



Het Opleidingsplan Klinische Genetica



juli 2008



GEN*iaal*

Het Opleidingsplan Klinische Genetica



vereniging klinische genetica nederland

juli 2008

Omslag: Harry Kooi, UMCG
Lay-out en DTP: Studio [JP] Groningen
Druk: Drukkerij Wm Veenstra Groningen

2009

© Vereniging Klinische Genetica Nederland

ISBN-978-90-9024168-5

Inhoudsopgave

Voorwoord	5
Samenvatting	6
1 Inleiding	7
2 Wettelijk kader	8
3 Profiel van de klinische genetica	9
4 Competenties van de klinisch geneticus	10
1. Medisch handelen	10
2. Communicatie	11
3. Samenwerking	12
4. Kennis en wetenschap	13
5. Maatschappelijk handelen	14
6. Organisatie	15
7. Professionaliteit	16
5 Thema's binnen de klinische genetica	18
6 Geoperationaliseerde competenties en kritische beroepssituaties per thema	19
Thema 1. Diagnostiek en erfelijkheidsadvisering ivm met kinderwens	20
Thema 2. Diagnostiek en erfelijkheidsadvisering iivm eigen gezondheid	22
Thema 3. Postnatale syndroomdiagnostiek	24
Thema 4. Prenatale diagnostiek	26
Thema 5. Familiaire implicaties van genetische diagnostiek	28
7 Toetsing	30
8 Opleidingsmethoden	33
9 Opleidingsactiviteiten	34
10 Opleidingsmaterialen	37
11 Kwaliteitsbeleid	38
12 Portfolio	40
13 Voortgangsgesprek	42
14 Opbouw/structuur van de opleiding	43
 Addenda	 47
1. Opleidingsniveaus in de klinische genetica	49
2. Vormgeving landelijk en regionaal cursorisch onderwijs	50
3. Handleiding portfolio opleiding Klinische Genetica	52
4. Het beoordelen d.m.v. Korte Praktijk Beoordelingen (KPB)	53
5. Het beoordelen van het functioneren d.m.v. 360° feedback	54
6. Eindtermen Klinische Genetica	55
7. Lijst met afkortingen	72

Al sedert een aantal jaren is een aantal mensen vanuit de PVC van de VKGN bezig zich te beraden hoe het competentiegerichte leren vertaald moet worden in een nieuw opleidingsplan Klinische Genetica, volgens de voorstellen van het CCMS en het College voor de Beroepen en Opleidingen in de Gezondheidszorg (CBOG = oude MOBG).

De medisch specialist dient te beschikken over een aantal competenties die vastgelegd zijn in de zogenaamde CANMEDS rollen. Door *dr. Henk Sluiter* en *dr. Scheltus van Luijk*, leden van de Begeleidingsgroep Beschrijving Opleidingsplannen Vervolgopleidingen (BBOV), werd daarbij belangrijke steun en begeleiding gegeven, enerzijds om ons op het rechte pad te houden en anderzijds om ons op de hoogte te brengen van de steeds net weer even anders geformuleerde richtlijnen en plannen (zie www.Medischevervolgopleidingen.nl).

Tevens werd dankbaar gebruikt gemaakt van de ervaringen en stukken van de voorlopers in dit traject namelijk de NVOG ('herziening opleiding obstetrie en gynaecologie') en de NVK ('generieke onderwijs- en evaluatie doelen'). Ook werden door de leden CCMS werkconferenties en vergaderingen van de BBOV bijgewoond.

Begin maart 2007 werd in de Reehorst te Ede gedurende 2 dagen een belangrijke impuls aan het wat stagnerende proces gegeven, met wederom belangrijke ondersteuning door *dr. Scheltus van Luijk*. De betrokkenen hebben veel energie in dit project gestoken en gaandeweg geleerd hier handen en voeten aan te geven. Steeds moesten er lastige keuzes gemaakt worden met grote consequenties voor het vervolgtraject. Die keuzes hadden ook anders kunnen uitvallen.

Gelukkig werd ook met enige regelmaat de deadline opgeschoven. Het creëren en behouden van een groot draagvlak binnen de VKGN is essentieel voor het welslagen van dit project. Het gebruik van dit opleidingsplan in de praktijk zal ons leren of bijstelling alsnog noodzakelijk is.

Duidelijk zal zijn dat overal "zij/haar/haar" gelezen kan worden, waar in dit stuk "hij/hem/zijn" gebruikt wordt.

Werkgroep Modernisering Onderwijsplan

Prof. Dr. Ben Hamel (Voorzitter)

Dr. Ingrid Krapels (AKG)

Prof. Dr. Nico Leschot

Dr. Jan C. Oosterwijk

Drs. Gretel Oudesluijs (aanvankelijk ook AKG)

met ondersteuning van *dr. Henk Sluiter* en *dr. Scheltus van Luijk, (BBOV)*

juli 2008

In dit VKGN document wordt aangegeven welke veranderingen gaan plaatsvinden binnen de opleiding tot klinisch geneticus. De belangrijkste wijzigingen betreffen de volgende punten:

- Er wordt inhoudelijk expliciete aandacht geschonken aan alle benodigde competenties van de arts/medisch specialist, zoals gedefinieerd door het CCMS.
- De AIOS speelt zelf een actieve en centrale rol bij het verwerven van deze competenties.
- De inhoudelijke focus op de competenties vertaalt zich niet alleen in (specifieke) onderwijs- activiteiten, maar ook in de (in)formele toetsing.
- Het observeren en het vastleggen van observaties van het functioneren van AIOS in de dagelijkse praktijk is een belangrijke informatiebron bij het geven van expliciete feedback.
- Het regelmatig en gestructureerd geven van expliciete feedback is noodzakelijk voor een optimaal leer- en werkklimaat. Dit vereist een actieve rol van alle leden van de opleidingsgroep.
- Er kan met het voortschrijden van de opleiding een groei in competentieniveau zichtbaar worden gemaakt.
- Inhoudelijk zal het te beheersen domein nooit helemaal door de opleiding gedekt kunnen worden; dat betekent dat “life long learning” voor de toekomstige klinisch geneticus een belangrijk kenmerk moet zijn.
- Zowel de leden van het opleidingsteam als de AIOS dienen geschoold te worden in de nieuwe systematiek van begeleiding, feedback en beoordeling.

Bij de opbouw van dit opleidingsplan is de structuur van het “huisje” van de BBOV gevolgd. Er is gekozen voor een indeling in 5 thema's, die kenmerkend zijn voor ons vakgebied en niet voor een indeling in ziektebeelden en/of orgaansystemen, waarin de specifieke klinisch genetische kenmerken veel minder duidelijk herkenbaar zouden zijn.

Thema's binnen de klinische genetica

- 1 Diagnostiek en erfelijkheidsadvisering in verband met kinderwens**
- 2 Diagnostiek en erfelijkheidsadvisering in verband met eigen gezondheid**
- 3 Postnatale syndroomdiagnostiek**
- 4 Prenatale diagnostiek**
- 5 Familiaire implicaties van genetische diagnostiek**

Deze thema's worden geoperationaliseerd in competenties en beschreven in kritische beroepssituaties, uitgesplitst naar de 7 verschillende competenties. Vervolgens worden toetsing, opleidingsmethodieken, opleidingsactiviteiten, opleidingsmaterialen, kwaliteitsbeleid, portfolio en voortgangsgesprekken behandeld. De opbouw van de opleiding in verplichte en keuzemodules wordt aangegeven. Daarbij is gekozen voor een hoge mate van flexibiliteit in deze opbouw.

De klinisch geneticus functioneert als medisch deskundige, communicator, teamspeler, manager, wetenschapper, belangenbehartiger en professional. Dit zijn de 7 algemene competenties van de medisch specialist. Dit vereist van de klinisch geneticus de benodigde kennis, vaardigheden en attitudes die hij zich tijdens de opleiding eigen moet maken door praktische klinische ervaring op te doen en te participeren in formele educatieve activiteiten. Hierbij is het van belang dat de klinisch geneticus zoals iedere medisch specialist, een sterke mate van zelfstandigheid bereikt voor het nemen van medische beslissingen. De eindtermen Klinische Genetica werden reeds vastgesteld door de VKGN, geaccepteerd door de CCMS en zijn onderdeel van het specifieke besluit Klinische Genetica van 10 mei 2004, als bijlage bij artikel B.3., pagina 5-20 (zie addendum 6). De competentie Medisch Handelen valt in hoge mate samen met deze eindtermen.

In dit VKGN document wordt, analoog aan het rapport “HOOG” van de NVOG en het rapport “GOED” van de NVK, aangegeven welke veranderingen plaatsvinden binnen de opleiding tot klinisch geneticus. De belangrijkste wijzigingen betreffen de volgende punten:

- Er wordt inhoudelijk expliciete aandacht geschonken aan alle benodigde competenties van de arts/medisch specialist zoals gedefinieerd door het CCMS.
- De AIOS speelt zelf een actieve en centrale rol bij het verwerven van deze competenties.
- De inhoudelijke focus op de competenties vertaalt zich niet alleen in (specifieke) onderwijsactiviteiten, maar ook in de (in)formele toetsing.
- Het observeren en het vastleggen van observaties van het functioneren van AIOS in de dagelijkse praktijk is een belangrijke informatiebron bij het geven van expliciete feedback.
- Het regelmatig en gestructureerd geven van expliciete feedback is noodzakelijk voor een optimaal leer- en werkklimaat, hetgeen een actieve rol van alle leden van de opleidingsgroep vereist.
- Er kan met het voortschrijden van de opleiding een groei in competentieniveau zichtbaar worden gemaakt.
- Inhoudelijk zal het te beheersen domein nooit helemaal door de opleiding gedekt kunnen worden; dat betekent dat “life long learning” voor de toekomstige klinisch geneticus een belangrijk kenmerk moet zijn.
- Zowel de leden van het opleidingsteam als de AIOS dienen geschoold te worden in de nieuwe systematiek van begeleiding, feedback en beoordeling.

Na een beschrijving van het wettelijk kader, wordt stapsgewijs het “huisje” van de BBOV ingevuld. Eerst wordt het profiel van de klinische genetica beschreven en de plaats van dit specialisme binnen de gezondheidszorg. Vervolgens worden de 7 algemene competenties, ieder uitgesplitst in 4 taken, globaal en specifiek beschreven in relatie tot de klinisch geneticus. Er is voor gekozen het vakgebied te beschrijven in 5 thema's. De beschrijving van geoperationaliseerde competenties en van de kritische beroepssituaties bouwt hierop voort. Daarin wordt ook aangegeven welke competentie bij welke situatie getoetst dient te worden en vice versa. Ook hier is sprake van keuzes. Zo is er voor gekozen per situatie bij voorkeur niet meer dan 3 competenties te toetsen. Vervolgens wordt wat dieper op het toetsen ingegaan. Daarna volgt een inventarisatie van de opleidingsmethoden, opleidingsactiviteiten en opleidingsmaterialen. Het kwaliteitsbeleid en met name de professionalisering van opleidingsteamleden en AIOS wordt in het volgende hoofdstuk beschreven. Aangezien het portfolio een essentieel stuk is gedurende het gehele opleidingstraject en de basis vormt voor de te houden voortgangsgesprekken, kent het een eigen hoofdstuk. Tenslotte wordt de opbouw/structuur van de opleiding in modules weergegeven en het verband tussen thema's en modules.

Het CCMS heeft bepaald dat met ingang van 1 januari 2005 een nieuwe aanzet gegeven dient te worden in de beoordeling van AIOS (Kaderbesluit CCMS). Deze beoordeling is gebaseerd op de vaststelling dat de arts in zijn/haar beroepsbeoefening aspecten van kennis, vaardigheden en gedrag geïntegreerd binnen een bepaalde context verricht. Het onderwijs aan en het beoordelen van AIOS dient hierop aan te sluiten. Deze opvatting vindt zijn vertaling in een ordening van alle kennis, vaardigheids- en gedragsaspecten naar bepaalde “beroepsrollen” die de arts standaard vervult. Deze beroepsrollen worden competenties genoemd. Het CCMS onderscheidt zeven verschillende competentiegebieden te weten: medisch handelen, communicatie, kennis en wetenschap, samenwerking, organisatie, maatschappelijk handelen en professionaliteit.

Binnen de verschillende competenties wordt vervolgens een onderscheid gemaakt tussen algemene competenties (specialisme overstijgende competenties) en vakspecifieke competenties. Het CCMS heeft de wetenschappelijke verenigingen verzocht einddoelen van de opleiding te formuleren voor al deze competenties.

