Kent de belangrijkste methoden van DNA analyse en hun toepassingen:
   a. Polymerase ketting reactie (PCR) en Quantative PCR
   b. Southern blotting
   c. Northern blotting
   d. Western blotting
   e. Restriction enzyme mapping
   f. DNA Sequencing (Sanger, NGS)
   g. Allele specific oligonucleotide analysis (ASO)
   h. Site-directed mutagenesis
   i. DNA-CHIP technologie (microarraytechniek)
   j. Methyleringsassay
   k. MLPA
   l. SNP-array.
   m. NGS, targeted genpanel, Whole exome sequencing, Whole genome sequencing,
3. Kent de belangrijkste DNA-polymorphismen en hun toepassing in de DNA-diagnostiek:
   a. Restrictiefragmentlengte polymorfisme (RFLP)
   b. Variable number of tandem repeats (VNTR)
   c. Trinucleotide repeats
   d. Microsatellieten (CA-repeats)
   e. Single nucleotide polymorphisms (SNPs)
4. De klinisch geneticus kent de begrippen, principes, toepassingsmogelijkheden, betrouwbaarheid en beperkingen van indirecte DNA-analyse:
   a. Cosegregatie
   b. Linkage
   c. Recombinatie
   d. Recombinatiefrequentie
   e. Centimorgan
   f. Linkage-disequilibrium
   g. Lod-score
5. Kent de begrippen,de principes, toepassingsmogelijkheden, betrouwbaarheid en beperkingen van directe DNA diagnostiek gericht op de mutatiedetectie:
   a. Genetische- en allelische heterogeniteit
   b. Homozygotie, heterozygotie, samengestelde (compound)-heterozygotie
   c. Lloss of heterozygozity, regions of homozygozity, hemizygosity
   d. Dominant negatief effect
   e. VUS (variant of uncertain significance), verschillende klassen VUS 1 t/m 4

Theoretische eindtermen: De klinisch geneticus in opleiding…

f. Methylering/ methyleringsdefect
g. Verschillende typen mutaties: silent, loss of function, missense, gain of function, frame shift, indel, nonsense, intron , splice
h. Splicesite, exonskipping
i. structurele CNV's, exon-deleties

6. Kent de begrippen die van belang zijn bij interpretatie van genoomwijde analyse
7. Heeft kennis van regelgeving met betrekking tot de genetische diagnostiek

1.5. Cytogenetica

1. Kent de processen van de twee typen celdeling, meiose en mitose, tot in de moleculaire details.
2. Kent de verschillende structurele elementen van een chromosoom:
   a. Chromatiden
   b. p-arm
   c. q-arm
   d. Centromeer
   e. Telomeer
   f. Satellieten
   g. Euchromatine
   h. Heterochromatine
3. Kent de meest voorkomende structurele afwijkingen (o.a. deleties, duplicaties, translocaties, inversies, inserties, mozaïcisme).
4. Kent de gebruikelijke nomenclatuur van chromosoomafwijkingen volgens de laatste editie van "An International System for Human Cytogenomic Nomenclature" (ISCN).
5. Kent de principes, indicaties, betrouwbaarheid en beperkingen van de belangrijkste cytogenetische onderzoekmethoden:
   a. Standaard karyotypering en variaties
   b. Fluorescentie in-situ-hybridizatie (FISH) in interfase cellen en in metafase stadia
   c. Microarrays (zowel array-comparative genomic hybridisation [array-CGH] als arrays gebaseerd op Single Nucleotide Polymorphisms [SNP-arrays])
6. Kent de principes, de mogelijkheden, betrouwbaarheid en de beperkingen van veel gebruikte celkweektechnieken: lymfocytenkweek, beenmergcellen, fibroblastenkweek, amniocytenkweek en chorionvilli (korte en lange termijn) kweek.
7. Kent de berekening waarmee op grond van het aantal geanalyseerde cellen met een bepaalde zekerheid een vorm van mozaïcisme kan worden uitgesloten.
8. Kent de standaardindicaties voor cytogenetische diagnostiek (zowel postnataal als prenataal) en de bijbehorende, te verwachten afwijkende karyotypes.

1.6. Metabole diagnostiek

1. Kent de principes, indicaties, betrouwbaarheid en beperkingen van de verschillende vormen van metabole diagnostiek en de daarmee te onderzoeken lichaamsmaterialen (zoals bloed, urine, liquor, en fibroblasten):
   a. Metabolietenonderzoek
   b. Enzymbepalingen
   c. Complementatiestudies
   d. DNA-onderzoek
2. Kent de mogelijkheden, betrouwbaarheid en beperkingen van heterozygotendetectie.
3. Heeft kennis van de betekenis van een diagnose gesteld op eiwit/enzym niveau (versus DNA-niveau) voor erfelijkheidsadvisering en prenatale diagnostiek.
4. Is zich bewust van het belang van het onderscheid tussen behandelbare en niet-behandelbare metabole aandoeningen en de consequenties die dit heeft voor het beleid.

1.7. Farmacogenetica

1. kent de belangrijkste principes en toepassingsmogelijkheden van de farmacogenetica

1.8 Embryologie, Teratologie

1. Kent de belangrijkste hoofdstukken uit de embryologie:
   a. Stadia in de embryonale periode
   b. Stadia in de foetale periode
   c. Ontwikkeling van membranen en placenta
   d. Ontwikkeling per tractus
   e. Regulering van de embryonale ontwikkeling
   f. Differentiatie
   g. Relatie tot aangeboren afwijkingen
2. Is bekend met de classificatie van aangeboren afwijkingen (malformatie, deformatie, disruptie, associatie, sequentie, dysplasie en syndroom)
3. Kent de belangrijkste teratogenen

Theoretische eindtermen: De klinisch geneticus in opleiding…

4. Kent de symptomen van het foetaal alcohol syndroom
5. Kent de maternale infecties die tot embryonale/foetale pathologie kunnen leiden.
6. Kent de wegen om een mogelijke teratogene oorzaak van aangeboren afwijkingen te kunnen evalueren (RIVM, LAREB).

1.9. Prenataal

1. Kent de volgende termen en diagnostische mogelijkheden en beperkingen hiervan (inclusief mogelijke nevenbevindingen), de indicaties hiervoor en is op de hoogte van de richtlijnen op dit gebied zoals die vanuit de Werkgroep Prenatale Diagnostiek (NVOG/VKGN) zijn opgesteld
   1. Invasieve prenatale diagnostiek:
      a. Chorionvillusbiopsie
      b. Amnionpunctie
      c. GUO (geavanceerd ultrageluidsonderzoek)
      d. NIPT
   2. Kent de inhoudelijke en juridische verschillen tussen prenatale genetische diagnostiek en prenatale genetische screening (zie onder).

1.10. Subfertiliteit en geassisteerde voortplanting; PGD

1. Kent het type chromosoomafwijkingen dat gevonden kan worden op de indicatie subfertiliteit:
   a. (Gebalanceerde) translocaties
   b. Geslachtschromosomale afwijkingen: 45, X ; 46, XXY ; ?
2. Kent monogene aandoeningen die kunnen leiden tot mannelijke of vrouwelijke subfertiliteit, o.a. Y-deleties, primaire ciliaire dyskinesie, CF, premutatiedraagster fraX syndroom, overige POF-gerelateerde subfertiliteit.
3. Kent de mogelijkheden, beperkingen en mogelijke risico's van Intracytoplasmatische sperma-injectie (ICSI), microchirurgische epididymale sperma-aspiratie (MESA), percutane epididymale sperma-aspiratie (PESA) en testiculaire sperma-extractie (TESE).
4. Kent de indicaties voor pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD) en is op de hoogte van de Europese richtlijnen op dit gebied.
5. Kent de gebruikelijke laboratoriumtechnieken die in de pre-implantatie genetische diagnostiek in ons land of daarbuiten worden toegepast.

