

## **Besluit van 23 augustus 2019 houdende de aanvullende opleidings-, erkenningseisen voor het medisch specialisme klinische genetica\***

### **(Besluit klinische genetica)**

Het College Geneeskundige Specialismen,

gelet op artikel 14, tweede lid, onder d., van de Wet op de beroepen in de individuele gezondheidszorg en artikel 11 van de Regeling specialismen en profielen geneeskunst van de Koninklijke Nederlandsche Maatschappij tot bevordering der Geneeskunst;

gezien het advies van de Federatie Medische Specialisten, de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde, de Registratiecommissie Geneeskundig Specialisten en de Vereniging Klinische Genetica Nederland;

BESLUIT:

---

\* In de Staatscourant van 24 december 2019, nr. 70045 is mededeling gedaan van vaststelling van het besluit door het CGS en de instemming daarmee van de minister van VWS. Dit besluit treedt in werking op 1 januari 2020.

## **Hoofdstuk A**                      **Algemene bepalingen**

### A.1. Begripsomschrijvingen:

In dit besluit wordt verstaan onder:

- |                    |  |
|--------------------|--|
| klinische genetica | het specialisme dat zich richt op: <ol style="list-style-type: none"><li>a. de pre- en postnatale klinisch genetische diagnostiek van (mogelijke) erfelijke aandoeningen, aangeboren afwijkingen, dysmorfologische syndromen en ontwikkelingsstoornissen;</li><li>b. het voorbereiden en geven van erfelijkheidsadvies ten behoeve van individuen, gezinnen en families;</li><li>c. het participeren in het management van adviesvragers, die zowel gezond als aangedaan kunnen zijn met (mogelijke) erfelijke aandoeningen, aangeboren afwijkingen en ontwikkelingsstoornissen;</li><li>d. het interpreteren van genetische laboratoriumuitslagen ten behoeve van andere werkers in de gezondheidszorg;</li></ol> |
| LOP                | het landelijk opleidingsplan van de Vereniging Klinische Genetica Nederland.   |

### A.2. Opleidingsplan

De opleiding tot klinisch geneticus voldoet aan het LOP.

## **Hoofdstuk B**                      **De opleiding**

### B.1. Specialisme gebonden competenties

1. De opleiding is gericht op het bereiken van de door het CGS vastgestelde algemene competenties en specialisme gebonden competenties.
2. De specialisme gebonden competenties zijn vastgelegd in het LOP.

### B.2. Structuur van de opleiding

1. De opleiding bestaat uit de volgende verplichte onderdelen:
  - a. een basisfase, gevolgd door
  - b. een differentiatiefase.
2. De basisfase bestaat uit de volgende modules:
  - a. Genoomstage;
  - b. Algemene genetica;
  - c. Oncogenetica;
  - d. Aanleg en ontwikkeling;
  - e. Neurogenetica;
  - f. Prenatale diagnostiek en reproductieve genetica;
  - g. Cardiogenetica;
  - h. Metabole aandoeningen.
3. De differentiatiestage bestaat in elk geval uit een verdiepingsstage.

### B.3. Inhoud van de opleiding

De opleiding omvat de volgende Entrustable Professional Activities:

- a. Spreekuurvoering;
- b. Anamnese afnemen;
- c. Familieanamnese afnemen en stamboom opstellen;
- d. Uitvoeren lichamelijk onderzoek;

- e. Opstellen klinisch genetische differentiaal diagnose;
- f. Diagnostiek aanvragen;
- g. Interpretatie van uitslagen en vervolgonderzoek;
- h. Consulten doen;
- i. Klinisch genetische kansberekening van herhalingskansen en risico-inschattingen;
- j. Counseling uitvoeren bij erfelijke of aangeboren aandoeningen en ontwikkelingsachterstand;
- k. Afhandelen van vragen over aangeboren en erfelijke aandoeningen vanuit andere disciplines;
- l. Schriftelijke overdracht van informatie naar de adviesvrager;
- m. Patiëntenfoto's maken;
- n. Wangslijmvlies afnemen;
- o. Presymptomatische counseling;
- p. Informatieoverdracht naar verwijzer/zorgverlener;
- q. Verslagleggen en dossiervoeren;
- r. Voordragen patiënt in (team)bespreking;
- s. Samenwerken en contact binnen de afdeling;
- t. Samenwerken en contact buiten de afdeling;
- u. Literatuuronderzoek/searches uitvoeren (o.a. CAT's);
- v. Kennis overdragen;
- w. Participeren in wetenschappelijk onderzoek;
- x. Coördineren van zorg;
- y. Voorzitten van een vergadering/bespreking;
- z. Omgaan met juridische en ethische dilemma's;
- aa. Afhandelen van klachten en incidenten;
- bb. Participeren in en bijdrage leveren aan beleid en/of vakgebied klinische genetica;
- cc. Kwaliteitsborgingsactiviteiten initiëren en uitvoeren;
- dd. Interpretatie en rapportage van laboratoriumuitslagen genoomanalyse.