Binnen het wettelijk kader is het competentiegericht opleiden een verplichting. De AIOS dient aan de hand van een portfolio te bewijzen wat het bereikte niveau is van de verschillende competenties. Hierbij dient ook gebruik gemaakt te worden van Korte Praktijk Beoordelingen (KPB; zie later) aan de hand waarvan een AIOS minimaal 10 maal per jaar in de praktijk beoordeeld wordt.

Na goedkeuring van dit rapport door de PVC, de leden van de VKGN en uiteindelijk het CCMS, is dit opleidingsplan rechtsgeldig geworden.

Klinische Genetica is het medisch specialisme dat zich richt op:

- de pre- en postnatale klinisch genetische diagnostiek van (mogelijke) erfelijke aandoeningen, aangeboren afwijkingen, dysmorfologische syndromen en ontwikkelingsstoornissen.
- het voorbereiden en geven van erfelijkheidsadvies, ten behoeve van individuen, gezinnen en families. Dit betreft zowel patiënten als gezonde familieleden. Erfelijkheidsadvisering is een communicatieproces tussen adviesvragers en professionele adviesgevers binnen de daarvoor vastgestelde ethische en juridische kaders en omvat medische, genetische en sociaal- psychologische aspecten.
- het participeren in het management van patiënten met (mogelijke) erfelijke aandoeningen, aangeboren afwijkingen en ontwikkelingsstoornissen.
- het interpreteren van genetische laboratoriumuitslagen ten behoeve van andere werkers in de gezondheidszorg.

Klinische genetica is een poortspecialisme en opereert in de 2^{de} en 3^{de} lijn. Er zijn relaties met vrijwel alle andere medische specialismen. Klinisch genetici zijn verbonden aan een afdeling Klinische Genetica van een Universitair Medisch Centrum.

1

Medisch handelen

Klinisch genetici bezitten een brede kennis en een breed arsenaal aan vaardigheden die hen in staat stellen 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, dysmorfologie 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:

- de medische feiten betreffende de aandoening te begrijpen
- inzicht te krijgen in hoe erfelijkheid een rol speelt en wat de kans van optreden is
- te begrijpen wat dan de keuzemogelijkheden zijn
- al deze informatie op een zinvolle wijze te gebruiken, zodat psychologische stress zo klein mogelijk wordt en persoonlijke controle toeneemt
- een keuze te maken die passend is in relatie tot de kans van optreden en tot de persoonlijke en familiedoelen en -omstandigheden en te handelen overeenkomstig de gemaakte keuze
- de best mogelijke aanpassing met betrekking tot de aandoening en/of de kans van optreden te realiseren.

Zo'n lege artis uitgevoerde erfelijkheidsadvisering stelt hoge eisen aan kennis en kunde op zowel medisch-technisch als op sociaalpsychologisch terrein

De geleverde zorg is up-to-date, ethisch verantwoord en kosteneffectief en wordt gekenmerkt door effectieve communicatie met de patiënt, diens familie en andere direct betrokkenen in de gezondheidszorg en maatschappij. Dit competentiegebied 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 de wetenschap binnen het vakgebied

Dit vormt de basis van het medisch handelen en veronderstelt kennis op een groot aantal terreinen zoals celbiologie, (moleculaire) genetica, embryologie, teratologie, dysmorfologie, pathologie, genetische epidemiologie, statistiek en nosologie, alsmede dysmorfologisch onderzoek, communicatieleer en counsellingstechnieken in relatie tot individuen, gezinnen en families.

De klinisch geneticus past het diagnostisch en counsellingsarsenaal 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, het verzamelen van alle relevante gegevens, het uitvoeren van een lichamelijk onderzoek, het opstellen van een differentiaal diagnose en een daarop geënt plan van aanpak, het aanvragen van diagnostisch hulponderzoek, het komen tot een conclusie en een 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. 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.

Specifieke competenties van een klinisch geneticus m.b.t. medisch handelen

- Het werkterrein van de klinisch geneticus beslaat in principe de volle breedte van de geneeskunde
- Het medisch handelen van de klinisch geneticus betreft klinisch genetische diagnostiek (prenataal, postnataal en presymptomatisch) en erfelijkheidsadvisering
- De patiëntenzorg van de klinisch geneticus betreft behalve patiënten/adviesvragers ook hun – vaak gezonde – familieleden
- Hij kan dysmorfologisch lichamelijk onderzoekadequaat uitvoeren en interpreteren
- Hij is in staat zijn tot een in principe non-directieve benadering met ruimte voor “shared decision making”
- Hij houdt rekening met sekse, leeftijd en ontwikkelingsniveau, belastbaarheid, levensbeschouwing, ethische dilemma's, familie-omstandigheden en de culture achtergrond 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 van belang bij het verkrijgen van de noodzakelijke informatie van de patiënt/adviesvrager over de hulpvraag, de medische voorgeschiedenis en de familie-anamnese. Maar ook voor het op een begrijpelijke en empathische manier overbrengen van de noodzakelijke informatie aan de patiënt/adviesvrager en voor 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 counsellingsrelaties 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 patiënteninformatie

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, familieverbanden 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 de aard van de desbetreffende aandoening, inclusief variabiliteit, prognose en management, de genetische aspecten van de aandoening, wat dit concreet betekent voor de patient/adviesvrager en diens familieleden en wat er, indien er sprake is 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 de patiëntencasus

Dit houdt in bondige en nauwkeurige presentatie tijdens overdracht, besprekingen, multidisciplinair overleg ed. Tevens formuleert hij een juiste vraagstelling bij intercollegiale consulten. Hij houdt een adequaat dossier bij volgens wettelijke, institutionele en professionele regels, procedures en standaarden, zoals onder meer vastgelegd door de VKGN in 2008. Hij verstrekt heldere verslaglegging aan verwijzers, adviesvragers en familieleden.

Specifieke competenties van een klinisch geneticus m.b.t. communicatie

- Hij beschikt over meer dan gemiddelde communicatieve vaardigheden, zowel mondeling als schriftelijk
- Hij is in staat de familiegeschiedenis in een minimaal 3-generatie-stamboom samen te vatten en aan relevante problemen daarin aandacht te schenken
- Hij beschikt over de vaardigheid ingewikkelde informatie op een begrijpelijke manier over te brengen
- Hij verzorgt adequate schriftelijke verslaglegging betreffende de uitkomst van het klinisch genetisch onderzoek en de erfelijkheidsadvisering primair aan de adviesvrager/patiënt
- Hij nodigt adviesvrager/patiënt uit een actief betrokken gesprekspartner te zijn bij de besluitvorming
- Hij begeleidt patiënt/adviesvrager zorgvuldig bij het maken van keuzes tussen verschillende handelingsopties en verwijst adequaat 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 poliklinieken, waarvan niet zelden de klinisch geneticus de coördinator is. Wat betreft de paramedische beroepsbeoefenaren wordt intensief samengewerkt met de laboratoriumspecialisten van de eigen afdeling, zoals de klinisch cytogeneticus en de klinisch moleculair geneticus. Ook geldt dit voor de genetisch consulenten en de psychosociale hulpverleners van de eigen afdeling, die veelal onder supervisie van de klinisch geneticus werken.

De klinisch geneticus overlegt doelmatig met collegae en andere zorgverleners

Dit impliceert het vermogen om onderzoek, behandeling en follow-up-beleid te ontwikkelen, samen met de patiënt/adviesvrager 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 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 en ketenzorg

Hieronder valt inzicht in de zorgketen van individuele patiënten/adviesvragers, 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 belang 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 door middel van de eigen deskundigheid. Ook betekent dit het zorg dragen dat teamleden en andere medisch betrokkenen uitslagen van de genetische laboratoria op de juiste wijze interpreteren.

Specifieke competenties van een klinisch geneticus m.b.t. samenwerking

- Hij heeft als coördinator van een multidisciplinaire polikliniek een open oog voor de rol en deskundigheid van de teamleden
- Hij gaat adequaat om met meningsverschillen over de diagnostiek en behandeling binnen een team
- Hij weet als coördinator professioneel om te gaan met beroepsmatige conflictsituaties
- Hij gaat kritisch en respectvol om met aangeleverde diagnoses, als basis voor erfelijkheidsadvisering
- Hij participeert in het management van patiënten met een genetische aandoening
- Hij weet uitslagen van genetisch laboratoriumonderzoek voor andere artsen te 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 kennis, gericht op het verbeteren van de klinisch genetische patiëntenzorg. Zij faciliteren het onderwijs aan studenten, arts-assistenten, afdelingsmedewerkers 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 relevante actuele literatuur. Tevens kan de klinisch geneticus gebruik maken van epidemiologische en biostatistische gegevens en beoordeelt hij 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 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 'life long 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.

Specifieke competenties van een klinisch geneticus m.b.t. kennis en wetenschap

- Hij is up-to-date wat betreft de nieuwste wetenschappelijke ontwikkelingen en inzichten in de klinische genetica
- Hij past kennis die recent in de research is verkregen kritisch toe in de diagnostiek
- Hij draagt klinisch genetische kennis adequaat over aan studenten en collegae
- Hij werkt vanuit een gedegen kennis van de genetische epidemiologie
- Hij is in staat bij te dragen aan multidisciplinair wetenschappelijk onderzoek, zowel basaal genetisch als klinisch genetisch
- Hij zoekt actief naar mogelijkheden genetisch wetenschappelijk onderzoek te starten
- Hij is pro-actief in het opsporen van lacunes in de eigen kennis, baseert daarop eigen leerdoelen en kiest passende vormen 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, adviesvragers en van 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. Het doel hierbij is adequaat beleid in de gegeven situatie in het belang van de patient en lering trekken uit het voorval, gericht op toekomstige preventie. Hij is bekend met de wijze waarop incidenten lege artis worden gemeld, en weet om te gaan met klachten over de patiëntenzorg.

Specifieke competenties van een klinisch geneticus m.b.t. maatschappelijk handelen

- Hij levert diensten aan ouder- en patiëntenorganisaties op het terrein van erfelijke en aangeboren afwijkingen
- Hij is actief lid van de wetenschappelijke verenigingen in binnen- en buitenland
- Hij levert een actieve bijdrage aan het debat over de toepassingen van genetische kennis

6 Organisatie

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 privé-leven. Klinisch genetici doen dit in verschillende settings: 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 kennis- en zorgnetwerken.

De klinisch geneticus streeft naar een balans in patiëntenzorg en persoonlijke ontwikkeling

De klinisch geneticus organiseert het werk zo, dat gestreefd wordt naar een evenwicht tussen patiëntenzorgtaken, onderwijs, onderzoek, externe activiteiten en privéleven. Hij bepaalt doelen van professionele, organisatorische en sociale aard, stelt prioriteiten en weet hoe hij deze doelen wil bereiken. Hij functioneert daarbij ook adequaat onder tijdsdruk. De klinisch geneticus kan desgevraagd de rol vervullen van organisator van een multidisciplinaire activiteit binnen een gezondheidszorgorganisatie en initieert multidisciplinaire gesprekken voor bepaalde diagnosegroepen.

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 consultants en welke door AIOS, passend bij hun opleidings- en ervaringsniveau. Hij weet, waar nodig, 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, het stellen van (spoed)indicaties en communicatie betreffende de uitslagen, de interpretatie daarvan 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 groepssprekuren te organiseren.

De klinisch geneticus bevordert het opzetten van (kennis-)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.

Bij familieonderzoek voor een bepaalde erfelijke aandoening, weet hij zo doelmatig mogelijk 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 gebruik maken van patiënt-gerelateerde databases, elektronische informatie en een zekere mate van inzicht in de principes van medische informatica voor het leveren van optimale patiëntenzorg en voor het onderhouden van de eigen deskundigheid.

Specifieke competenties van een klinisch geneticus m.b.t. organisatie

- Hij weet als timemanager patiëntenzorg, onderzoek, onderwijs, opleiding en privéleven goed in balans te houden
- Hij organiseert het werk vanuit het perspectief van de patiënt/adviesvrager
- Hij bevordert en onderhoudt regionale klinisch genetische 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 klinische zorg en ethisch gedrag en streven continu naar het perfectioneren van hun vakkenis. 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 binnen die grenzen
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 deze, 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.