1.11 Dysmorfologie en verstandelijke beperking

1. Kent de betekenis van de term dysmorfologie
2. Kent de belangrijkste terminologie van dysmorfe kenmerken
3 Kent de betekenis van standaarddeviaties en percentielen t.a.v. interpretatie van dysmorfe kenmerken
4. Kent het begrip 'reverse phenotyping'
5. Kent de definitie van verstandelijke beperking en verschillende graden met bijbehorende capaciteiten/IQ
6. Kent de belangrijkste klinisch genetische databases en literatuur voor de diagnostiek naar syndromen/verstandelijke beperking (o.a.London Dysmorphology database, Possum, Human phenotype ontology database)

Hoofstuk 2 Kennistermen per tractus/subspecialisatie

1. Kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke craniofaciale aandoeningen:
   - lip/kaak/verhemelte spleet
   - tandafwijkingen
   - craniosynostose
   - oculoauriculovertebraal spectrum
2. Kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke aandoeningen van het centrale zenuwstelsel:
   - aangeboren afwijkingen: neurale buisdefecten, holoprosencefalie, microcefalie macrocefalie en congenitale hydrocefalus.
   - neurologische aandoeningen die zich manifesteren op de kinderleeftijd: epilepsie, verstandelijke handicap
   - neurologische aandoeningen die zich manifesteren op de volwassen leeftijd: dementieën, extrapyramidale aandoeningen, ziekte van Huntington, cerebellaire ataxieën, spastische paraparesen, cerebrale autosomaal dominante arteriopathie met subcorticale infarcten en leuko-encephalopathie (CADASIL)
   - neurocutane syndromen: neurofibromatosis, tubereuze sclerose
3. Kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke neuromusculaire aandoeningen:
   - aandoeningen van de motorische voorhoorncel: spieratrofieën
   - aandoeningen van de perifere zenuw: erfelijke neuropathieën
   - aandoeningen van de neuromusculaire overgang
   - erfelijke aandoeningen van de spieren: myopathieën, spierdystrofieën
   - ionkanaalziekten: myotonia congenita
   - mitochondriële myopathieën
4. Kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke psychiatrische aandoeningen:

Theoretische eindtermen: De klinisch geneticus in opleiding…

- schizofrenie
- stemmingsstoornis; manisch depressieve psychose
- Gilles de la Tourette syndroom
- autisme spectrum stoornis.

5. Kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke oogaandoeningen:
   - retinale dystrofieen
   - myopie
   - opticusatrofie
   - cataract
   - colobomen/microphthalmie-anophthalmie
   - glaucoom
   - afwijkingen van het voorste oogsegment (aniridie, Rieger syndroom)
   - oculocutaan albinisme
6. Kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke gehooraandoeningen:
   - perceptieve slechthorendheid congenitaal/ later in het leven optredend
   - conductieve slechthorendheid congenitaal/ later optredend
   - mitochondrieel overervende progressieve slechthorendheid (MIDD)
   - aanlegstoornissen van oor/kieuwbogen met gehoorsverlies
   - syndromale vormen van slechthorendheid: o.a. Usher syndroom, Pendred syndroom
7. Kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke skeletaandoeningen:
   - skeletdysplasieën (o.a. achrondroplasie, hypochondroplasie, SHOX-gerelateerde groeistoornissen, SED, thanatofore dysplasie, campomele dysplasie, familaire enchondromatose)
   - ledemaatafwijkingen (polydactylie/reductiedefecten)
   - scoliose
   - congenitale heupdysplasie
   - klompvoet
   - arthrogryposis
   - osteoporose
8. Kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke bindweefselaandoeningen:
   - Marfan syndroom
   - Ehlers-Danlos syndroom/ familair hypermobiliteitssyndroom
   - osteogenesis imperfecta
   - Stickler syndroom
   - cutis laxa
   - pseudoxantoma elasticum
   - congenitale contracturele arachnodactylie.
9. Kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke huidaandoeningen:
   - monogene verhoorningsstoornissen
   - epidermolysis bullosa
   - ectodermale dysplasieën
   - pigmentatiestoornissen
   - vasculaire malformaties
   - psoriasis vulgaris
   - naevi
10. Kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke hart- en vaataandoeningen:
    - aangeboren hartafwijkingen
    - cardiomyopathieën
    - congenitale ritme- en geleidingsstoornissen
    - atherosclerotische aandoeningen
    - TAAD
    - en de medische interventies op cardiologisch gebied
11. Kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke bloedaandoeningen:
    - erfelijke vormen van anemie (hemoglobinopathieen, sikkelcelanemie))
    - erfelijke vormen van hemorragische diathese hemofilie A en B, von Willebrandfactor)
    - erfelijke vormen van een verhoogde tromboseneiging (o.a. factor V Leiden, protein C/S-deficientie
12. Kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke longaandoeningen:
    - alfa1-antitrypsine deficiëntie
    - cystische fibrose (CF)
    - interstitiële longfibrose
    - primaire ciliaire dyskinesie

Theoretische eindtermen: De klinisch geneticus in opleiding…

13. Kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke gastro-intestinale aandoeningen:
    - structurele aangeboren afwijkingen van de tractus digestivus (oesophagusatresie, hernia diaphragmatica, pylorushypertrofie, duodenumatresie, galgangatresie, omphalokele, gastroschisis, congentiale afwijkingen van de anus)
    - ziekte van Hirschsprung
    - coeliakie
    - hyperbilirubinemie (Crigler-Najjar syndroom)
14. Kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke urogenitale aandoeningen:
    - cysten in de nier
    - andere aangeboren afwijkingen: nieragenesie/nierdysplasie
    - afwijkingen in vele membranen van de nier: nefropathieën
    - transportdefecten: waaronder nefrogene diabetes insipidus
    - nefrotisch syndroom
    - hypospadie
    - epispadie en extrofia vesicae
15. a) kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke endocriene aandoeningen:
    - groeihormoondeficiëntie
    - genitale ontwikkelingsstoornissen
    - schildklieraandoeningen
    - diabetes mellitus
    - adrenogenitaalsyndroom
    - hypocalciëmie/hypercalciëmie
    - subfertiliteit
    - obesitas (bij kinderen), zowel syndromaal als niet-syndromaal
16. b) kent de klinisch genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke (auto) immuun stoornissen (o.a. familiaire mediterrane koorts, SCID, TRAPS).
17. a) kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke metabole aandoeningen:
    - aandoeningen in de aminozuurstofwisseling (o.a. homocystinurie, PKU)
    - lysosomale stapelingsziekten (Hurler syndroom, Hunter syndroom, Morquio syndroom)
    - peroxisomale aandoeningen (Zellweger syndroom)
    - aandoeningen van het kopermetabolisme (M. Wilson, Menkes syndroom)
    - glycogeenstapelingsziekten (M. Pompe)
    - Hemochromatose
18. b) Groeistoornissen / overgroei
    kent de klinisch-genetische achtergrond van aandoeningen
    - die met (segmentaal) verstoorde (over)groei en/of vasculaire afwijkingen samengaan
    - die (primair) een afwijkende (m.n. verminderde) lengtegroei geven (SHOX, FGFR3 en NPR2 gerelateerd)

    -de belangrijkste erfelijke vormen van obesitas (bij kinderen), zowel syndromaal als niet-syndromaal
19. a) kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke vormen van kanker:
    - borst-en eierstokkanker
    - darmkanker
    - prostaatkanker
    - nierkanker
    - maagkanker
    - huidkanker
    - ziekte van von Hippel Lindau
    - multipele endocriene neoplasie
    - Li-Fraumeni syndroom
    - retinoblastoom
    - Wilms-tumor
    - ataxia teleangiectasia

    b) kennis van toepassing van hulpmiddelen voor de predictie van kankerrisico's, zoals Claus en Claus+ model/tabellen, BOADICEA
20. kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste chromosoomafwijkingen:
    - numerieke autosomale chromosoomafwijkingen (Down syndroom, trisomie 13, trisomie 18
    - microdeletie-en duplicatiesyndromen (o.a. Wolf-Hirschhorn (4p-)syndroom,
    - VCF-syndroom (del22q11.2), Cri du chat (5p-) syndroom,
    - dup/del16p11, Cat eye syndroom (markerchromosoom 22), Pallister-Killian syndroom (tetrasomie 12p)
    - afwijkingen van de geslachtschromosomen (o.a. Turner syndroom, Klinefelter syndroom)
    - chromosomale breuksyndromen (Fanconi)