#### B.4. Plaats van de opleiding

De aios volgt de opleiding in een universitaire opleidingsinstelling.

#### B.5. Cursorisch onderwijs

De aios neemt deel aan het cursorisch onderwijs overeenkomstig het LOP.

### **Hoofdstuk C De erkenning opleidingsinstelling**

#### C.1. Eisen opleidingsinstelling (volledige opleiding)

Om voor erkenning als opleidingsinstelling voor de volledige opleiding in aanmerking te komen voldoet de instelling in aanvulling op het Kaderbesluit CGS aan de volgende eisen:

- a. de instelling is een universitair ziekenhuis;
- b. in de instelling zijn naast de opleider ten minste twee klinisch genetici werkzaam en lid van de opleidingsgroep;
- c. aan de instelling is een door de Minister van Volksgezondheid Welzijn en Sport erkende instelling voor klinisch genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvisering verbonden;
- d. het patiëntenbestand dat wordt gezien voor diagnostiek en advisering voldoet aan de volgende eisen:
  - i. het omvat de volledige klinisch genetische praktijkvoering;
  - ii. het aantal aanvragen voor erfelijkheidsadvisering bedraagt ten minste 500 per jaar;
  - iii. het aantal cytogenetische bepalingen bedraagt ten minste 500 per jaar;
  - iv. het aantal moleculair genetische bepalingen bedraagt ten minste 500 per jaar;
- e. er bestaat een gestructureerde samenwerking met een instituut voor fundamenteel onderzoek op het gebied van de humane genetica.

## Hoofdstuk D Slotbepalingen

### D.1. Overgangsbepaling

1. Dit besluit is van toepassing op de aios die de opleiding op of na 1 januari 2020 aanvangt.
2. De aios die de opleiding voor 1 januari 2020 is aangevangen en die de opleiding wil voltooien overeenkomstig dit besluit, past voor 1 juli 2021 in overleg met de opleider diens opleidingsschema en de inhoud van diens opleiding aan dit besluit aan, waarna dit besluit van toepassing is op diens opleiding, alsmede op de opleidingsinstelling waar deze aios in opleiding is.
3. De besluiten die golden tot 1 januari 2020 blijven van toepassing op de opleidingsinstelling waaraan erkenning is verleend voor 1 januari 2020. De betreffende opleidingsinstelling behoudt diens erkenning totdat deze van rechtswege vervalt, wordt ingetrokken of opnieuw wordt verleend.
4. De erkenning van de opleidingsinrichting bedoeld in het derde lid omvat zowel de bevoegdheid om de aios bedoeld in het eerste lid of tweede lid, op te leiden overeenkomstig dit besluit, als de bevoegdheid om de aios die de opleiding voor 1 januari 2020 is aangevangen op te leiden overeenkomstig het voor 1 januari 2020 geldende Besluit klinische genetica van 14 december 2009.

### D.2. Intrekking besluit

Het Besluit klinische genetica van 14 december 2009 wordt ingetrokken.

### D.3. Bekendmaking

1. Dit besluit, alsmede wijziging daarvan, behoeft instemming van de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport.
2. In de Staatscourant wordt mededeling gedaan van de instemming van de minister, genoemd in het eerste lid en van de vaststelling en wijziging van dit besluit. Daarnaast wordt mededeling gedaan in het officiële orgaan van de KNMG.
3. De mededeling in het officiële orgaan van de KNMG, bedoeld in het tweede lid bevat tenminste de titel van het besluit of wijziging en de datum van inwerkingtreding van het besluit of wijziging.
4. De integrale tekst van dit besluit zal op de website van de KNMG worden geplaatst ([www.knmg.nl](http://www.knmg.nl)).

### D.4. Inwerkingtreding

1. Dit besluit treedt in werking op 1 januari 2020.
2. Indien de Staatscourant waarin de vaststelling van dit besluit en het instemmingsbesluit, bedoeld in artikel D.3. eerste lid, worden geplaatst, wordt uitgegeven na 1 januari 2020, treedt dit besluit in werking met ingang van de dag na de datum van uitgifte van de Staatscourant waarin zij worden geplaatst, en werkt zij terug tot en met 1 januari 2020.

### D.5. Citeertitel

Dit besluit wordt aangehaald als: Besluit klinische genetica.