Specifieke competenties van een klinisch geneticus m.b.t.	professionaliteit
■ Hij past de voor de klinische genetica gangbare professionele, juridische en ethische regels toe zoals opgesteld door o.a. de nationale en internationale beroepsorganisaties ■ Hij kan adequaat omgaan met onzekerheid en twijfel ■ Hij is zich bewust van de spanning die kan ontstaan tussen de zorgverlening aan de individuele patiënt/adviesvrager en die aan diens familie ■ Hij weet zich een teamspeler	

Hier wordt het vakgebied van de Klinische Genetica in thema's beschreven met als doel het vak in kenmerkende beroepssituaties te kunnen vatten. Dit is een essentiële stap in het hele proces, omdat de hier gekozen beschrijving een leidraad is voor vrijwel het gehele vervolg. Uiteindelijk is gekozen voor een indeling in 5 thema's, die kenmerkend zijn voor het vakgebied en niet voor een indeling in ziektebeelden en/of orgaansystemen, waarin de specifieke klinisch genetische kenmerken veel minder duidelijk herkenbaar zijn.

Thema's binnen de klinische genetica

- 1 Diagnostiek en erfelijkheidsadvisering in verband met kinderwens**
- 2 Diagnostiek en erfelijkheidsadvisering in verband met eigen gezondheid**
- 3 Postnatale syndroomdiagnostiek**
- 4 Prenatale diagnostiek**
- 5 Familiaire implicaties van genetische diagnostiek**

De Kritische Beroeps Situaties (KBS) vormen een verzameling van 58 casussen en werksituaties, die exemplarisch zijn voor de dagelijkse praktijk in de klinische genetica. Ze komen frequent voor, kunnen gegeneraliseerd worden en zijn goed toetsbaar door middel van een Korte Praktijk Beoordeling (KPB). Ze zijn gerubriceerd naar de thema's in de klinische genetica, en in de gekozen KBS komen zowel de algemene genetica als de verschillende aandachtsgebieden aan de orde: op deze wijze kunnen de eindtermen klinische genetica grotendeels worden gehaald.

Om de toetsbaarheid per KBS hanteerbaar te houden is ervoor gekozen om per KPB 3 competenties te scoren, maar meer mag natuurlijk wel, als de feitelijke casus zich daarvoor leent. Uit bovenstaand overzicht blijkt dat het zwaartepunt getalsmatig ligt bij de competenties Medisch handelen, Communicatie en Kennis en Wetenschap. Zowel de gekozen praktijksituaties/casuïstiek als de keuze voor de te toetsen competenties per KBS zijn arbitrair en bieden ruimte voor accenten.

Aangezien gedurende de opleiding ongeveer 40 KPB's zijn voorzien (zie blz. 53), zullen niet alle KBS's getoetst kunnen worden, zeker niet in die situaties waarin ook nog eens sprake is van een verkorte opleiding. Het lijkt daarom redelijk aan het begin van de opleiding af te spreken welk deel van de KBS's aan het eind van de opleiding getoetst moet zijn en dit in het portfolio vast te leggen.

Thema 1	Diagnostiek en erfelijkheidsadvisering in verband met kindervens
Competenties	Beschrijving
Medisch handelen	Adequate indicatiestelling n.a.v. de verwijzing. Anamnese, familieanamnese (tenminste 3 generatie stamboom), lichamelijk onderzoek en interpretatie daarvan. Differentiaaldiagnostiek. Adequaat gebruik van aanvullende diagnostiek, waaronder genoomanalyse en interpretatie van uitslagen. Genetische kansberekening en risicoschatting. Kennis van handelingsopties waaronder prenatale diagnostiek. Zonodig verwijzen naar andere specialisten, psychosociale hulpverleners en/of ouder- en patiëntenorganisaties.
Communicatie	Begrijpelijke uitleg van complexe materie. Basale gespreksvaardigheden, slechtnieuwsgesprek, herkennen van psychologische risicofactoren (rouwverwerking, relationele aspecten, draaglast/draagkracht), risico communicatie, helpen bij het maken van afwegingen. Adequate verslaglegging aan adviesvrager en verwijzer.
Kennis en wetenschap	Gebruik van de meest recente informatie, ook uit het grensgebied tussen diagnostiek en research. Kennis van genetische heterogeniteit, phenotype-genotypecorrelatie, niet-genetische phenocopieën. Bijdragen aan de vermeerdering van kennis en wetenschap. Gebruik EBM.
Samenwerking	Met eerste, tweede en derde lijn. Met diagnostische laboratoria. Met multidisciplinair betrokken (para)medische collega's.
Organisatie	Patiëntgerichte organisatie: korte wachttijden, efficiënt spreekuur, snelle berichtgeving, goede bereikbaarheid.
Maatschappelijk handelen	Kennis van juridische en ethische aspecten van het opvragen van medische gegevens van patiënten en derden en van verschillende handelingsopties, waaronder zwangerschapsafbreking op medische gronden. Werken volgens relevante wettelijke bepalingen zoals WGBO.
Professionaliteit	Kunnen omgaan met ingrijpende levensvragen. Vigerende ethische en professionele normen van beroepsorganisaties (good clinical practice) volgen.

Kritische beroepssituaties thema 1		Medisch handelen	Communicatie	Kennis & Wetenschap	Samenwerken	Organisatie	Maatsch. handelen	Professionaliteit
Diagnostiek en erfelijkheidsadvisering in verband met kinderwens								
1	Herkenning en counselling van een aandoening met genomic imprinting (bijv. Angelman syndroom, glomus tumoren)	X	X	X				
2	Klinisch genetisch onderzoek bij wilsonbekwame persoon (bijv. mentale retardatie)	X					X	X
3	Pre-implantatie Genetische Diagnostiek (bijv. i.v.m. milde aandoening)	X			X	X	X	
4	Klinisch genetisch onderzoek bij in- of subfertiliteit	X			X			X
5	Onverwachte bevinding bij genetisch (laboratorium) onderzoek (bijv. non-paterniteit, chromosoomafwijking)	X	X		X			X
6	Klinisch genetisch onderzoek t.b.v. vrouw met X-linked familie-anamnese (bijv. MR, Duchenne)	X	X				X	
7	Klinisch genetische diagnostiek binnen een multidisciplinaire setting (bijv. Marfan, neurofibromatosis type 1, schisis)	X			X	X		
8	Toepassing van Bayesiaanse kansberekening (bijv. bij mutatie negatieve Duchenne of haemofilie-familie)	X	X	X				
9	Klinisch genetische implicaties van etniciteit (bijv. Hb-pathie, consanguiniteit, Ashkenazim)	X	X				X	
10	Klinisch genetisch onderzoek en counselling bij familiale chromosomale afwijking	X		X		X		
11	Klinisch genetisch onderzoek en counselling bij genetisch heterogene aandoening, bijv. bij erfelijke doofheid	X	X		X			
12	Counselling van een autosomaal recessieve aandoening	X	X	X				
13	Klinisch genetisch onderzoek en counselling op indicatie skeletdysplasie	X	X		X	X		
14	Counselling bij complexe/multifactoriële aandoening waarbij weinig/geen aanvullende diagnostiek mogelijk is (psychiatrische ziekten, auto-immuun-ziekten, bepaalde vormen van kanker)	X	X	X				
Totaal per competentie		14	9	5	6	4	4	3

Thema 2	Diagnostiek en erfelijkheidsadvisering in verband met eigen gezondheid
Competenties	Beschrijving
Medisch handelen	Adequate indicatiestelling n.a.v. de verwijzing. Anamnese, familie-anamnese (tenminste 3 generatie stamboom), lichamelijk onderzoek en interpretatie daarvan. Differentiaaldiagnostiek. Adequaat gebruik van aanvullende diagnostiek, waaronder genoomanalyse en interpretatie van uitslagen. Genetische kansberekening en risicoschatting. Kennis van handelingsopties waaronder periodieke controles en risicoreducerende behandeling. Zonodig verwijzen naar andere specialisten, psychosociale hulpverleners en/of ouder- en patiëntenorganisaties.
Communicatie	Begrijpelijke uitleg van complexe materie. Basale gespreksvaardigheden, slechtnieuwsgesprek, herkennen van psychologische risicofactoren (rouwverwerking, relationele aspecten, draaglast/draagkracht), risico communicatie, helpen bij het maken van afwegingen. Adequate verslaglegging aan adviesvrager en verwijzer.
Kennis en wetenschap	Gebruik van de meest recente informatie, ook uit het grensgebied tussen diagnostiek en research. Kennis hebben van genetische heterogeniteit, phenotype-genotype correlatie, niet-genetische phenocopieën. Bijdragen aan de vermeerdering van kennis en wetenschap. Gebruik EBM.
Samenwerking	Met eerste, tweede en derde lijn. Met diagnostische laboratoria. Met multidisciplinair betrokken (para)medische collega's.
Organisatie	Patiëntgerichte organisatie : korte wachttijden, efficiënt spreekuur, snelle berichtgeving, goede bereikbaarheid.
Maatschappelijk handelen	Kennis van juridische en ethische aspecten van het opvragen van medische gegevens van derden, verschillende handelingsopties en presymptomatische diagnostiek. Werken volgens relevante wettelijke bepalingen, zoals WGBB.
Professionaliteit	Kunnen omgaan met ingrijpende levensvragen. Vigerende ethische en professionele normen van beroepsorganisaties (good clinical practice) volgen.

Kritische beroepssituaties thema 2								
	Diagnostiek en erfelijkheidsadvisering in verband met eigen gezondheid	Medisch handelen	Communicatie	Kennis & Wetenschap	Samenwerken	Organisatie	Maatsch. handelen	Professionaliteit
1	Klinisch genetisch onderzoek en counselling bij cardiogenetische aandoening (bijv. hartgeleidingsstoornis, cardiomyopathie)	X		X	X			
2	Klinisch genetisch onderzoek en counselling bij erfelijk kankersyndroom in de familie (bijv. HNPCC, HBOC)	X	X			X		
3	Counselling presymptomatisch late onset neurologische aandoening (bijv. SCA, chorea van Huntington)	X	X					X
4	Counselling van unclassified variant bij autosomaal dominante aandoening	X	X	X				
5	Verwijzing voor complexe (onco)genetica (bijv. Li-Fraumeni syndroom)	X		X				
6	Aanpak en beleid bij onduidelijke verwijzing / indicatie voor klinisch genetisch onderzoek		X		X			X
7	Klinisch genetisch onderzoek en counselling bij bindweefselaandoening (bijv. Ehlers-Danlos, Marfan)	X	X					
8	Opslag en/of onderzoek op materiaal van overleden patiënten		X			X		X
Totaal per competentie		6	6	3	2	2	0	3

Thema 3	Postnatale syndroomdiagnostiek
Competenties	Beschrijving
Medisch handelen	Adequate indicatiestelling n.a.v. de verwijzing. Anamnese, familieanamnese (tenminste 3 generatie stamboom), dysmorfologisch gericht lichamelijk onderzoek en interpretatie daarvan. Differentiaal diagnostiek. Adequaat gebruik van aanvullende diagnostiek, waaronder genoomanalyse en interpretatie van uitslagen. Zonodig verwijzen naar andere specialisten, psychosociale hulpverleners en/of ouder- en patiëntenorganisaties. Follow-up, indien nodig.
Communicatie	Begrijpelijke uitleg van complexe materie. Basale gespreksvaardigheden, slechtnieuwsgesprek, herkennen van psychologische risicofactoren (rouwverwerking, relationele aspecten, draaglast/draagkracht), risico communicatie, het helpen bij het maken van afwegingen. Adequate verslaglegging aan adviesvrager en verwijzer.
Kennis en wetenschap	Gebruik van de meest recente informatie, ook uit het grensgebied tussen genetische diagnostiek en research. Kennis hebben van genetische heterogeniteit, phenotype-genotype correlatie, niet-genetische phenocopieën. Bijdragen aan de vermeerdering van kennis en wetenschap. Gebruik EBM.
Samenwerking	Met eerste, tweede en derde lijn. Met diagnostische laboratoria. Met multidisciplinair betrokken (para)medische collega's.
Organisatie	Patiëntgerichte organisatie: korte wachttijden, efficiënt spreekuur, snelle berichtgeving, goede bereikbaarheid.
Maatschappelijk handelen	Kennis van juridische en ethische aspecten van het onderzoek bij wilsonbekwamen en het opvragen van medische gegevens van patiënten en derden. Werken volgens relevante wettelijke bepalingen zoals WGBO.
Professionaliteit	Kunnen omgaan met ingrijpende levensvragen. Vigerende ethische en professionele normen van beroepsorganisaties (good clinical practice) volgen.