Theoretische eindtermen: De klinisch geneticus in opleiding…

19. Kent de belangrijkste klinische en genetische kenmerken van de volgende syndromen
    - Aarskog syndroom
    - Aicardie syndroom
    - Alagille syndroom
    - Albright hereditaire osteodystrofie
    - Alpha thalassemie mentale retardatie syndroom (ATRX)
    - Amnionstreng syndroom
    - Angelman syndroom
    - Apert syndroom
    - Bardet-Biedl syndroom
    - Beckwith-Wiedemann syndroom
    - Bloom syndroom
    - Branchio-oto-renaal syndroom (Melnick-Fraser)
    - Cardiofaciocutaneous (CFC) syndroom
    - Cerebrocostomandibulair syndroom
    - CHARGE syndroom
    - Cockayne syndroom
    - Coffin-Lowry syndroom
    - Coffin-Siris syndroom
    - Cohen syndroom
    - Cornelia de Lange syndroom
    - Costello syndroom
    - Crouzon syndroom
    - EEC-syndroom
    - Floating Harbor syndroom
    - Foetaal alcohol syndroom
    - Fragiele X syndroom
    - Freeman-Sheldon syndroom
    - Fryns syndroom
    - Gorlin syndroom
    - Greig cephalopolysyndactylie syndroom
    - Holt-Oram syndroom
    - Hydrolethalus syndroom
    - Incontinentia pigmenti
    - Jarcho-Levin syndroom
    - Joubert syndroom
    - Kabuki syndroom
    - Kartagener syndroom/primaire ciliaire dyskinesie
    - Klippel-Feil sequentie
    - Langer-Gideon syndroom
    - Meckel-Gruber syndroom
    - Miller-Dieker syndroom
    - Moebius sequentie
    - MURCS associatie
    - Nail-patella syndroom
    - Nicolaides-Baraitser syndroom
    - Noonan syndroom
    - Oculoauriculovertebraal spectrum (Goldenhar)
    - Oligohydramnion sequentie
    - Opitz syndroom
    - Oral-facial-digital syndroom
    - Otopalatodigital syndromen
    - Pallister-Hall syndroom
    - Peters plus syndroom
    - Peutz-Jeghers syndroom
    - Pfeiffer syndroom
    - Phelan McDermid syndroom
    - Pierre Robin sequentie
    - Pitt-Hopkins syndroom
    - Poland sequentie
    - Prader-Willi syndroom

Theoretische eindtermen: De klinisch geneticus in opleiding…

- Proteus syndroom
- PTEN related macrocephaly/autism
- Rett syndroom
- Rieger syndroom
- Roberts phocomelie
- Robinow syndroom
- Rothmund-Thompson syndroom
- Rubinstein-Taybi syndroom
- Saethre-Chotzen syndroom
- Seckel syndroom
- Silver-Russell syndroom
- Simpson-Golabi-Behmel syndroom
- Smith-Lemli-Opitz syndroom
- Smith-Magenis syndroom
- Sotos syndroom
- Temple syndroom (maternale disomie 14)
- Sturge-Weber syndroom
- Townes-Brocks syndroom
- Treacher-Collins syndroom
- Tricho-rhino-phalangeaal syndroom
- VATER associatie
- Waardenburg syndroom
- Walker-Warburg syndroom
- Weaver syndroom
- Werner syndroom
- Wiedemann-Steiner syndroom
- Williams syndroom
- WAGR syndroom
- Van der Woude syndroom

20. De onder 2.1 t/m 2.18 genoemde syndromen zijn niet in deze lijst opgenomen.

Hoofdstuk 3. Genetische screening

1. Kent de hoofdlijnen van de Gezondheidsraadrapporten 'Genetische Screening' uit 1994 en 'Prenatale screening' uit 2016.
2. Kent de indicaties en methoden van *prenatale genetische screening* zoals die in Nederland gelden (SEO, NIPT, combinatietest)
3. Kent de indicaties en methoden van *neonatale genetische screening* (m.n. hielprik)
4. Kent de mogelijkheden voor het aanbieden van *preconceptionele* genetische screening.
5. Kent de belangrijkste vormen van genetische screening die in de ons omringende landen worden aangeboden, ook bij etnische minderheden.

Hoofdstuk 4. Ethische aspecten

1. Is in staat in verschillende situaties binnen de erfelijkheidsadvisering rekening te houden met een aantal fundamentele ethische principes:
   a. Informed consent
   b. Respect voor de autonomie van de adviesvrager
   c. Eerlijkheid en rechtvaardigheid
   d. Goed doen en geen schade toebrengen
   e. Privacy en vertrouwelijkheid.
2. Is in staat het algemeen gehanteerde uitgangspunt van non-directiviteit in de erfelijkheidsadvisering toe te passen, weet dat dit uiteindelijk slechts een streven is en weet in welke uitzonderlijke gevallen een directieve benadering aanvaardbaar is.
3. Kent de functie (en weet wanneer deze te benaderen) van de medisch-ethische commissie (binnen het eigen ziekenhuis).

Hoofdstuk 5. Juridische aspecten

1. Kent de mogelijke implicaties van genetische diagnostiek/erfelijkheidsadvisering voor het afsluiten van verzekeringen en voor aanstellingen.
2. Is bekend met een aantal belangrijke wetten in ons land:
   a. Wet op Geneeskundige behandelingsovereenkomst (WGBO)
   b. Wet bescherming persoonsgegevens (WBP)/Algemene verordening gegevensbescherming (AVG)(vanaf 2018)
   c. Wet medisch wetenschappelijk onderzoek met mensen (WMO)
   d. Wet bevolkingsonderzoek (WBO)

Theoretische eindtermen: De klinisch geneticus in opleiding…

e. Wet op de beroepen in de individuele gezondheidszorg(BIG)
f. Wet op bijzondere medische verrichtingen(WBMVV)
g. Wet op de medische keuringen(WMK)
h. Wet kwaliteit, klachten in de gezondheidszorg (WKKGZ)

3. Is bekend met de klachtenregeling zoals die van kracht is in het ziekenhuis waar hij of zij werkt.
4. Kent/beschikt over de Overeenkomst Klinische Genetica tussen de Zorgverzekeraars Nederland en de Vereniging van Klinische Genetische Centra i.o. uit 1995 (+ aanvullingen).
5. Is bekend met het privacyreglement van de afdeling /ziekenhuis waar hij werkt.
6. Heeft kennis van de Nederlandse gezondheidszorg op het gebied van organisatie en financiering van de ziekenhuiszorg
7. Kent de wegen naar de eigen beroepsvereniging (VKGN), en weet van het bestaan van Europese (ESHG) en Amerikaanse (ASHG) genetische gremia.

Hoofdstuk 6. Gentherapie en nieuwe ontwikkelingen

1. Kent de potentiële mogelijkheden en huidige technologische beperkingen van gentherapie voor genetische aandoeningen
2. Kent het onderscheid tussen somatisch en kiemcelgentherapie.
3. Is bekend met het begrip stamceltherapie
4. Is bekend met de techniek CRISPR/CAS9 en genome editing
5. Kent de mogelijkheden en de beperkingen mbt e-health.

Hoofdstuk 7. Wetenschappelijke vorming

1. Kent de begrippen: sensitiviteit, specificiteit, voorspellende waarde positieve test, voorspellende waarde negatieve test, prevalentie, likelyhood ratio.
2. Kent de onderzoeksmodellen follow up study/longitidunaal onderzoek, case-control, dwarsdoorsnede/cohort analyse, prospectief, retrospectief.
3. Kent het begrip evidence based medicine
4. Kent de taakstelling van METC en CCMO
5. Kent de Code Goed Gebruik, waarin de voorwaarden zijn beschreven voor het nader gebruik van lichaamsmateriaal voor wetenschappelijk onderzoek.