Utrecht, 23 augustus 2019

drs. J.D. Beugelaar,  
voorzitter CGS

mr. M.C.J. Rozijn,  
secretaris CGS

## **Toelichting**

### **Algemeen**

Dit besluit bevat de aanvullende opleidings- en erkenningseisen voor het medisch specialisme klinische genetica.

### **Artikelsgewijs**

#### Artikel A.1. Begripsomschrijvingen

Klinische genetica: Een meer gedetailleerde beschrijving van het profiel van de klinische genetica is opgenomen in het opleidingsplan van de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN).

onder c: In de klinische genetica wordt gesproken over erfelijkheidsadviesing. Onder adviesvragers worden zowel gezonde mensen verstaan, als mensen met een erfelijke aanleg voor een aandoening die zich al dan niet heeft geopenbaard.

LOP: Het LOP wordt ook wel aangeduid als GENiaal 2019

#### Artikel A.2. Opleidingsplan

In het Kaderbesluit CGS is vastgelegd wie een opleidingsplan opstelt en aan welke vereisten een opleidingsplan moet voldoen: het bevat tenminste een beschrijving van de inhoud van de opleiding, van de structuur van de opleiding, van de specialisme gebonden competenties etc. Door hier de opleiding te omschrijven als de opleiding in de klinische genetica die voldoet aan het opleidingsplan, wordt het opleidingsplan van de VKGN verankerd in de regelgeving van het CGS. Deze omschrijving laat onverlet dat de opleiding ook aan de algemene eisen van het Kaderbesluit CGS en van dit besluit moet voldoen.

#### Artikel B.1. Specialisme gebonden competenties

De specialisme gebonden competenties zijn gebaseerd op het algemene competentieprofiel van de geneeskundig specialist, zoals beschreven in het Kaderbesluit CGS en zijn opgenomen als bijlage bij het LOP.

#### Artikel B.2. Structuur van de opleiding

Tweede lid: De verplichte stages binnen de opleiding tot klinisch geneticus worden modules genoemd. De meeste modules betreffen medisch inhoudelijke aandachtsgebieden binnen de klinische genetica. Hiernaast zijn er de module genoomstage en, voor aiassen die geen promotieonderzoek doen of gedaan hebben is er de verplichte module wetenschap. De modulebeschrijvingen zijn opgenomen in bijlage 2 van het LOP.

Derde lid: De verdiepingsstage is een stage die in de laatste fase van de opleiding tot klinisch geneticus wordt gevolgd. Hierin vindt een persoonlijke verdieping in een specifiek aandachtsgebied van de klinische genetica plaats. Deze verdiepingsstage wordt gedaan door elke aios. Daarnaast kan de aios kiezen voor verdere profilering (profileringstage). De profileringstage bestaat uit een of meer van de volgende profielen: kwaliteit, onderwijs/opleiding, wetenschap, medisch leiderschap, communicatie en PR, ethiek en recht of management.

In het LOP zijn deze stages binnen de opleiding klinische genetica verder uitgewerkt.

#### Artikel B.3. Inhoud van de opleiding

EPA's zijn omschreven beroepsactiviteiten (professionele taken of verantwoordelijkheden) die stafleden toevertrouwen aan een aios om met beperkte supervisie c.q. zonder supervisie uit te voeren zodra de aios de benodigde competenties heeft verkregen.

In de EPA's zijn de CanMeds competenties geoperationaliseerd en geïntegreerd. Om beroepsactiviteiten goed te kunnen uitvoeren is het geïntegreerd en doelmatig aanwenden van een combinatie van competenties noodzakelijk.

Kennis, vaardigheden en houding zijn als observeerbare eenheden opgenomen in de beschrijving van de EPA.

- Kennis: die noodzakelijk is om de beroepsactiviteit goed te kunnen uitvoeren.
- Vaardigheden/verrichtingen: hebben betrekking op de bekwaamheid of behendigheid om specifiek omschreven klinische of niet klinische activiteiten juist uit te voeren.
- Attitude/houding: persoonlijke houding of instelling ten aanzien van het handelen of gedragen in beroepssituaties en beroepsactiviteiten.

Er zijn EPA's die via/in de modules kunnen worden aangeleerd, maar er zijn ook EPA's die module-overstijgend zijn.

Een beschrijving van alle EPA's is opgenomen in bijlage 3 van het LOP.

#### Artikel C.1. Eisen opleidingsinstelling

Dit is een aanvulling op de eisen voor de erkenning van een instelling die de volledige opleiding verzorgt, zoals vastgelegd in het Kaderbesluit CGS. De gestructureerde samenwerking, genoemd onder e, blijkt uit een samenwerkingsovereenkomst.