Kritische beroepssituaties thema 3		Medisch handelen	Communicatie	Kennis & Wetenschap	Samenwerken	Organisatie	Maatsch. handelen	Professionaliteit
Postnatale syndroomdiagnostiek								
1	Klinisch genetisch onderzoek en counselling van pasgeborene met onduidelijk geslacht / intersex	X	X		X			
2	Slecht nieuws gesprek (bijv. diagnostische uitslag van een ernstige genetische aandoening op de kindleeftijd zoals chromosomopathie, MCA syndroom)	X	X				X	X
3	Diagnostiek en beleid bij levensbedreigde neonaat op de NICU	X		X	X			
4	(Differentiaal diagnostische) syndroomdiagnostiek*							
	a)- MR	X		X		X		
	b)- schisis	X		X		X		
	c)- corvitium	X		X		X		
	d)- Hirschsprung	X		X		X		
	e)- craniosynostose	X		X		X		
	f)- structurele nierafwijking	X		X		X		
	g)- intestinale atresieën	X		X		X		
	h)- hypotonie	X		X		X		
	i)- macro/microcephalie	X		X		X		
	j)- aangeboren ledemaatafwijkingen	X		X		X		
	k)- multiple dysmorfieën	X		X		X		
	l)- MCA	X		X		X		
	m)- stofwisselingsafwijking	X		X		X		
	n)- genodermatose	X		X		X		
Totaal per competentie		17	2	15	2	14	1	1

* deze lijst is slechts een indicatie, er zijn talrijke vergelijkbare praktijksituaties denkbaar

Thema 4	Prenatale diagnostiek
Competenties	Beschrijving
Medisch handelen	<i>Abnormale bevinding vastgesteld tijdens de zwangerschap:</i> Aanvullende diagnostiek op basis van de medische gegevens en familieanamnese. Op indicatie verwijzen naar psychosociale hulpverlener en/of relevante behandelaar. <i>Prenatale diagnostiek naar een in de familie reeds bekende aandoening:</i> Diagnostiek door middel van geavanceerd ultrageluid en/of genoom/metabole analyse. Op indicatie verwijzen naar psychosociale hulpverlener.
Communicatie	Voorlichting, begeleiding, slecht nieuws gesprek en rouwverwerking; adequate verslaglegging aan adviesvragers en verwijzers.
Kennis en wetenschap	Kennis hebben van de indicaties voor het verrichten van invasieve en niet-invasieve prenatale diagnostiek. Werken volgens de richtlijnen van de Werkgroep Prenatale Diagnostiek en Therapie (NVOG/VKGN). Bekend zijn met de gebruikelijke laboratoriumtechnieken die binnen de prenatale diagnostiek gebruikt worden. Resultaten van diagnostisch onderzoek kunnen interpreteren en toepassen. Gebruik EBM. Kennis hebben van principes en toepassingen van prenatale screening.
Samenwerking	Met multidisciplinair betrokken (para)medische collega's.
Organisatie	Patiëntgerichte organisatie: korte wachttijden, efficiënt spreekuur, snelle berichtgeving, goede bereikbaarheid.
Maatschappelijk handelen	Handelen binnen de vastgestelde juridische en ethische kaders ten aanzien van zwangerschapsafbreking.
Professionaliteit	Verantwoordelijkheid tonen voor goede prenatale diagnostiek, voorlichting, begeleiding en verwijzing. Gebruikelijke ethische normen volgen.

Kritische beroepssituaties thema 4		Medisch handelen	Communicatie	Kennis & Wetenschap	Samenwerken	Organisatie	Maatsch. handelen	Professionaliteit
Prenatale diagnostiek								
1	PND en counselling bij duidelijke maar variabele afwijking (bijv. Down, chromosoomafwijking)	X	X	X				
2	PND en counselling onduidelijke bevinding (mozaïek / <i>de novo</i> translocatie / marker)	X	X	X				
3	PND en counselling bij een geslachtschromosomale afwijking	X	X				X	X
4	PND en counselling bij een aandoening met een aangetoonde DNA-diagnose	X	X	X				
5	Letale aandoening vastgesteld bij echoscopie na 24 weken AD	X	X		X		X	
6	Zwangere met belaste familie-anamnese voor een bekende aandoening	X		X				
7	Zwangere met onduidelijke/onzekere belaste familie-anamnese (onduidelijke indicatie)	X		X		X		
8	Onduidelijke / grensbevinding bij prenatale screening	X	X		X			
9	Echoscopisch aangetoonde anatomische afwijking t.t.v. de echoscreening bij 20 weken	X	X	X	X			
10	Prenatale vraagstelling bij aandoening met discutabele indicatiestelling (bijv. ichthyosis, doofheid, BRCA1)	X	X				X	X
11	Preïmplantatie Genetische Diagnostiek	X		X		X		
12	Softe marker bij prenataal onderzoek	X	X	X				
Totaal per competentie		12	9	8	3	2	3	2

Thema 5	Familiaire implicaties van genetische diagnostiek
Competenties	Beschrijving
Medisch handelen	Bij iedere erfelijke, dan wel deels erfelijke aandoening in het gesprek met de adviesvrager(s) de gevolgen voor familieleden benoemen in termen van kans van optreden bij die familieleden en/of hun kans het door te geven aan (toekomstige) kinderen. In geval van verhoogde kansen, aangeven of betrouwbaar onderzoek dat uitsluitel kan geven mogelijk is, ook prenataal, met aandacht voor het belang van kinderen.
Communicatie	(Meestal) in overleg met de indexpatiënt. Adequate verslaglegging. Aangeven hoe familieleden die er meer over willen weten, verwezen kunnen worden. Opstellen van een familiebrief, die gebruikt kan worden als introductie bij het benaderen van potentiële at risk familieleden. Wijzen op de specifieke rol van de boodschapper.
Kennis en wetenschap	Gebruik EBM.
Samenwerking	Met multidisciplinair betrokken (para)medische collega's en de eerste lijn.
Organisatie	Adequate informatieverstrekking over de herkomst van de genetische diagnose.
Maatschappelijk handelen	Oog hebben voor de mogelijke maatschappelijke gevolgen van erfelijkheidsadvies en genetische testen (verzekeringen, aanstellingskeuringen). Relevante wettelijke bepalingen volgen.
Professionaliteit	Oog hebben voor complexe familieverbanden, die kunnen interfereren met het medisch handelen. Extra aandacht hebben voor vragen over het al dan niet testen van kinderen. Extra begeleiding waar nodig. Gebruikelijke ethische normen volgen. Adviesvragers wijzen op hun verantwoordelijkheid jegens hun familieleden en bespreken hoe te handelen indien adviesvragers hun verantwoordelijkheid niet willen/kunnen nemen.

Kritische beroepssituaties thema 5		Medisch handelen	Communicatie	Kennis & Wetenschap	Samenwerken	Organisatie	Maatsch. handelen	Professionaliteit
Familiaire implicaties van genetische diagnostiek								
1	Conflict van plichten bij genetisch aantoonbare aandoening met preventieve opties (bijv. poliposis, HNPCC, MEN2a)		X				X	X
2	Presymptomatisch onderzoek waarbij verbindende schakel niet wil meewerken	X	X					X
3	Vraag naar presymptomatisch klinisch genetisch onderzoek bij kinderen	X	X				X	X
4	Familiaire aspecten van mutatiedetectie late onset aandoening (bijv. BRCA1/2, HNPCC, cardiogenetische aandoening, NF1): bijv. familiebrief, screeningsadviezen, preventieve ingrepen	X	X			X		
5	Familiaire aspecten van een aangetoonde structurele chromosoomafwijking	X	X					
6	Familiaire aspecten van X-linked aandoening algemeen (bijv. Fra X, Duchenne)	X	X					
7	Dragerschaponderzoek autosomaal recessieve aandoening (bijv. cascadescreening, partner-onderzoek)	X	X				X	
8	Familiaire aspecten etniciteit, consanguïniteit	X	X				X	
9	Familiaire aspecten mitochondriële aandoening	X	X	X				
10	Familiegesprek, familiecounseling: communicatie met de familie als groep		X		X	X		
Totaal per competentie		8	10	1	1	2	4	3
Totaal voor de thema's 1 t/m 5		57	36	32	14	24	12	12

Bij de uitwerking van de voorstellen voor toetsing (binnen het kader van het CCMS) worden de volgende uitgangspunten gehanteerd:

- Een toets is een middel om tot een beoordeling te komen.
- Bij het vaststellen van richtlijnen voor toetsing wordt landelijk de omvang en inhoud van het te toetsen domein met de daarbij behorende toetsinstrumenten vastgesteld. De concrete uitwerking met varianten wordt overgelaten aan de lokale opleiders omdat de faciliteiten en het patiëntenaanbod lokaal kunnen verschillen.
- De te gebruiken toetsinstrumenten dienen de inhoud van de competenties te dekken. Inhoudelijk richt de toetsing zich op de taken van de AIOS.
- Voor de beoordeling van de AIOS is een globale structuur voldoende. Hierbij wordt ervan uitgegaan dat de beoordelaar expert is en slechts weinig structuur nodig heeft om tot een afgewogen oordeel te komen.
- De beoordeling van de AIOS is gericht op feedback en de professionele rol van de AIOS. Dat betekent dat kwalitatieve oordelen en dossiervorming d.m.v. een portfolio een belangrijk onderdeel vormen van de beoordelingssystematiek. Beoordelingen dienen voor de AIOS primair om van te leren.
- De beoordelingssystematiek moet toepasbaar zijn in alle opleidingsjaren.
- Bij het oordeel over het functioneren van de AIOS dient alle informatie, met name die verkregen is uit het portfolio, te worden betrokken en ten opzichte van elkaar te worden gewogen.
- Het kan niet voorkomen dat voor de AIOS negatieve (eind)oordelen over functioneren gebaseerd zijn op één enkel beoordelingsmoment, dan wel op basis van oordelen van één beoordelaar.

Relevant voor het hoofdstuk toetsing is een korte beschouwing ten aanzien van het begrip beoordelen. AIOS worden continue beoordeeld door de (professionele) omgeving. Soms expliciet, bijvoorbeeld door observatie en feedback, soms impliciet, op basis van informatie van derden of op basis van schriftelijke verslaglegging. Beoordelen heeft in de praktijk vaak een negatieve lading. De reden is dat beoordelen vaak gerelateerd wordt aan het uitspreken van een oordeel waar consequenties aan verbonden worden. Beoordelen betekent in dit rapport: het geven van feedback ten behoeve van het leren van de AIOS. Alleen op de twee momenten in de opleiding waarop de opleider een geschiktheidsbeoordeling moet uitspreken (na 1 jaar en halverwege de opleiding) heeft de beoordeling consequenties voor de voortgang van de AIOS.

Wat wordt beoordeeld?

Het vakgebied van de klinische genetica is in dit document beschreven in 5 thema's. Voor ieder van die thema's zijn kritische beroepssituaties beschreven. Deze zullen beoordeeld worden.

Hoe wordt beoordeeld?

Het opleidingsniveau van de AIOS wordt beoordeeld op basis van:

- de met succes gevolgde modules (dit staat in principe los van het opleidingsjaar)
- de groei in competenties zoals zichtbaar in de KPB's, de KBS's en de andere gebruikte toetsmethodieken: deze zullen normaliter een groei over de jaren kunnen laten zien.

Een en ander wordt meegewogen in de inhoudelijke periodieke evaluatie van de AIOS door de gehele opleidersgroep, waar wordt nagegaan of de AIOS op het niveau staat zoals verwacht mag worden, gezien de duur van de opleiding en het programma dat is doorlopen. De periodieke inhoudelijke evaluatie vindt zijn weerslag in het portfolio en daarmee samenhangend in het persoonlijk ontwikkelingsplan (POP) van de AIOS. Bij het aangeven van het opleidingsniveau is belangrijk om vast te stellen waar eventuele lacunes zijn en welke acties zullen worden ondernomen om deze te ondervangen (zie addendum 1). Sommige (onderdelen van) taken worden niet alleen met KPB of 360° feedback getoetst, maar ook door andere beoordelingsinstrumenten. Tevens kunnen bewijzen van activiteiten, zoals publicaties, voordrachten en dergelijke, informatie verschaffen over het niveau van bepaalde competenties. Bij het voortgangsgesprek met de AIOS dienen deze verschillende informatiebronnen, die allemaal samenkomen in het portfolio, ten opzichte van elkaar gewogen te worden.