Bijlage 5: Overzicht landelijk cursorisch onderwijs klinische genetica

	2016		2017		2018		2019	
	Ochtend	Middag	Ochtend	Middag	Ochtend	Middag	Ochtend	Middag
Dag 1	epigenetica	farmacogenetica	Genetische aspecten van infertiliteit	afweerstoornissen/Immunogenetica	skeletdysplasieën (incl. craniosynostose)		Erfelijke bloedziekten	Oncogenetica (anders dan borst/darm)
Dag 2	Oncogenetica borst/darm		Neurodegeneratieve ziekten met late onset	Spierziekten, oa Duchenne/Becker	Bindweefselaandoeningen (EDS/Marfan/collageenaandoeningen/OI)		Cardiogenetica	
Dag 3	Algemene dysmorfologie/MR/syndroomdiagnostiek		Ophtalmogenetica	Otogenetica	Schisis	Ledemaatafwijkingen	Neurologische stoornissen bij het kind (inclusief corticale dysplasie, migrainestoornissen, microcephalie, epilepsie, neurologisch onderzoek)	
Dag 4	aangeboren hartafwijkingen (syndromaal/niet-syndromaal)	MDL-afwijkingen	echo afwijkingen tijdens de zwangerschap & foetale pathologie	Maternale effecten op de foetus	Pre- en postnatale aspecten van geslachtsdifferentiatie	Nierafwijkingen	Embryologie en prenatale diagnostiek (+ PGD / NIPT)	
Dag 5	Endocrinologische aandoeningen en groeistoornissen / overgroei		X-linked aandoeningen	Mitochondriële aandoeningen	AR-aandoeningen / consanguiniteit / Metabole aandoeningen		Genodermatosen	Neurocutaan, waaronder NF, TSC
Dag 6	Ziekenhuismanagement	PR & Marketing, E-health/social media	Ethiek & presymptomatisch onderzoek bij kinderen		Wetenschappelijke vorming		Juridische aspecten van erfelijkheidsadvisering	DNA-onderzoek naar multifactoriële aandoeningen op populatieniveau

Bijlage 6a: Format beschrijving differentiatiefase: verdiepingsstage en profileringsstage

De onderstaande onderdelen dienen uitgewerkt en getoetst te worden in een verdiepings- en/of profileringsstage die in het laatste jaar van de opleiding tot klinisch geneticus gevolgd wordt.

1. Specifieke leerdoelen die alle competenties omvatten
2. Plannings-, voortgangs- en eindgesprek (waarin specificering van individuele ontwikkeldoelen en plan voor stage)
3. Poliklinische spreekuren (alleen voor patiëntgebonden module)
4. Consulten verrichten (alleen voor patiëntgebonden module)
5. Vast geagendeerde supervisiegesprekken
6. Aandachtsgebied gerelateerde besprekingen (lokaal en regionaal/landelijk)
7. De verdiepingsstage wordt getoetst aan de hand van:
    - Het functioneren van de AIOS op voldoende niveau voor het desbetreffende gebied. Het is belangrijk voor de toetsing dat hierbij gestreefd wordt naar een hoger niveau dan in voorafgaande basisjaren van de opleiding. Het gewenste eindniveau moet in het plan worden opgenomen. De mogelijkheid bestaat om voor de einddoelen een EPA op te stellen.
    - ≥ 1CAT
    - ≥ 2 KPB's gekoppeld aan onderdeel specifieke leerdoelen
8. De profileringsstage wordt extra getoetst op de bijzondere onderdelen ervan. Deze toetsing is de verantwoordelijkheid van de directe begeleider en eigen opleider.

Bijlage 6b: Invulling profileringsruimte

Door de ontwikkelingen in het vak klinische genetica is het belangrijk dat er voor de klinisch geneticus van de (nabije) toekomstmogelijkheden zijn om breder opgeleid te worden, buiten het verrichten van patiëntenzorg. In dit hoofdstuk richten we ons op profilering buiten de medisch inhoudelijke onderwerpen.
De AIOS kunnen zich onderscheiden binnen de volgende profielen:

1) kwaliteit,
2) onderwijs/opleiding,
3) wetenschap,
4) medisch leiderschap,
5) communicatie en PR,
6) ethiek en recht,
7) management.

Eventuele andere thema's kunnen op lokaal niveau toegevoegd en uitgewerkt worden.
In principe maken alle AIOS met alle profielen kennis en vormen ze zich een beeld van het profiel. Daarna kunnen ze zich verdiepen of specialiseren in één of meer profielen. Deze individualisering van de opleiding draagt bij aan de voorbereiding op de gewenste latere beroepsuitoefening en kan de 'waarde' van een AIOS vergroten. Het streven is om al vanaf het begin van de opleiding over profilering na te denken en te snuffelen aan profielen, en acties uit te zetten. In de differentiatiefase kan één en ander uitgebouwd worden.

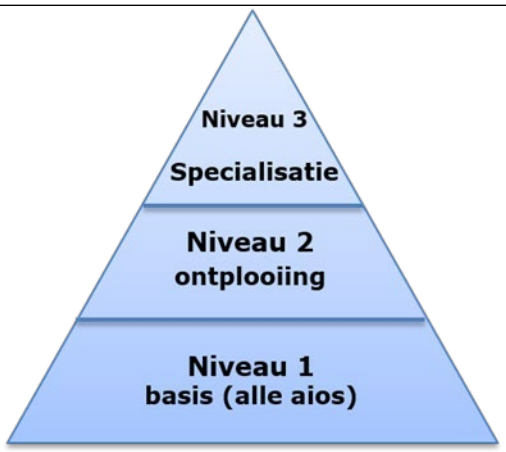


Figuur 1: Ontwikkelniveaus in actuele thema's

Bron: https://www.medischevervolgopleidingen.nl/profileren

Door iedere AIOS zal bij de start van de opleiding een individueel opleidingsplan (IOP) worden opgesteld (zie paragraaf 4.3). Tijdens de voortgangsgesprekken zal in overleg met de opleider een plan worden opgesteld om de verdieping in een profiel vorm te geven. Dit gebeurt op basis van de voorkeur van de AIOS voor één of meerdere profielen met in acht neming van de voortgang van de AIOS. Planning en uitvoering worden vastgelegd in het IOP. De opleider biedt handvatten en structuur voor de invulling daarvan.
Belangrijk is om met de centrale opleidingscommissie in het opleidingsziekenhuis te bespreken of er per profiel overkoepelende cursussen aangeboden kunnen worden waar ziekenhuisbreed AIOS aan kunnen deelnemen.

Niveaus in ontwikkeling
De AIOS dient met alle profielen kennisgemaakt te hebben op basisniveau 1 (zie figuur 1). De AIOS dient tenminste één profiel op minimaal niveau 2 af te sluiten, maar de AIOS mag zich ook in meer profielen op niveau 2 of 3 verdiepen. De mogelijkheid voor AIOS om zich op niveau 2 of 3 te verdiepen wordt door de opleidingsgroep gestimuleerd en waar mogelijk gefaciliteerd, maar vraagt ook een investering van eigen tijd van de AIOS. Met name voor de niveaus 2 en 3 is het zinvol om afspraken te maken en vast te leggen in het IOP over tijdsinvestering, planning, en het einddoel van het profiel. AIOS en opleider zijn gezamenlijk verantwoordelijk voor het behalen van het einddoel. Ook een keuzestage in de differentiatiefase kan (gedeeltelijk) worden gebruikt voor de ontwikkeling van een profiel op niveau 2 of 3 , indien de AIOS reeds is gepromoveerd en de keuzestage niet gebruikt hoeft te worden voor een wetenschappelijke stage.

Niveau 3: Specialisatie-niveau waarin op basis van talent en belangstelling de AIOS de mogelijkheid kan krijgen om zich verder te ontwikkelen. Niveau 3 speelt zich voor de AIOS af op ziekenhuis- of landelijk niveau. Niveau 2: Ontplooiing-niveau waarin AIOS zich verder ontwikkelt op één zelfgekozen profiel. Niveau 2 speelt zich voor de AIOS af op afdelingsniveau. Niveau 1: Basis-niveau dat voor iedere AIOS is vereist en onderdeel is van de reguliere opleiding: Niveau 1 speelt zich af op individueel (AIOS) niveau.	

Figuur 2 Niveaus van profilering
Gebaseerd op de bron:
https://medischevervolgopleidingen.nl/sites/default/files/handreiking_individuele_profilering_en_actuele_themas_in_de_medische_vervolgopleiding_online.pdf

Toetsing
De evaluatie/beoordeling van de profilering vindt plaats tijdens de voortgangsgesprekken met de opleider op basis van een overzicht van de activiteiten, KPB's, behaalde certificaten en gemaakte afspraken die eerder zijn vastgelegd in het IOP.

Korte uitwerking van de verschillende profielen
Hieronder staan per profiel mogelijkheden voor profilering per niveau aangegeven. De genoemde items per niveau zijn voorbeelden en geen verplichtingen. Deze uitwerking moet worden gezien als kapstok en kan op lokaal niveau worden uitgebreid. Het kan zijn dat items uit de verschillende niveaus onder verschillende profielen kunnen vallen.