Welke toetsinstrumenten worden gebruikt?

Met name de Korte Praktijk Beoordeling (KPB) (zie addendum 4) en de 360° feedback (zie addendum 5; nog in ontwikkeling) zullen als toetsinstrumenten worden ingezet. Het persoonlijk ontwikkelingsplan (POP) en het portfolio worden gebruikt om zicht te krijgen op de groei en ontwikkeling van de AIOS betreffende alle competenties. Daarnaast dienen bestuurlijke, wetenschappelijke en andere activiteiten van AIOS, die bijdragen aan het ontwikkelen van de competenties, in de beoordeling betrokken te worden. Ook dienen sterkte/zwakte analyse en de reflectie daarop deel uit te maken van de beoordeling. Men komt dan tot een matrix van beoordelingsinstrumenten en de competenties.

Toetsinstrumenten	Medisch handelen	Communicatie	Kennis & Wetenschap	Samenwerken	Organisatie	Maatsch. handelen	Professionaliteit
360° feedback	X	X	X	X	X	X	X
Korte Praktijk Beoordeling	X	X					X
Portfolio	X	X	X	X	X	X	X
Activiteiten							
Voorzitter / lid werkgroep, bestuurlijke activiteiten VKGN, AKG e.d.	X	X	X		X		
Presentaties	X	X	X				X
Andere activiteiten, bijv. schrijven van artikel, protocol, rol in een ouder/patiëntenvereniging e.d.	X		X	X			X

Wanneer wordt beoordeeld?

In het kaderbesluit van het CCMS staat vermeld dat de voortgang van de AIOS in het eerste opleidingsjaar 4 keer dient te worden beoordeeld, in het tweede opleidingsjaar 2 keer en daarna 1 keer per jaar. Er zijn slechts twee formele summatieve beoordelingen (dwz. een oordeel dat formeel juridische consequenties heeft, zie voor criteria addendum 1) in het kaderbesluit vastgelegd, namelijk aan het eind van het eerste opleidingsjaar en halverwege de opleiding. Nota bene: In het *concept* kaderbesluit 2009 wordt gesproken van een summatieve beoordeling aan het eind van elk opleidingsjaar.

De voortgang van de AIOS wordt bepaald door de informatie die verzameld wordt door regelmatige toetsing van de competenties m.b.t. KPB's, 360° feedback en door de reflectie op het eigen functioneren. Gelet op bovengenoemde ambities, zullen er per jaar tenminste 10 KPB's moeten worden afgenomen omdat anders het beoogde overzicht en de diepgang van de AIOS t.a.v. de diverse thema's niet is vast te stellen.

De 360° feedback dient tenminste tweemaal gedurende de opleiding afgenomen te worden; eenmaal in het eerste opleidingsjaar en eenmaal halverwege de opleiding, dus gekoppeld aan de summatieve beoordelingsmomenten.

Waar wordt beoordeeld?

In principe vindt de toetsing plaats op de werkplek. Daarnaast vindt, afhankelijk van de uitwerking van het cursorisch onderwijs, tijdens de landelijke bijeenkomsten van het cursorisch onderwijs ook een vorm van toetsing plaats.

Het opleidingsplan klinische genetica is gericht op competentiegericht opleiden. Competentiegericht opleiden bereidt de AIOS ook voor op levenslang leren ("life long learning"). De patiëntenzorg vormt de ruggengraat van het competentiegerichte opleidingsplan.

Competentiegericht opleiden dient te geschieden in een stimulerend en veilig leer- en werkklimaat. Van de AIOS wordt veel initiatief en verantwoordelijkheid voor het leerproces verwacht. Het instituut waar de AIOS werkzaam is, dient de mogelijkheden te creëren om gestelde leerdoelen te verwezenlijken. Er dient sprake te zijn van ervaringsleren, waarbij de competentieontwikkeling voortbouwt op eerdere ervaringen met toenemende zelfstandigheid en zelfsturing. De AIOS moet leren van zijn fouten. Dit is verwerkt in het POP.

De zelfsturing vindt plaats in nauw overleg met de opleider en de gehele opleidingsgroep, aan de hand van de informatie uit het portfolio. De opleider en de opleidingsgroep krijgen hierbij meer de rol van rolmodel en coach. Bij voorkeur heeft elke AIOS een persoonlijke mentor waarmee eventuele (persoonlijke) knelpunten besproken kunnen worden.

Er dient ruimte te zijn voor flexibele individuele aanpassingen van het POP op basis van het portfolio. Gelegenheid tot studeren dient geboden te worden (zelfstudie, cursorisch/landelijk onderwijs).

De opleiding tot klinisch geneticus bestaat uit activiteiten op de werkplek en daarbuiten. Het merendeel van de activiteiten vindt plaats op de werkplek. Het onderwijsmoment zit in de dagelijkse feedback op het functioneren die een AIOS krijgt van verschillende professionals in de directe werkomgeving.

Zowel opleider als AIOS maken van deze activiteiten gebruik, respectievelijk om te onderwijzen/coachen en te leren. De opleider en de AIOS selecteren uit alle onderwijsmomenten steekproefsgewijs die momenten die relevant zijn voor het leren van de AIOS.

Activiteiten op de werkplek

Onder opleidingsactiviteiten op de werkplek worden verstaan: het generaal dagelijks rapport, het uitvoeren van (telefonische) consulten, spreekuur polikliniek/buitenpoli, individuele of groepssupervisie, patiëntenbesprekingen, het participeren in multidisciplinaire besprekingen en afdelingsoverleg, het participeren in literatuurbesprekingen, het doorlopen van het noodzakelijk aantal modules en het lopen van stages (cytogenetica, DNA-diagnostiek, keuzestage). De veelvuldige consulten en multidisciplinaire overlegsituaties omvatten een groot deel van de dagelijkse praktijk van een klinisch geneticus, gezien het topreferente karakter van het vakgebied klinische genetica. De (telefonische) consulten zijn afkomstig van vrijwel alle overige disciplines. Daarnaast is de werkplek zeer geschikt voor het leren omgaan met richtlijnen en protocollen, het bijwonen en zelf houden van referaten, het verrichten van wetenschappelijk onderzoek (de richtlijn van het CCMS is één publicatie of één wetenschappelijke voordracht per opleidingsduur), het houden van voordrachten, het volgen van lokaal cursorisch onderwijs en het betrokken zijn bij het onderwijs van onder andere stagiaires, genetisch consulenten en co-assistenten.

Het lokaal cursorisch onderwijs kan tussen de verschillende opleidingscentra variëren. Ingesprongen wordt op de behoeften van de AIOS op dat moment. Tijdens de diverse activiteiten is er ruimte voor toetsing door middel van een KPB, hetgeen van belang is voor de voortgangs- en beoordelingsgesprekken.

Activiteiten buiten de werkplek

Hieronder worden verstaan aan aantal verplichte cursussen in de opleiding tot klinisch geneticus (de cursus “Rekenen aan genen” en een cursus gesprekstraining/communicatieve vaardigheden) en niet verplichte (internationale) cursussen in basale genetica en bepaalde deelgebieden (zie tabel).

Tabel: Cursussen, trainingen en nevenactiviteiten

- Cursussen	
	Cursus gesprekstraining/communicatieve vaardigheden (verplicht)
	Cursus "rekenen aan genen" (verplicht)
	Internationale cursus
- Cursorisch onderwijs	
	Lokaal cursorisch onderwijs (verplicht)
	Landelijk cursorisch onderwijs (verplicht)
- Landelijk overleg/bijscholing	
	Bijwonen van het LOG (verplicht)
	Casus presenteren op het LOG (verplicht)
	Voordracht op wetenschappelijke vergadering VKGN/LOG
	Bijwonen LOG/LOC/LOD (verplicht)
	Bijwonen van de NVHG wetenschappelijke vergaderingen (verplicht)
- Wetenschap	
	Wetenschappelijke schrijfcursus
	Cursus SPSS
	Cursus genetische epidemiologie
	Cursus statistiek
	Andere relevante cursussen
	Schrijven artikel/voordracht wetenschappelijk congres / symposium (verplicht)
- Management	
	Managementcursus
	Andere relevante cursussen
	Actieve participatie in locale/landelijke/internationale commissies en verenigingen
	Bijdragen aan managementtaken op afdeling
- Onderwijskundige vorming	
	Bijdragen aan onderwijsverplichtingen (verplicht)
	Bijdragen aan onderwijsverplichtingen / kennisoverdracht aan studenten, collegae en andere betrokkenen in de gezondheidszorg
- Overig	
	Omgaan met klachten
	Omgaan met eisende patiënt

De cursussen zijn in toenemende mate ingericht volgens de principes van het nieuwe leren, en bevatten een groot deel van de basisvaardigheden en basiskennis die ten tijde van de opleiding moet worden verworven. De leerdoelen per cursus vallen grotendeels binnen de competenties 'Medisch handelen', 'Kennis en Wetenschap', 'Communicatie', 'Maatschappelijk handelen' en 'Professionaliteit'.

Toetsing vindt in een aantal gevallen per cursus plaats, of er wordt participatie geregistreerd, ten behoeve van verzameling in het portfolio. In de 5 thema's van de klinische genetica, in de themakaarten en in de kritische beroepssituaties komt de inhoud van deze cursussen en trainingen in de competenties terug.

De AIOS is verplicht het landelijk cursorisch onderwijs te volgen. Dit onderwijs wordt 6 keer per jaar gegeven waarbij per dag tussen de 5 en 6 uur onderwijs wordt gegeven.

De commissie Cursorisch Onderwijs van de VKGN is verantwoordelijk voor de logistiek en de kwaliteit van het landelijke onderwijs en geeft richtlijnen voor het landelijk cursorisch onderwijs. De AIOS is verplicht 80% van het landelijk cursorisch onderwijs te volgen.

Dit wordt bijgehouden door middel van een presentielijst die bij het portfolio wordt gevoegd. Het landelijk cursorisch onderwijs is opgebouwd als circulair onderwijs, waarbij een breed scala aan onderwerpen wordt behandeld. Tijdens dit onderwijs worden de capita van die dag (2 onderwerpen per dagdeel) door de AIOS zelf uitgewerkt en gepresenteerd.

Een inhoudsdeskundige is deze dag aanwezig voor verdere verdieping. De verdere invulling en structurering van dit cursorisch onderwijs is uitgewerkt door de commissie cursorisch onderwijs van de VKGN.

Daarnaast bezoekt de AIOS 1 à 2 keer gedurende de opleiding de Nederlandse Vereniging voor Humane Genetica (NVHG) bijeenkomsten. Ook wordt hij gestimuleerd congressen en symposia te bezoeken en daarvan zelf een mondelinge of posterpresentatie te geven om bij te dragen aan de deskundigheidsbevordering van medische professionals. Van elke AIOS wordt verwacht dat hij lid is van de VKGN. Daarnaast wordt 4 maal per jaar een landelijke bespreking gehouden (LOG = Landelijk Overleg Genetic counselling), bedoeld voor intercollegiaal overleg, casusbespreking en na- en bijscholing van klinisch genetici, hetgeen verplicht gesteld is voor de AIOS.

Het wordt van belang geacht de AIOS de mogelijkheid te bieden een beperkt deel van zijn opleiding elders in Nederland bij een MSRC erkende opleider Klinische Genetica te laten volgen, dan wel in buitenlandse centra. Een dergelijke uitwisseling dient gestimuleerd te worden.

De AIOS klinische genetica dient gedurende zijn opleiding kennis te vergaren om te kunnen voldoen aan de voor de opleiding klinische genetica geldende eindtermen (zie specifiek Besluit Klinische Genetica). Theoretische kennis kan verkregen worden uit vakliteratuur (zowel leerboeken, naslagwerken als recente publicaties), richtlijnen, protocollen en cursusklassers. Ook wordt er binnen de klinische genetica veelvuldig gebruik gemaakt van databases voor de syndroomdiagnostiek (LDDb, LNDB, Possum e.a) en de oncogenetica (FaCD). Daarnaast wordt gebruik gemaakt van audiovisuele registratie apparatuur ter evaluatie van consultvoering en bij de training communicatieve vaardigheden.

Met de introductie van het opleidingsplan heeft de VKGN zich doelen gesteld, die binnen een bepaalde termijn dienen te worden gerealiseerd. Om dat te bereiken moeten vele acties worden ondernomen, waarbij men na afloop van een bepaalde periode bepaalt of de beoogde resultaten bereikt zijn aan de hand van een aantal criteria. Op basis van de uitkomst kunnen aanvullende acties worden ondernomen en/of doelen worden bijgesteld.

Voorgesteld wordt de kwaliteitstoetsing af te leiden uit objectiveerbare resultaten. Binnen deze context geldt dat informatie verzameld dient te worden over:

- *Producten van de opleiding*

Hiertoe behoren de prestaties (niveaus van competentie) van de AIOS op de verschillende evaluatiemomenten, de realisatie van het beoogde onderwijs- en toetsingsconcept op de werkvloer, de realisatie van de scholing van de belangrijkste actoren binnen dit proces en de kwaliteit van de bijdrage van diverse docenten die participeren in het onderwijs en de toetsing van AIOS.

- *Waardering van de AIOS*

In hoeverre zijn de AIOS tevreden over die aspecten van het curriculum die voor hen van direct belang zijn?

- *Waardering van het opleidingsteam*

In hoeverre is het opleidingsteam / zijn de docenten tevreden over de aspecten van het curriculum die voor hen van direct belang zijn?

- *De waardering van het werkveld*

In hoeverre zijn relevante andere actoren (andere werkers in de gezondheidszorg, raden van bestuur van ziekenhuizen, verpleging, beroepsverenigingen, overheid) tevreden met de bereikte resultaten?

Belangrijk hierbij is dat er eenduidigheid wordt verkregen over de kernfactoren voor succes van de voorgenomen innovatie. Tot de kernfactoren van het opleidingsplan klinische genetica behoren de volgende punten:

- Verkrijgen van breed draagvlak voor de (uitwerking van) de nieuwe opleiding
- Verantwoordelijkheid van de AIOS voor het eigen leerproces
- Het kunnen reflecteren op eigen leerproces (AIOS)
- Het gebruik van het portfolio door AIOS en opleiders
- Scholing van zowel opleidersgroep als AIOS in de didactische vaardigheden
- Directe coaching AIOS met daaraan gekoppelde feedback door de opleider/supervisor
- Gebruik en functionaliteit van KPB en 360° feedback als toetsingsinstrumenten
- Modulaire structuur van de opleiding
- Landelijk cursorisch onderwijs

Over deze kernfactoren en of deze succesvol zijn kan goede informatie worden verkregen d.m.v. interviews. Bronnen die daarbij behulpzaam kunnen zijn, zijn de evaluaties van AIOS en staf.

Uitkomsten kunnen worden gebruikt om:

- Verantwoordelijken voor de opleiding binnen ziekenhuizen te voorzien van de benodigde gegevens (raad van bestuur, centrale opleidings commissie)
- Visitatiecommissies te voorzien van de benodigde gegevens, en de uitkomst van de opleidingsvisitatie te verwerken in verbeterplannen
- Doelen en procedures op de afdeling bij te stellen en nieuwe doelen (SMART) te formuleren

Gegevens van de kwaliteitscyclus kunnen dienen als indicator voor het succes van de implementatie.

Om het gehele opleidingsplan goed te kunnen implementeren is een groot aantal stappen nodig. Een belangrijke stap is het scholen van opleiders, leden van het opleidingsteam en van AIOS. De inhoud van een dergelijke training zal gericht moeten zijn op aspecten, die zowel voor opleiders, leden van het opleidingsteam als AIOS van belang zijn. Onderwerpen zijn:

- Kennis van onderwijs op de werkplek en toetsing in de literatuur
- Geven van feedback
- Kunnen observeren
- Het voeren van een voortgangsgesprek
- Het komen tot een geschiktheidsbeoordeling
- Samenstellen van een portfolio
- Bespreken van het portfolio
- Kwaliteitszorg op de werkplek
- Inrichten van het onderwijs op de werkplek

Iedere opleidingsinrichting dient een plan op te stellen voor het professionaliseren van opleiders, leden van het opleidingsteam en AIOS. Onderlinge informatie-uitwisseling is noodzakelijk. Trainingen in het kader van docentprofessionalisering moeten ook binnen andere instellingen gevolgd kunnen worden als daar al een bepaalde expertise en infrastructuur bestaat. Een aantal scholingsactiviteiten zal in combinatie met andere specialismen worden georganiseerd, bijv. door de centrale opleidingscommissie. Nadere invulling van de deskundigheidsbevordering zal gedurende het implementatietraject plaatsvinden en mede afhankelijk zijn van het cursusaanbod in den lande.

Portfolio

Het portfolio is een aangepast logboek, waarin de individuele planning en uitvoering van de opleiding van de AIOS in kaart wordt gebracht. Het is het een verzamelpunt van alle beschikbare informatie over de AIOS, waar hij zelf verantwoordelijk voor is. In de praktijk wordt de AIOS op verschillende momenten in verschillende situaties op verschillende manieren en door verschillende personen beoordeeld. Het portfolio verschaft de opleider informatie over de activiteiten (cursussen, congressen, voordrachten e.d.), ervaringen (zelfreflectie) en plannen (POP) van de AIOS waarop hij ontwikkelingsgerichte feedback kan geven. Het portfolio wordt gebruikt als onderliggend document bij het voortgangsgesprek. Het portfolio dient naast andere formulieren (zie voortgangsgesprek) een week van tevoren te worden ingeleverd, zodat de opleider de tijd heeft deze informatie te bekijken en nog om aanvullende informatie kan vragen.

Het portfolio dient onderstaande onderdelen te bevatten:

1 Curriculum vitae

Naam en voorletters:

Voornaam:

Adres:

Postcode en plaats:

E-mail:

Geboortedatum:

Opleiding:

Opleider(s):

BIG-nummer:

Opleidingsregisternummer:

2 Opleidingsschema+ beoordelingsdocumenten

Aanvangsdatum opleiding:

Einddatum opleiding:

Opleider(s):

Opleidingsinrichting(en):

Stage(s):

Beoordelingsdocumenten:

- KPB's
- 360° beoordelingen en beoordelingen van overige activiteiten
- Agenda voortgangsgesprek: de AIOS vermeldt de punten die besproken moeten worden en het persoonlijk ontwikkelingsplan (competentieontwikkeling (zie 3), de belangrijkste aandachtspunten en doelen voor de komende periode, reflectie op het functioneren en het al dan niet behalen van de doelen/aandachtspunten van vorige periode).
- 3 maandelijks/(half)jaarlijkse voortgangsgesprekken
- De geaccordeerde notulen van de voortgangsbespreking
- MSRC beoordelingsformulieren.

- 3 Zelfreflectie competentieontwikkeling en het thema algemeen**
De AIOS beschrijft voor de 7 competenties zijn ontwikkeling, aangevuld met expliciete voorbeelden en zelfreflectie op zijn functioneren.
- 4 Gevolgd cursorisch onderwijs**
De AIOS houdt de gevolgde landelijke cursorische onderwijsdagen en het lokaal georganiseerd cursorisch onderwijs bij met datum van uitvoering en onderwerp.
- 5 Gehouden voordrachten en referaten en gegeven onderwijs**
De AIOS houdt de uitgevoerde voordrachten, referaten en gehouden onderwijs bij met datum van uitvoering, locatie, organisatie, setting en onderwerp. Tevens wordt een eventuele beoordeling hiervan ook bijgehouden.
- 6 Publicaties**
De AIOS houdt de gepubliceerde artikelen bij met auteurs, titel, tijdschrift en datum van publicatie.
- 7 Wetenschappelijk onderzoek met verslagen en publicaties**
De AIOS beschrijft het door hem verrichte wetenschappelijke onderzoek, aangevuld met eventuele publicaties, voordrachten of posters.
- 8 Bijgewoonde conferenties, symposia, wetenschappelijke vergaderingen en cursussen**
De AIOS houdt de bijgewoonde conferenties, symposia, wetenschappelijke vergaderingen en cursussen bij met datum, naam, plaats en organisatie en kan bewijsstukken overleggen (certificaat/accreditatie) als het om een verplichte opleidingsonderdelen gaat.
- 9 Uitgevoerde verrichtingen**
De AIOS houdt het aantal uitgevoerde klinische verrichtingen waarbij de verdeling per diagnosegroep (bijv. ICD of Ziekenfondsraad classificatie), per verrichting type (enkelvoudige of complexe counseling) en per categorie (cytogenetisch of moleculair-genetische diagnoseerbaar of geen van beide) zichtbaar is. Uit deze lijst moet aan het einde van de opleiding blijken dat de AIOS ten minste 300 erfelijkheidsadviezen zelfstandig en onder supervisie, met een afdoende kwaliteit en diversiteit heeft uitgevoerd. Hierbij dienen ten minste 50 adviezen moleculair-genetisch diagnoseerbaar, ten minste 50 adviezen cytogenetisch diagnoseerbaar en ten minste 50 noch moleculair-genetisch noch cytogenetisch diagnoseerbaar te zijn. Daarnaast wordt een eventuele beoordeling van brieven bijgehouden.
- 10 Stage(s) en modules**
De AIOS houdt de gevolgde stages en modules bij met naam, periode, begeleider en organisatie en kan bewijsstukken in de vorm van een inwerkformulier, checklist en/of een verslag overleggen.
- 11 Overige activiteiten tijdens de opleiding**
De AIOS houdt eventuele overige activiteiten tijdens de opleiding bij en geeft een toelichting over de inhoud.
- 12 Verklaring van opleider omtrent volledigheid en juistheid van het portfolio**

Voortgangsgesprek

In het voortgangsgesprek wordt aan de hand van het verzamelde materiaal door AIOS en opleider teruggekeken op de vooraf gestelde doelen voor de afgelopen periode: specifieke leerdoelen, stages, modules, etc. Tevens wordt aandacht besteed aan de zelfreflectie en het POP. Dit gesprek levert informatie op dat weer in een nieuw POP kan worden verwerkt. Zo begint de cirkel opnieuw: Zelfreflectie, POP en leerdoelen voor de komende periode worden naast elkaar gelegd en er worden nieuwe individuele doelen voor de AIOS gesteld. Bij ieder voortgangsgesprek zorgt de AIOS voor een bijgewerkt portfolio.

De volgende onderwerpen worden behandeld tijdens het voortgangsgesprek:

- De ervaring van de AIOS over het leerklimaat op de afdeling
- Zelfreflectie op de competentieontwikkeling: het portfolio verschaft de AIOS inzicht in de eigen ontwikkeling ten aanzien van de thema's en de daaraan gekoppelde competenties. De AIOS loopt de 7 competenties langs en beschrijft kort welke bewijsvoering er is voor ontwikkeling in die competenties. Ook dient de kwaliteit van de zelfreflectie van de AIOS en eventuele discrepanties tussen het oordeel van de opleider(sgroep) en de AIOS aan bod te komen.
- Persoonlijk ontwikkelingsplan (POP): het portfolio geeft de AIOS de gelegenheid om voor ieder voortgangsgesprek terug te kijken op zijn functioneren gedurende de afgelopen periode van 3, 6 of 12 maanden. Hierbij wordt gebruik gemaakt van de toetsmomenten en bewijsmaterialen (gevolgde cursussen, gegeven onderwijs/presentatie e.d.) die zijn vergaard in de voorgaande periode. De AIOS formuleert op basis hiervan een plan voor de komende 3, 6 of 12 maanden: wat zijn de belangrijkste aandachtspunten en doelen.
- Notulen/verslag: de AIOS en opleider maken een verslag conform te richtlijn van de MSRC van de voortgangsgesprekken en leggen vast wat de volgende keer besproken dient te worden en voegen deze na accorderen (paraferen) door beide partijen toe aan het portfolio.
- Sterkte en zwakte van de opleiding: evaluaties met behulp van het portfolio kunnen zwaktes van de opleiding (opleider, opleidersgroep en het opleidingsinstituut) aan het licht brengen. Bij eventuele zwaktes moet dit besproken worden tijdens de verplichte driemaandelijksse opleidingsvergaderingen en dient een plan van aanpak gerealiseerd te worden. Dergelijke zwaktes dienen ook aangegeven te worden op het evaluatieformulier van de opleiding dat jaarlijks ingevuld moet worden door de AIOS.
- Zwakkere AIOS komen mogelijk in beeld: het portfolio is primair een middel om de ontwikkeling en zelfsturing in het leerproces van de AIOS te stimuleren. Het kan echter zwakte van de AIOS aan het licht brengen. Wanneer tijdens het voortgangsgesprek onvoldoende groei gesignaleerd wordt, kan een individueel traject worden uitgezet. Als ondanks het individuele traject onvoldoende groei/functioneren blijft bestaan, kan binnen de voorgeschreven regels deze beoordeling worden gebruikt om de opleiding niet meer voort te zetten (zie addendum 1. summatieve beoordeling).
- Bekwaamheidsverklaring: de groei en ontwikkeling in de thema's en de daaraan gekoppelde competenties, inzet en zelfinzicht van de AIOS worden beoordeeld tijdens het voortgangsgesprek over de voorgaande 3, 6 of 12 maanden. Deze beoordeling wordt gedocumenteerd op het door de MSRC hiervoor geëigende beoordelingsformulier.
- Een onvoldoende oordeel dient opgenomen te worden in het dossier dat de opleider van de AIOS heeft.