1) Profiel kwaliteit:
Dagelijks zijn we bezig met waarborgen van kwaliteit op allerlei vlakken: in de patiëntenzorg maar ook op de afdeling en in de opleiding. Een goed opleidingsklimaat kan alleen bestaan als er sprake is van een goed werkklimaat, dat weer onlosmakelijk is verbonden met een goed veiligheidsklimaat.
Niveau 1: meewerken audits, meewerken visitaties, bijdragen aan verhogen van de efficiëntie op de afdeling/optimaliseren van de logistiek.
Niveau 2: meewerken patiënten-tevredenheidsonderzoeken, lid incidentencommissie, zitting in lokale kwaliteitscommissie, medeverantwoordelijkheid voor afdelingsprotocollen,
Niveau 3: zitting in landelijke commissie kwaliteit, meewerken opstellen (landelijke) richtlijnen.

2) Profiel onderwijs/opleiding
Van klinisch genetici wordt verwacht dat zij een continue bijdrage leveren aan scholing en kennisoverdracht aan elkaar en andere hulpverleners. Tijdens de opleiding worden AIOS al ingezet bij onderwijs en scholing van bijvoorbeeld co-assistenten. Deze onderwijs- en opleidingstaak blijft een belangrijke plaats innemen gedurende de gehele carrière van iedere klinisch geneticus.
Niveau 1: voorbereiden en voorzitten van de opleidingsvergadering, organisatie van lokaal onderwijs, actief meewerken aan en up-to-date houden van het lokale opleidingsplan, naar congressen van de Nederlandse Vereniging voor Medisch Onderwijs (NVMO)
Niveau 2: betrokken zijn bij bij- en nascholing, betrokken zijn bij onderwijs Medische faculteit, Teach the Teacher cursussen, (nadenken over) ontwikkeling van onderwijsmethodes, tutor of mentor zijn.
Niveau 3: vertegenwoordiger vanuit het AKG in het concilium (en in die functie deelname aan visitaties), behalen BKO-registratie, als AIOS-vertegenwoordiger aan de lokale centrale opleidingscommissie deelnemen

3) Profiel wetenschap

De klinisch geneticus dient zo veel mogelijk evidence-based te werken. Wetenschappelijke vorming draagt bij aan het formuleren van goede vragen om relevante literatuur op te (kunnen) zoeken, te begrijpen en te beoordelen ten behoeve van de actuele patiëntenzorg. Het maken van een CAT is hiervoor een goede oefening. Ook is wetenschap van belang bij het onderwijs aan bijvoorbeeld studenten en arts-assistenten. Daarnaast gaan de veranderingen in de klinische genetica zo snel dat wetenschappelijke vorming van essentieel belang is om bij te blijven.

Niveau 1: bijvoorbeeld CAT houden, (mee)schrijven aan een artikel, presentatie op een interne refereeravond
Niveau 2: begeleiden bij CATs, het doen van (promotie)onderzoek, begeleiden wetenschappelijke stage studenten, meewerken opstellen interne richtlijnen
Niveau 3: meewerken aan het opstellen van landelijke richtlijnen, opzetten eigen onderzoekslijn, begeleiden promovendi, zelfstandig financiering werven.

4) Profiel Medisch leiderschap

Met medisch leiderschap neem en toon je als (aankomend) specialist verantwoordelijkheid over het volledige zorgproces voor en rondom de patiënt. Hierbij zijn organisatorische, financiële en leidinggevende kennis en vaardigheden essentieel. Inspiratie en meer informatie is te vinden in het rapport medisch leiderschap van de federatie van medisch specialisten.
https://www.medischevervolgopleidingen.nl/sites/default/files/medischleiderschap_in_de_medische_vervolgoplei ding_def.pdf.

Niveau 1: Plannen van carrière en een goede balans tussen werk en privé bewaren, onderscheid kunnen maken tussen hoofd- en bijzaken, goede organisatie van eigen werkzaamheden (structuur en timemanagement), voorzitten MDO's/patiëntenbesprekingen op afdeling, actieve bijdrage aan de opleidingsvergaderingen.
Niveau 2: coördineren van bv de coassistentschappen op de afdeling klinische genetica (samen met de verantwoordelijke klinisch geneticus), cursussen volgen op het gebied van medisch leiderschap, medeverantwoordelijkheid voor afdelingsprotocollen, bijdragen aan verhogen van de efficiëntie op de afdeling/optimaliseren van de logistiek.
Niveau 3: deelname aan een landelijke VKGN-commissie, VVAA cursussen medisch leiderschap, lid AKG bestuur.

5) Profiel communicatie en PR

Hoe dient ons vakgebied Klinische Genetica zich te profileren waardoor bekendheid met en begrip ten aanzien van de Klinische Genetica wordt bevorderd in alle lagen van de Nederlands samenleving, met name bij artsen, patiënten en hun organisaties en de betrokken overheid.

Niveau 1: bijwonen bijeenkomst patiëntenverenigingen, kennisnemen/delen van persberichten en uitzendingen over genetische onderwerpen, meedenken over promotie van klinische genetica of de afdeling, goede communicatie onderhouden (en daarmee vak promoten) bij andere afdelingen in een ziekenhuis.
Niveau 2: meewerken en coördineren ontwikkeling van interne patiënten informatie, houden van voordrachten voor patiënten.
Niveau 3: actieve deelname aan landelijke PR-commissie (VKGN), meewerken en coördineren ontwikkeling van landelijke patiënteninformatie of apps.

6) Profiel ethiek en recht

Genetica en ethiek/recht zijn onlosmakelijk met elkaar verbonden. Zowel in de kliniek waar we onder andere te maken hebben met het recht op weten, het recht op niet weten, geheimhoudingsplicht binnen families en DNA- onderzoek bij kinderen. Ook dwingen nieuwe onderzoeksmogelijkheden ons ertoe om na te denken over gevolgen voor de maatschappij /onze adviesvragers.

Niveau 1: juiste wet- en regelgeving toepassen bij patiënten en dit bespreken met patiënten, actieve deelname moreel beraad/ethische discussie, kennis nemen van ethische kant van nieuwe onderzoeken/onderzoeksmethoden.
Niveau 2: zich verdiepen in een klacht/ tuchtzaak, meelopen klachtencommissie, herkennen van ethisch dilemma op de werkvloer en opstelling van plan van aanpak, zelf moreel beraad/ethische discussie voorbereiden, verdiepen van ethische kant van nieuwe onderzoeken/onderzoeksmethoden.
Niveau 3: extra cursussen volgen over relevante regel- en wetgeving of ethische aspecten, stage bij een ethicus, stage bij een jurist.

7) Profiel management

Van artsen wordt verwacht dat zij kwalitatief de beste zorg bieden. Er wordt echter steeds meer verwacht dat zij rekening houden met de beperkte beschikbaarheid van middelen. De medisch specialist van de toekomst moet derhalve in de opleiding vertrouwd raken met de grondbeginselen van doelmatigheid en leren aspecten ervan te herkennen en in het dagelijkse werk toe te passen. Tevens wordt in het huidige zorglandschap van jou als arts verwacht om basiskennis te hebben van de organisatiestructuur en het financieringssysteem van de instelling waarin je werkt. Inspiratie en meer informatie over financiering en organisatiestructuur is te vinden in het rapport medisch leiderschap van de federatie van medisch specialisten.

https://www.medischevervolgopleidingen.nl/sites/default/files/medischleiderschap_in_de_medische_vervolg oplei ding_def.pdf

Niveau 1: bijwonen stafvergadering/vergadering managementteam, op patiënten niveau afwegen van doelmatige zorg, basiskennis van de financiën en organisatiestructuur van de zorg.
Niveau 2: inzicht krijgen in het management van de afdeling, meewerken opstellen jaarplan, meekijken jaarrekening, training lean werken op de werkvloer, deelname doelmatigheidsprojecten.
Niveau 3: gezondheidsraad, managementcursussen (medisch management op Maat voor Jonge Klaren), cursussen financiën in de gezondheidszorg.

Bijlage 7: Actualiteit in de opleiding klinische genetica

Naast medisch handelen is er in de opleiding klinische genetica expliciet aandacht voor integratie van maatschappelijk relevante thema's, die inspelen op de actualiteit. In bijlage 7 is te zien welke huidig actuele thema's in welke EPA's zijn verwerkt in de vorm van concreet observeer gedrag en/of kennis, en tijdens welke modules deze thema's aan bod komen.