De 4 jaar durende opleiding tot klinisch geneticus is opgebouwd uit een aantal modules die ook terug te vinden zijn in de opleidingseisen. Daarbij is onderscheid te maken tussen verplichte (V) en keuze (K) modules. Dit laatste is afhankelijk van lokale beschikbaarheid en van de profilering van de AIOS in het tweede deel van de opleiding in deelgebieden als: dysmorfologie, prenatale diagnostiek, klinische oncogenetica, klinische cytogenetica, de laat in het leven debuterende erfelijke aandoeningen en de erfelijke stofwisselingsziekten, cardiogenetica ed. In het basiscurriculum komen deze deelgebieden ook alle globaal aan bod, de keuzemodules geven verdieping en profileren de AIOS in de richting van een later aandachtsgebied.

Van een viertal verplichte modules, stages en cursussen (cytogenetica laboratorium, DNA laboratorium, communicatieve vaardigheden/gesprekstraining en “rekenen aan genen”) ligt vast dat deze in de eerste 2 opleidingsjaren plaats moeten vinden. De overige modules, stages en cursussen zijn niet gebonden aan een bepaalde opleidingsfase.

De modules (pag 44) zijn opgebouwd uit specifieke stages (zoals de laboratoriumstages en de wetenschappelijke/keuze stage), of uit een in tijd vastgelegde periode waarin in een bepaald aandachtsgebied ervaring wordt opgedaan, intensieve supervisie plaatsvindt en geparticipeerd wordt in de (multidisciplinaire) besprekingen/spreekuren op het betreffende terrein. De modules zijn functioneel/inhoudelijk gedefinieerd, kunnen per opleidingsinstituut wisselen qua invulling en uitgebreidheid, maar zijn in alle centra geënt op het opleidingsplan en de eindtermen. Ze worden met een beoordeling afgesloten (portfolio). De lokale opleider heeft dus invloed op zowel de lokale beschikbaarheid van de keuzemodules (niet alle keuzemodules zijn overal beschikbaar) en op de uitgebreidheid van de modules bovenop de minimum invulling. In een aparte tabel is het verband tussen thema's en modules aangegeven. (pag 45)

Modules Klinische Genetica	Medisch handelen	Communicatie	Kennis & Wetenschap	Samenwerken	Organisatie	Maatsch. handelen	Professionaliteit
Basis (jaar 1 en 2)							
Cytogenetica labstage v	X		X	X	X	X	
DNA labstage v	X		X	X	X	X	
Differentiatie (jaar 3 en 4)							
(wetenschappelijke) Keuzestage v	X		X	X	X		
Overige eenheden / modules							
- Algemene genetica v	X	X	X	X	X	X	X
- Prenatale diagnostiek v	X	X		X	X	X	X
- Klinische cytogenetica v	X	X	X	X		X	
- Oncogenetica v	X	X	X	X	X	X	X
- Cardiogenetica v	X		X	X	X		
- Dysmorfologie / MCA v	X		X	X			
- Mentale retardatie v	X	X	X	X	X	X	
- Neurogenetica v	X	X		X		X	
- Genodermatosen k	X		X	X			
- Stofwisselingsziekten v	X		X	X			
- Zintuigafwijkingen k	X	X	X	X		X	
- Skelet / bindweefselafwijkingen v	X	X	X			X	
- Nefrogenetica k	X		X				
- Preconceptie k	X	X		X		X	

v = verplichte module, k = keuze module

Verband tussen thema's en modules	Kinderwens	Eigen gezondheid	Syndroom diagnostiek	Prenatale diagnostiek	Familiaire aspecten
Modules					
Cyto labstage			X	X	
DNA labstage			X	X	
Gesprekstraining	X	X		X	X
Cursus "rekenen aan genen"	X	X	X	X	X
(wetenschappelijke) Keuzestage	X	X	X		X
Algemene genetica	X	X	X	X	X
Prenatale diagnostiek	X		X	X	
Klinische cytogenetica			X	X	X
Oncogenetica	X	X			X
Cardiogenetica	X	X			X
Dysmorfologie / MCA	X	X	X		
Mentale retardatie	X		X	X	X
Neurogenetica	X	X	X	X	X
Genodermatosen	X	X	X	X	X
Stofwisselingsziekten	X		X	X	X
Zintuigafwijkingen	X	X	X	X	X
Skelet / bindweefselafwijkingen	X	X	X	X	X
Nefrogenetica	X	X	X	X	X
Preconceptie	X			X	

Omdat de thema's niet gebaseerd zijn op tracti of ziektebeelden, terwijl de modules daar deels wel op zijn gebaseerd, is slechts zelden een module 1 op 1 te koppelen aan een bepaald thema. In de meeste modules komen meerdere thema's aan de orde of kunnen aan de orde komen op basis van de specifieke invulling. De meeste thema's komen in meer dan 1 module aan de orde.

Addenda

Volgens de richtlijnen van het CBOG moet worden gestreefd naar beoordeling van de competenties op het niveau van het betreffende opleidingsjaar: aan een eerstejaars AIOS worden minder hoge eisen gesteld dan aan een vierdejaars AIOS. Dit werd impliciet ook al gedaan in de vigerende beoordeling van de AIOS, maar moet nu inzichtelijker en toetsbaar worden gedefinieerd. Aanvankelijk is hiertoe vooral verwezen naar de 4 niveaus uit de piramide van Miller: niveau 1 is het hebben van kennis, 'weet hebben van'; niveau 2: de AIOS kan de betreffende taak laten zien/uitvoeren onder strenge supervisie; niveau 3: de AIOS kan een taak kan laten zien/uitvoeren onder globale supervisie; niveau 4: de AIOS laat zien zelfstandig te functioneren ten aanzien van een bepaalde taak/competentie. Omdat de piramide van Miller sterk gericht is op vaardigheden/handelingen/verrichtingen, die slechts een beperkt deel uitmaken van de klinisch genetische competenties, is ervoor gekozen deze beoordelingsschaal hier niet te hanteren. In plaats daarvan wordt het opleidingsniveau van de AIOS beoordeeld op basis van:

- 1 de met succes gevolgde modules (deze staan in principe los van het opleidingsjaar)
- 2 de groei in competenties zoals zichtbaar in de KPB's, de KBS's en de andere gebruikte toetsmethodieken (deze zullen normaliter wel een groei over de jaren kunnen laten zien)

Een en ander wordt meegewogen in de inhoudelijke periodieke evaluatie van de AIOS door de gehele opleidersgroep, waar wordt nagegaan of de AIOS op het niveau staat zoals verwacht mag worden, gezien de duur van de opleiding en het programma dat is doorlopen. Hierbij wordt er vanuit gegaan dat de beoordelaars experts zijn, die relatief weinig structuur nodig zullen hebben om tot een afgewogen oordeel te komen.

De periodieke inhoudelijke evaluatie vindt zijn neerslag in het portfolio en daarmee samenhangend in het POP van de AIOS. Van belang is bij het aangeven van het opleidingsniveau, vast te stellen waar eventuele lacunes zijn en welke acties zullen worden ondernomen om deze te repareren. In het voorliggend traject van implementatie zal de relatie tussen leerdoel, leermiddel en toets in het licht van te definiëren opleidingsniveaus verder worden uitgewerkt.

Summatieve beoordelingen

Aan het eind van het eerste opleidingsjaar en halverwege de opleiding (mogelijk in de toekomst na elk opleidingsjaar) vindt een beoordeling plaats met consequenties aangaande de voortzetting van de opleiding. De geschiktheid van de AIOS voor het specialisme Klinische Genetica wordt beoordeeld op alle getoetste competenties door middel van:

- 1) de KPB's
- 2) de beoordeling van de doorlopen modules
- 3) de 360°feedback
- 4) het gewogen oordeel van de opleidersgroep onder leiding van de opleider

Indien aan het eind van het eerste opleidingsjaar het gewogen oordeel van de opleidersgroep onder leiding van de opleider negatief is op basis van een onvoldoende beoordeling van 1), 2) of 3), kan de opleiding van de betrokken AIOS worden beëindigd. Echter, er kan ook besloten worden tot het formuleren van een POP met toetsbare einddoelen, die halverwege de opleiding moeten worden gerealiseerd. Indien deze niet gehaald worden, betekent dat het einde van de opleiding. Als halverwege de opleiding het gewogen oordeel van de opleidersgroep onder leiding van de opleider negatief is op basis van een onvoldoende beoordeling van 1), 2) of 3), kan de opleiding van de betrokken AIOS worden beëindigd. Ook kan na een gewogen oordeel van de opleidersgroep gekozen worden voor het formuleren van een POP met toetsbare einddoelen als de verwachting is dat deze voor het einde van de opleiding gerealiseerd kunnen worden.

Competentiegericht

De inhoud van het onderwijs wordt gebaseerd op de 7 competentiegebieden volgens het CanMEDS model. Het spreekt voor zich dat een belangrijk deel van de competentieverwerving vooral plaats vindt door klinisch werken, direct gekoppeld aan de patiënt en regelmatige en adequate feedback. Tevens zullen er per inhoudsgebied bepaalde competenties meer daruk krijgen dan andere.

Vraaggestuurd

In het vraaggestuurd onderwijs wordt van de lerende verwacht dat deze zich (pro)actief opstelt om zich datgene wat nog geleerd moet worden eigen te maken. Dit betekent dat de lerende zichzelf doelen stelt. Dit houdt ook in dat het aangeboden onderwijsprogramma flexibiliteit moet bezitten om aan de vraag van de AIOS tegemoet te komen. Het zal duidelijk zijn dat dit voor het landelijk georganiseerde onderwijs veel moeilijker te realiseren is dan voor het lokale cursorisch onderwijs. Hoe meer het cursorisch onderwijs erin slaagt aan de leerbehoefte van de AIOS tegemoet te komen, des te hoger is het te verwachten rendement. In de toekomst is E-learning in dit verband zeer relevant. Op ieder gewenst moment kunnen computerprogramma's over elk gewenst onderwerp met opdrachten opgestart worden, direct aansluitend op de behoefte van de AIOS.

Selflearning principe

Volgens de huidige inzichten heeft onderwijs volgens het selflearning principe een hoger rendement dan volgens het teaching principe. Het selflearning principe houdt in: zelf actief nadenken over een onderwerp, opstellen van leerdoelen, gedegen voorbereiden en zelf casuïstiek oplossen. De AIOS krijgt hierdoor meer verantwoordelijkheid voor het eigen leerproces.

Interactief

Het praten over de inhoud van het vak draagt in ruime mate bij tot begrip van de leerstof. In deze interactie toetst men op impliciete wijze in welke mate men iets beheerst. De vormgeving van het onderwijs waarbij een actieve participatie van lerende en opleider een belangrijke rol speelt, is essentieel binnen cursorisch onderwijs. De mate van interactie is rechtstreeks afhankelijk van de grootte van de groep. Derhalve zal binnen het cursorisch onderwijs gestreefd worden naar het "onderwijzen" in kleine groepen met interactieve momenten tussen de AIOS onderling en de AIOS en de docent.

Binnen de klinische context

Het aan te bieden cursorisch onderwijs zal altijd een duidelijke verband moeten laten zien met de praktijk, om de te leren kennis en vaardigheden in een praktische context te kunnen toepassen. Kennis van de ziektebeelden en hun genetische aspecten is en blijft uiteraard absoluut noodzakelijk. Met deze aanpak wordt de AIOS gedwongen differentiaaldiagnostisch te denken, alvorens tot verdieping in de specifieke ziektebeelden te komen. Dit sluit goed aan bij het streven naar integratie van onderwijs en patiëntenzorg.