		Enkele actuele thema's				
	EPA: ***kernactiviteit klinisch geneticus waarop beoordeeld wordt***	**Kwetsbare ouderen**	**Doelmatigheid**	**Patientveiligheid**	**Medisch Leiderschap**	**Patientparticipatie**
1	**Voorbereiden en uitwerken van een spreekuur**		X	X	X	
2	**Anamnese en familieanamnese**	X				X
3	**Lichamelijk onderzoek**	X		X		X
4	**Counseling en beleid vormgeven**	X	X	X		X
5	**Correspondentie**			X		X
6	**Consulten**		X	X		X
7	**Participatie en voorzitterschap (team)besprekingen**	X	X		X	
8	**Huidbiopt en wangslijmvlies afnemen**	X		X		X
9	**Genoomanalyse**		X	X		
Thema per module:						
	algemene genetica	X	X	X	X	X
	genoomstage		X	X	X	
	oncogenetica	X	X	X	X	X
	aanleg en ontwikkeling	X	X	X	X	X
	prenatale diagnostiek	X	X	X	X	X
	cardiogenetica	X	X	X	X	X
	neurogenetica	X	X	X	X	X
	metabole aandoeningen		X	X	X	X

Bijlage 8a. Toetsmatrix

Onderstaande tabel geeft aan welke toetsen kunnen worden ingezet bij de verschillende EPA's.

Te kiezen toetsinstrument	Startgesprek opleiding	Kennistoets	Directe observatie (KBP's)	KPB	OSATS	Statuscontrole	Bijdrage aan EPD	Brieven	Presentatie bij overlegmomenten	Patiëntpresentaties (bij overleg)	CAT	Beoordeling (schriftelijke) verslaglegging	Publicaties	CC van e-mail	360-graden feedback	Productevaluatie	Inzet en activiteiten	Complicatiebesprekingen	Oordeel voortmalige beoordelaar	Oordeel opleidingsgroep	Voortgangsgesprekken opleider
EPA/ Competentie																					
Voorbereiden spreekuur			x	x		x	x		x						x					x	
Anamnese en familieanamnese			x	x		x	x													x	
Lichamelijk onderzoek			x	x																x	
Counseling en beleid vormgeven			x	x		x	x		x		x				x				x	x	
Correspondentie				x		x	x	x				x		x						x	
Consulten			x	x		x	x		x		x									x	
Participatie en voorzitterschap (team)besprekingen			x	x					x	x	x				x			x		x	
Huidbiopt en/of wangslijmvlies afnemen			x	x																x	
Genoomanalyse			x						x				x			x	x				
Medisch handelen	x																				x
Communicatie	x																				x
Kennis & wetenschap	x																				x
Samenwerken	x																				x
Organisatie	x																				x
Maatschappelijk handelen	x																				x
Professionaliteit	x																				x

* Welke EPA's bij het startgesprek beoordeeld kunnen worden is afhankelijk van de opgedane ervaring

Bijlage 8b. Toetsformulieren

Standaardformulieren voor het voortgangsgesprek, module evaluaties, EPA-beoordelingen, KPB's, CAT's, 360° feedback en sterkte- zwakte analyses zijn opgenomen in het elektronisch portfolio VREST.

Ad. 1: toelichting supervisieniveaus

Niveau:		***Toelichting***
1	De AIOS observeert (voert niet zelf uit)	*Geen toestemming tot handelen: aanwezig zijn en observeren*
2	De AIOS voert een activiteit uit onder directe, proactieve supervisie	*De supervisor is aanwezig in dezelfde ruimte.* *Op initiatief van de opleider/supervisor worden afspraken gemaakt over de wijze en frequentie van supervisie.*
3	De AIOS voert een activiteit uit onder indirecte, reactieve supervisie	*De supervisor is niet in dezelfde ruimte maar wel snel beschikbaar indien nodig.* *Supervisor en AIOS maken (initiatief AIOS) afspraken over de mate van zelfstandigheid en over de momenten waarop overleg moet plaatsvinden*
4	De AIOS voert een activiteit geheel zelfstandig uit	*Zonder direct beschikbare supervisie (indirect), maar met post-hoc verslag of supervisie op afstand.*

Ad. 2: Hulpvragen t.b.v. toelichting:

- Waar baseer je dat op? Welke assessmentinstrumenten zijn gebruikt? *(zie betreffende EPA-beschrijving(en)).*
- Wat gaat goed? Wat kan beter?
- Wat te doen om een hoger bekwaamheidsniveau te bereiken?

Bijlage 9. Beschrijving bemiddeling- en geschilprocedure

Bemiddeling en geschilprocedure

Indien een AIOS het niet eens is met een besluit van de opleider over de opleiding kan tegen dit besluit een geschil aanhangig gemaakt worden conform de regelgeving (Regeling en Reglement van Orde Geschillencommissie artikel 43/44).

Bij conflicten tussen opleider en arts in opleiding tot specialist (AIOS) kunnen zij zich wenden tot de landelijke Geschillencommissie. De AIOS en opleider moeten echter eerst het betreffende conflict bij de COC van het opleidingsziekenhuis melden. De COC kan dan oordelen of de zaak bemiddelbaar is of niet. Als deze bemiddelbaar is, dan kan de COC zelf bemiddelen, maar de commissie kan deze taak ook uitbesteden. Zonder voorafgaande beoordeling door een COC is het geschil niet-ontvankelijk voor een geschillenprocedure bij de landelijke Geschillencommissie.

Nadere informatie over de geschillenprocedure:

http://www.knmg.nl/Opleiding-enherregistratie/Geschil-en- Bezwaar/Geschillencommissie1.htm

Nadere informatie over bemiddeling door de COC: Linkje naar de handreiking **De rol van de centrale opleidingscommissie bij (potentiële) conflicten tussen AIOS en opleiders** op de SOM-website

Bijlage 10. Beschrijving procedure geïntensiveerd begeleidingstraject binnen de opleiding

Geïntensiveerd begeleidingstraject

Wanneer stagnatie in de groei van de AIOS tijdig wordt gesignaleerd en besproken met de AIOS is het vaak mogelijk om de AIOS met extra ondersteuning/hulp weer op de goede lijn te krijgen. Indien de extra ondersteuning niet leidt tot het gewenste resultaat en de opleider twijfelt over de geschiktheid van de AIOS om de opleiding voort te zetten, kan de opleider besluiten om een geïntensiveerd begeleidingstraject te starten. Dit wordt gemeld bij de RGS volgens de daarvoor geldende procedure (https://www.knmg.nl/opleiding-herregistratie-carriere/medische- vervolgopleidingen/start-met-de-opleiding/hoe-werkt-het.htm).

Voor een geïntensiveerd begeleidingstraject is goede documentatie vereist. In het algemeen, maar zeker bij twijfel over het (on)voldoende functioneren van de AIOS is het essentieel dat mondelinge en schriftelijke feedback (bv in de vorm van KPB's en stagebeoordelingen) goed overeenkomen.
Het geïntensiveerd begeleidingstraject bestaat uit de volgende stappen:

1. Op de hoogte stellen van de AIOS	
Opleider stelt de AIOS tijdens het gesprek (voortgangsgesprek, geschiktheidsbeoordeling of eindbeoordeling) van het besluit tot een geïntensiveerd begeleidingstraject op de hoogte en wijst de AIOS op de geschillenprocedure.	
2. Op de hoogte stellen van de RGS	
De opleider brengt de RGS schriftelijk op de hoogte (per brief).	
3. Aanpassen Individueel Opleidingsplan	
Bij een geïntensiveerd begeleidingstraject (minimaal 3 en maximaal 6 maanden) wordt het individuele opleidingsplan bijgesteld.	Het IOP bevat: - De doelen van en de voorwaarden waaronder een geïntensiveerd begeleidingstraject plaatsvindt; - De termijn; - En de wijze waarop ontwikkeling van de AIOS zal worden (her)beoordeeld.
4. Monitoren voortgang	
Er vindt tenminste één voortgangsgesprek plaats	Voortgangsgesprek tussen opleider en AIOS. Schriftelijk verslag wordt door zowel AIOS als opleider ondertekend en door AIOS aan het portfolio toegevoegd. De opleider bewaart een kopie.
5. Afsluiting geïntensiveerd begeleidingstraject	
Een geïntensiveerd begeleidingstraject wordt afgesloten met een geschiktheidsbeoordeling.	Een schriftelijk verslag wordt gemaakt dat zowel door de opleiders als de AIOS wordt ondertekend. Dit wordt door de AIOS aan het portfolio toegevoegd en een kopie wordt door de opleider bewaard.
6. De uitkomst wordt aan de RGS gemeld	
De opleider en AIOS melden de uitkomst van het geïntensiveerd begeleidingstraject aan de RGS.	

7.	Indien verlenging opleiding melden aan RGS
Het geïntensiveerd begeleidingstraject kan leiden tot een verlenging van de opleiding om opleidingsinhoudelijke redenen (bijvoorbeeld: de eerder verkregen korting op de opleidingsduur wordt ongedaan gemaakt).	De opleider ziet erop toe dat minstens drie maanden voor het oorspronkelijk beoogde einde van de opleiding de AIOS en de RGS daarvan bericht ontvangt.

Over het algemeen kan met een intensief begeleidingstraject “herstel” bij de AIOS optreden. Mocht het echter zo zijn dat ondanks alle begeleiding en coaching de AIOS persisteert in zijn/haar inadequate gedrag, dan kan de opleider besluiten om de opleiding te beëindigen. Ook dan dient uiteraard de RGS op de hoogte te worden gebracht, evenals het Concilium van de VKGN.

Bijlage 11. Voorbeeld lokale kwaliteitsagenda en -kalender

Hierna wordt een voorbeeld gegeven van een lokale kwaliteitsagenda en -kalender voor de actor Opleider en Opleidingsgroep. Eenzelfde schema kan worden gebruikt voor de actor AIOS.

In de agenda en kalender worden per domein de taken en verantwoordelijkheden en gewenste kwaliteitscriteria beschreven.

Vervolgens wordt benoemd met welke activiteiten en instrumenten aan de taken/criteria wordt gewerkt, hoe vaak en wanneer. In het schema staan voorbeelden genoemd. Meer informatie is te vinden op: https://www.knmg.nl/opleiding-herregistratie-carriere/cgs/themasprojecten/scherpbier-2.0.htm .

Het schema kan naar eigen behoefte en inzicht worden uitgebouwd over bijv. meerdere jaren, aanvullende kolommen met daarin (tussen)resultaten etc. Na dit schema is een voorbeeld toegevoegd van een schema dat kan worden gebruikt om resultaten en vervolgacties weer te geven.

Voorbeeld voor een lokale kwaliteitsagenda en -kalender Opleider en Opleidingsgroep[1]

Kwaliteitsagenda en -kalender			**Planning**	**Jaar: …….**			
		Activiteiten/ instrumenten *(bijv)*:	**Fre-quentie**	**Q1**	**Q2**	**Q3**	**Q4**
Actor: **Opleider(sgroep)**							
	Taken/verantwoordelijkheden: • …… • …… • etc. Criteria: • …… • …… • etc.	Overlegmomenten lokaal (bijv.):					
		Overleg opleider en plv opleider					
		Overleg opleider en plv. opleider met opleidingsgroep					
		Opleidingsvergadering (opleider(sgroep), plv. opleider, AIOS, (staf))					
		Centrale Opleidingscommissie (COC)					
		Overlegmomenten landelijk:					
	Taken/verantwoordelijkheden: • …… • …… • etc. Criteria: • …… • …… • etc. •	*Bijvoorbeeld:*					
		Kwaliteitscheck					
		Exitgesprekken					
		Proefvisitatie					
		Opleidingsvisitatie					
	Taken/verantwoordelijkheden: • …… • …… • etc. Criteria: • …… • …… • etc. •	*Bijvoorbeeld:*					
		Quickscan					
		D-rect					
		Interne audit/proefvisitatie					
		EFFECT-gesprekken					
		Exitgesprekken					
	Taken/verantwoordelijkheden: • …… • …… • etc. Criteria: • …… • …… • etc. •	*Bijvoorbeeld:*					
		Teach the teacher I					
		Bijscholing ihkv docentprofes-sionalisering (bv Teaching on the Run)					
		360° plus					
		KPBO (korte praktijkbeoordeling individuele leden opleidersgroep)					
	Taken/verantwoordelijkheden: • …… • …… • etc. Criteria: • …… • …… • etc.	*Bijvoorbeeld:*					
		Geaccrediteerde scholing o.b.v. competentieprofiel					
		Teach the teacher I, II, III					
		EFFECT gesprekken					

[1] *Hetzelfde schema kan worden gebruikt voor actor AIOS .*

Opbrengsten n.a.v. Kwaliteitsagenda en -kalender			**Planning**	**Jaar: …….**
		Opbrengst:	**Acties:**	
Actor: **Opleider(sgroep)**				
	Taken/verantwoordelijkheden: • …… • …… • etc. Criteria: • …… • …… • etc.	Wat ging goed? Wat kan beter?		
	Taken/verantwoordelijkheden: • …… • …… • etc. Criteria: • …… • …… • etc. •	Wat ging goed? Wat kan beter?		
	Taken/verantwoordelijkheden: • …… • …… • etc. Criteria: • …… • …… • etc. •	Wat ging goed? Wat kan beter?		
	Taken/verantwoordelijkheden: • …… • …… • etc. Criteria: • …… • …… • etc. •	Wat ging goed? Wat kan beter?		
	Taken/verantwoordelijkheden: • …… • …… • etc. Criteria: • …… • …… • etc.	Wat ging goed? Wat kan beter?		

Bijlage 12. Europese richtlijn voor de opleiding tot klinisch geneticus

Door de SCG van de UEMS wordt gewerkt aan een Europese richtlijn voor de opleiding tot klinisch geneticus. Het voorlopige ontwerp voor deze richtlijn is te vinden via http://clinicalgenetics-uems.pte.hu/content/documents (kies documents, syllabus drafts). Een lid van het Concilium van de VKGN is afgevaardigde binnen de UEMS SCG.

Bijlage 13 Afkortingen -en begrippenlijst

Gebruikte terminologie en afkortingen, voor zover gebruikt in het opleidingsplan. In de meeste gevallen zijn dit door de MSRC of CCMS gebruikte begrippen met een formele definitie uit het Kaderbesluit.

360° Graden observatie: gestructureerde beoordeling van staf, assistenten, verpleging en andere medewerkers van de werkvloer, bedoeld om de AIOS een brede feedback te geven.

AIOS: Arts In Opleiding tot Specialist;

Aandachtsgebied: een omschreven, inhoudelijk samenhangend medisch inhoudelijk onderdeel van de opleiding tot klinische geneticus.

Bekwaamheidsniveau: de mate waarin de AIOS bekwaam is om een bepaalde activiteit uit te voeren uitgedrukt in mate van benodigde supervisie: 1) AIOS observeert (voert zelf niet uit), 2) AIOS voert activiteit uit onder directe proactieve supervisie, 3) AIOS voert activiteit uit onder indirecte reactieve supervisie, 4) AIOS voert activiteit zelfstandig uit met supervisie op afstand of post-hoc verslag en 5) AIOS geeft zelf supervisie aan minder ervaren AIOS.

Bekwaam verklaring: een verklaring, integrale summatieve beoordeling van de opleidingsgroep, omtrent de competentie van een AIOS om een bepaalde beroepsactiviteit op niveau 4, zelfstandig met supervisie op afstand of post-hoc verslag uit te mogen voeren.

CAT: Critical Appraisal of a topic: presentatie van een antwoord op een individuele klinische vraag.

CCMS: Centraal College Medische Specialismen

CGS: College Geneeskundige Specialismen

COC: Centrale opleidingscommissie**:** een in de opleidingsinrichting aanwezig overlegorgaan ter handhaving en bevordering van een optimaal opleidingsklimaat

CanMEDS criteria: Canadees model voor competentiegericht opleiden.

Competenties: de bekwaamheid van een specialist om een professionele activiteit in een specifieke authentieke context adequaat uit te voeren door de geïntegreerde aanwezigheid van kennis, inzichten, vaardigheden, attitude, persoonskenmerken of eigenschappen; Competenties waarvoor de specialistopleiding opleidt zijn afgeleid van het CanMEDS model met de 7 rollen van de medisch specialist of de 7 competentiegebieden: medisch handelen, communicatie, samenwerking, leiderschap/organisatie kennis &wetenschap, maatschappelijk handelen, professionaliteit.

Cursorisch onderwijs: gestructureerd onderwijs in cursusvorm, in samenhang met praktijkleren.

Discipline overstijgend onderwijs: onderwijs in onderwerpen die voor alle specialismen relevant zijn.

EPA: Entrustable Professional Activity**:** EPA's zijn herkenbare beroepsactiviteiten (professionele taken of verantwoordelijkheden) die stafleden toevertrouwen aan een AIOS om met beperkte tot geen supervisie uit te voeren zodra de AIOS de benodigde competenties heeft verkregen. Kennis, vaardigheden en houding/gedrag op basis van de CanMeds competenties zijn als observeerbare criteria opgenomen in de beschrijving van de EPA.

ESHG: The European Society of Human Genetics

EVC: Eerder verworven competenties

Geïntensiveerd begeleidingstraject: aanvullende, in tijd, vorm en inhoud omschreven, begeleiding tijdens een deel van de opleiding met als doel het herstellen van de vertraging in de competentieontwikkeling van de AIOS.

Geschiktheidsbeoordeling: de beoordeling van de opleider of hij de AIOS al dan niet geschikt en in staat acht de opleiding voort te zetten.

IOP: Individueel opleidingsplan: uitwerking van het lokale of regionale opleidingsplan op individueel niveau van de AIOS dat door de AIOS en de opleider of lid van de opleidingsgroep voor (het betreffende gedeelte van) de opleiding wordt opgesteld.

Kennistoets: een periodieke toets tijdens de opleiding die de kennis van de AIOS zoals vastgelegd in het opleidingsplan weerspiegelt.

KPB: Korte praktijk beoordeling: instrument om gestructureerde feedback te geven op een geobserveerde taak die door de AIOS in de praktijk wordt uitgevoerd.

LOG: Landelijk Overleg Genetic counseling

Module: De verplichte stages binnen de opleiding tot klinisch geneticus. De meeste modules betreffen medische inhoudelijke aandachtsgebieden binnen de klinische genetica.

NGS: Next Generation Sequencing

NVHG: Nederlandse Vereniging voor Humane Genetica

Oordelend opleider: de opleider die de eindbeoordeling als bedoeld in artikel B.16, zesde lid (van het Kaderbesluit) afgeeft;

Opleider: een door de MSRC voor de opleiding erkende medisch specialist, werkzaam in een opleidingsinrichting, onder wiens verantwoordelijkheid de gehele opleiding of een gedeelte van het desbetreffende specialisme valt;

Opleidingsgroep: het samenwerkingsverband van de medisch specialisten, inclusief de opleider en plaatsvervangend opleider van een opleidingsinrichting, betrokken bij de opleiding van het desbetreffende specialisme;

Opleidingsplan: een door de betreffende wetenschappelijke vereniging opgesteld en door het CCMS vastgesteld plan dat de structuur en inhoud van de opleiding tot medisch specialist beschrijft;

PDCA: Plan Do Check Act: Cyclisch systeem van kwaliteitsbeoordeling

Portfolio: een verzameling van documenten waarin de verplichtingen, voortvloeiende uit het Kaderbesluit en de specifieke CCMS-besluiten, worden bijgehouden, waaruit de voortgang van de opleiding en de zelfreflectie van de AIOS blijken, met ten minste de documenten ten behoeve van de gepubliceerde artikelen, de gevolgde cursussen en de uitgevoerde verrichtingen.

RGS: Registratie Commissie Geneeskundig Specialisten

Specifiek besluit: besluit van het CCMS dat het ter uitvoering van de taken, bedoeld in artikel 14 van de Regeling per specialisme vaststelt;

Supervisieniveau: de mate waarin de AIOS bekwaam is om een bepaalde activiteit uit te voeren uitgedrukt in mate van benodigde supervisie: 1) AIOS observeert (voert zelf niet uit), 2) AIOS voert activiteit uit onder directe proactieve supervisie, 3) AIOS voert activiteit uit onder indirecte reactieve supervisie, 4) AIOS voert activiteit zelfstandig uit met supervisie op afstand of post-hoc verslag en 5) AIOS geeft zelf supervisie aan minder ervaren AIOS.

TEK: Theoretische eindtermen klinische genetica

Toetsing: een onderzoek naar de mate waarin de AIOS de EPA/competentie of andere bouwsteen ontwikkelt (het zich door de AIOS hebben eigen gemaakt van de beoogde kennis en vaardigheden (veelal een formatieve toetsing);

Toetsmatrix: een overzicht waarin is beschreven met welke opleidingsactiviteiten en toetsinstrumenten de EPA/competenties of andere bouwstenen (in de tijd) in de opleiding beoordeeld worden, opgenomen in het opleidingsplan;

UEMS SCG: European Union of Medical Specialists Section of Clinical Genetics

VKGN: Vereniging Klinische Genetica Nederland

Voortgangsgesprek: een gestructureerd gesprek tussen opleider en de AIOS ten behoeve van reflectie over de opleiding en de voortgang in de ontwikkeling van de AIOS in het bijzonder;

Vrijstelling: de ontheffing van de verplichting deel te nemen aan een gedeelte van de opleiding omdat de AIOS voor dat gedeelte beschikt over eerder verworven competenties

VUS: Variant of unknown clinical significance

Deelnemers revisie GENiaal

Deze tweede editie van het opleidingsplan Klinische Genetica, GENiaal 2.0, is ontwikkeld in opdracht van het concilium van de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN). De onderwijskundige ondersteuning is verzorgd door het project Realisatie Individualisering Opleidingsduur (RIO) geïnitieerd vanuit de Federatie Medisch Specialisten. Het opleidingsplan is tot stand gekomen door het werk van de 'Werkgroep revisie GENiaal' onder auspiciën van het concilium van de VKGN. De volgende personen waren betrokken:

Werkgroeplid	**Actie/Module(s)**
Eva Brilstra Hester Kroes Annet van Hagen	Voorzitters
Sarina Kant	Opleider
Irene van Langen	Opleider
Sandra Jansen	AIOS
Thomas Potjer	AIOS
Nicole Corsten	Klinisch geneticus (aanvankelijk AIOS)
Anneke Vulto	AIOS
Renée Zwanenburg	AIOS
Evelien Zonneveld	Klinisch geneticus (aanvankelijk AIOS)
Nine Knoers	Opleider
Yvonne Arens	Opleider
Marieke Bolk (Federatie)	Onderwijskundige project RIO

Ontwikkelaars EPA's en modules	**EPA's / module**	**Tegenlezers**
Margriet Collée Hester Kroes	EPA's	Leden van het concilium
Tjitske Kleefstra/ Emilia Bijlsma/ Nicole de Leeuw/ Anneke Vulto (AIOS)	Genoomstage	Leden van de VKGL Leden van het concilium
Eva Brilstra/ Hester Kroes/ Els Vanhoutte	Algemene genetica	Jacques giltay Patrick Rump
Marieke Bolk (1e analyse)		
Ineke v.d. Burgt/ Sarina Kant/ Gijs Santen (aanvankelijk AIOS)	Aanleg en ontwikkeling	Paulien Terhal Alice Brooks
Cora Aalfs/ Margriet Collée	Oncogenetica	Maartje Nielsen Margreet Ausems
Irene van Langen/ Yvonne Arens/ Paul van der Zwaag (aanvankelijk AIOS) Els Vanhoutte (AIOS)	Cardiogenetica	Arjan Houweling Ingrid Van de Laar
Eva Brilstra/ Anneke Kievit/ Evelien Zonneveld	Neurogenetica	Petra Cohn – Hokke Marjolein Kriek
Christine De Die/ L. Berger Nicole Corsten (aanvankelijk AIOS)	Prenatale diagnostiek en reproductieve genetica	Gita Tan Klaske Lichtenbelt
Jiddeke van de Kamp Grazia Mancini	Metabole aandoeningen	
Conny van Ravenswaaij/ Renée Zwanenbrug (AIOS)	Wetenschappelijke vorming	Leden van het concilium

Leden van het concilium	
Yvonne Arens	Mieke van Haelst
Daniela Barge-Schaapveld	Marieke Joosten
Emilia Bijlsma	Tjitske Kleefstra
Bregje van Bon	Eline Nannenberg
Eva Brilstra	Maran Olderode-Berends
Alice Brooks	Astrid Plomp
Ineke van der Burgt	Conny van Ravenswaaij-Arts
Mariet Elting	Paulien Terhal
Anne Goverde (AIOS)	Maaike Vreeburg

In mei 2022 werd GENiaal 2.0 deels aangepast, waarbij de EPA's zijn herzien.

Leden van de werkgroep aanpassing GENiaal 2.0
Cora Aalfs
Bregje van Bon (voorzitter)
Anne Goverde (AIOS)
Marieke Joosten
Eline Nannenberg
Fleur Vansenne