Om dit programma te kunnen realiseren dient aan een aantal randvoorwaarden te worden voldaan. Hierbij moet onder meer gedacht worden aan docentprofessionalisering met behulp van de "teach the teachers cursus" en evaluatie van het programma van cursorisch onderwijs.

De matrix voor het landelijk cursorisch onderwijs, ontwikkeld op basis van de nieuw geformuleerde opleiding staat hiernaast.

Matrix landelijk cursorisch onderwijs klinische genetica op basis van GENiaal

Jaar	2008		2009		2010		2011	
Thema	ochtend	middag	ochtend	middag	ochtend	middag	ochtend	middag
Onderwijsdag 1 Thema 1	Epigenetica (waaronder genomische imprinting (1.1)/(3.4.a / 3.4.1)) 1		Genetische aspecten van infertiliteit (1.4) 7	Endocrinologische aandoeningen/ overgroei (1.12) 7	Skeletdysplasieën (1.13) 13	Metabole aandoeningen (1.12) (3.4.h/3.4.m) 13	Genetische aspecten van etniciteit (HB-pathieën, consanguiniteit) (1.9)/(5.8) 19	Toepassing Bayesiaanse kans berekening (1.8) 19
Onderwijsdag 2 Thema 2	Oncogenetica borst/darm/complex (2.2/ 2.4/ 2.5/ 2.8) (4.10/ 5.2 / 5.4/5.10) 2		Neurodegeneratieve ziekten met late onset (2.3) (1.2/5.4) 8	Spierziekten (o.a. Duchenne/ Becker)(2.3) (1.6/1.8/5.6) 8	EDS/Marfan/collageen aandoening (2.7) (1.7) 14	Osteogenesis Imperfecta (2.7) (3.4/4.9) 14	Cardiogenetica (2.1/2.8) (5.2 / 5.4/5.10) 20	
Onderwijsdag 3 Thema 3	Alg. dysmorphologie (3.4.k, comp1 dysmorphol ond.z; 3.4.a, 3.4.1)/(1.2) 3	MR (3.4 a) 3	Ophthalmogenetica (3.4) 9	Otogenetica (3.4) (1.11) 9	Ledemaatsafwijkingen (3.4.i) 15	Schisis (3.4.b)(1.14) 15	Corticale dysplasie en migratiestoornissen, microcefalie (3.4.i) 21	Craniostomose (3.4.e) 21
Onderwijsdag 4 Thema 4	PND basisond. (4.1/ 4.2/ 4.3/ 4.4/ 4.6/ 4.8 / 4.12) 4	Echo-afwijkingen tijdens de zwangerschap (4.8/ 4.9) 4	Foetale pathologie (4.5)/ incl. cor vitia (3.4.c)/incl. gastrointestinale aandoeningen/ (1.14) 10	Maternale effecten op de foetus (bijv. DM, SLE, medicijnen) (1.14) 10	Pre- en postnat. aspecten van geslachtsdifferentiatie (4.3) (3.1) 16	Nierafwijkingen (4.5)(3.4.f) 16	PGD (4.11)(1.3) 22	Complexe chrom. afw. (incl. marker, breuksyndr.) (4.1/ 4.2/ 4.3/ 4.12) (1.10 / 5.5) 22
Onderwijsdag 5 Thema 5	Juridische aspecten van erfelijkheidsadvisering (comp. 7) 5	Presymptomatisch onderzoek bij kinderen (5.1/ 5.2/ 5.3) 5	X-linked aandoeningen (inclusief X-linked MR/ X-inactivatie, familie-onderzoek, mozaïcisme) 1.6 / 1.8/3.4) 11	X-linked aandoeningen (inclusief X-linked MR/ X-inactivatie, familie-onderzoek, mozaïcisme) 1.6 / 1.8/3.4) 11	AR-aandoeningen (+CF, + hiepriek) (5.7/ 5.8) 17	Mitochondriële aandoeningen (5.9) (1.7) (3.4.h/3.4.m) 17	Genodermatosen (3.4.n) 23	Neurocutaan waaronder NF, TS (5.4) (3.4.n) 23
Onderwijsdag 6/ basisvaardigh. & wetenschap	Genetische epidemiologie (competentie kennis & wetenschap) 6	Ethiek (competenties maatschappelijk handelen en professionaliteit) 12			Wetenschappelijke vorming (competentie kennis en wetenschap) 18		DNA-onderzoek naar multifactoriële aandoeningen op populatieniveau (competentie kennis en wetenschap) 24	

Zwart: onderwerp dat behandeld wordt; (zie lijst van syndromen in de eindtermen); aanduiding tussen haakjes: verwijzing naar opleidingsplan; aanduiding schuin gedrukt tussen haakjes: verwijzing naar ander(e) thema(s) in het opleidingsplan waar dit onderwerp ook genoemd wordt; groot gedrukt cijfer: nummer van de onderwijsdag, totaal aantal =24

Deze korte handleiding is bedoeld voor opleiders, supervisors en AIOS klinische genetica. De bedoeling van deze handleiding is u snel wegwijs te maken in het gebruik van het portfolio.

Doel van het portfolio

Inzicht krijgen in en zicht krijgen op alle competenties van de AIOS en de gemaakte vorderingen.

Werkwijze

Binnen het portfolio wordt *selectief* materiaal verzameld. De opbouw van het portfolio reflecteert de manier waarop feedback in de opleiding wordt gestructureerd. Allereerst heeft de AIOS een kennismakingsgesprek met de opleider. De AIOS heeft een POP dat samen met de afdelingsspecifieke doelen per stage/module *vooraf* besproken wordt met de supervisor of opleider in een introductiegesprek. In dit gesprek worden individuele leerdoelen geformuleerd en manieren van toetsing afgesproken. Tevens wordt afgesproken welke thema's er binnen de stage/module aan bod komen. Dit introductiegesprek wordt genotuleerd en bij het portfolio gevoegd. De bewijzen die de AIOS tijdens zijn opleiding verzamelt, bevatten zowel beoordelingen als ook verslagen van bijvoorbeeld critical incidents, gegeven voordrachten en bijgewoonde cursussen. Dit is in feite het "dynamische" deel van het CV dat in het portfolio door de AIOS wordt bijgehouden. De specifieke invulling van het portfolio laat ruimte voor lokale aanpassingen. Het portfolio wordt gebruikt als onderliggend document bij het voortgangsgesprek.

Wanneer

Minimaal 1 keer per jaar wordt het portfolio beoordeeld, waarbij tevens de afgelopen voortgangsgesprekken worden besproken.

Aandachtspunten

- er dient voldoende tijd genomen te worden voor de bespreking van de resultaten (minimaal 30 minuten).
- is het portfolio op tijd ingeleverd? (dit zegt iets over de competentie organisatie).
- kwaliteit en correcte inhoud van het portfolio (zie portfolio en voortgangsgesprek)
- komen de afspraken van het introductiegesprek overeen met de werkelijk verrichte activiteiten?

Doel

Het vastleggen en het nabespreken van het functioneren van AIOS op onderdelen van competenties door middel van observatie m.b.v. een gestructureerd beoordelingsformulier.

Wanneer

Op ieder moment kan een AIOS geobserveerd worden op onderdelen van het functioneren. Dat betekent dat de observatiemomenten primair worden bepaald door de mogelijkheden die de bedrijfsvoering biedt. Binnen deze condities verdient het aanbeveling de observatiemomenten zoveel mogelijk te spreiden gedurende de opleiding. Zwakkere onderdelen kunnen dan vaker geobserveerd worden om te beoordelen of er verbetering is opgetreden.

Werkwijze

Het initiatief tot het afnemen van een KPB kan zowel door de AIOS als door de opleider/supervisor genomen worden. Als regel geldt, dat bij elke AIOS eenmaal per maand een KPB wordt afgenomen tot minimaal (dit aantal staat eerder in dit stuk genoemd) 10 per jaar. Waarover de KPB gaat, wordt deels bepaald door wat de AIOS wil leren en deels door de klinische presentaties en de voor de opleiding relevante activiteiten. De inhoud van een KPB beperkt zich tot het beoordelen van een beperkt aantal competenties.

Mogelijkheden voor KPB

- Generaal dagelijks rapport
- Poli/afdeling consult
- Status
- Brief
- Voordracht
- Patiëntenbespreking

Aandachtspunten bij de beoordeling van de KPB

- Maak afspraken met de AIOS of opleidingsgroep hoe gewaarborgd kan worden dat een AIOS minimaal 10 maal per jaar geobserveerd wordt.
- Bepaal welke activiteiten waardevol zijn om AIOS te observeren en feedback te geven.
- Houd bij de observatiemomenten rekening met de leerdoelen van de AIOS, genoemd in het introductie- en voortgangsgesprek.
- Spreek tijdens introductie- of voortgangsgesprek al af wanneer en over welke taken in ieder geval een KPB wordt afgenomen.
- Beoordeel een AIOS op een beperkt aantal competenties per beoordeling.
- Bespreek de observatie direct na met de AIOS.
- Alle gebruikte formulieren dienen te worden opgenomen in het portfolio.
- Neem tijd voor de toetsing en de aansluitende bespreking van de resultaten.
- Een onvoldoende oordeel dient in het dossier dat de opleider van de AIOS heeft, opgenomen te worden.

Doel

Het verkrijgen van informatie over eigen functioneren door professionals die veel met de AIOS te maken hebben aan de hand van een gestructureerde vragenlijst.

Wanneer

Tenminste voorafgaand aan de momenten van formele beoordeling over voortzetting van de opleiding d.w.z. tenminste 2 maal gedurende de opleiding, te weten voor de eindbeoordeling van het eerste opleidingsjaar en halverwege de opleiding. De AIOS en opleider kunnen besluiten dit frequenter te doen; zeker bij twijfel over functioneren is dit een wenselijke optie.

Werkwijze

De AIOS overlegt met de opleider welke personen gevraagd dienen te worden om een oordeel te geven over het functioneren. De waarde van de beoordeling zit in het aantal en de diversiteit van de personen die gevraagd worden. Als richtlijn wordt voorgesteld om oordelen te verzamelen van twee AIOS, van twee stafleden van het opleidingsteam en van iemand uit de paramedische staf. Uit deze minimaal 5 oordelen destilleert de AIOS een sterkte / zwakte analyse. Deze analyse met de onderliggende beoordelingen wordt opgenomen in het portfolio.

Aandachtspunten bij de beoordeling van de MSF /360° feedback

- Tussen AIOS en opleider wordt afgesproken welke personen bijdragen aan de 360° feedback.
- De beoordelingen worden in principe niet gegeven door de opleider en de plaatsvervangend opleider.
- De AIOS is verantwoordelijk voor het verkrijgen van de informatie en de analyse ervan.
- De opleider bepaalt welke weging wordt gegeven aan de verzamelde beoordelingen.
- Alle gebruikte formulieren dienen te worden opgenomen in het portfolio.
- Een onvoldoende oordeel dient in het dossier dat de opleider van de AIOS heeft, opgenomen te worden.

Nb. Een landelijk toepasbare matrix voor multisource feedback (MSF) ofwel 360° beoordeling is momenteel in ontwikkeling en zal mogelijk webbased worden geïmplementeerd.

1. Theoretische basiskennis

1.1. Overervingspatronen

- 1 De klinisch geneticus kent de klassieke Mendeliaanse overervingspatronen:
 - a Autosomaal dominant
 - b Autosomaal recessief
 - c Geslachtsgebonden recessief
 - d Geslachtsgebonden dominant
- 2 De klinisch geneticus kent de niet-Mendeliaanse overervingspatronen:
 - a Pseudoautosomale erfelijkheid
 - b Mitochondriële overerving
 - c Multifactoriële overerving
 - d Mozaïcisme
 - e Kiemcelmozaïcisme
 - f Uniparentale disomie
 - g Genomic imprinting
- 3 De klinisch geneticus 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. De klinisch geneticus is in staat om in het kader van een erfelijkheidsadvisering een modelmatige dan wel empirische herhalingskans op een bepaalde aandoening voor de adviesvragers of hun nakomelingen te berekenen.
2. De klinisch geneticus kent het theorema van Bayes en is in staat dit toe te passen bij de berekening van kansen in concrete situaties binnen de erfelijkheidsadvisering.

1.3. Populatiegenetica en (genetische) epidemiologie

1. De klinisch geneticus 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. De klinisch geneticus 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. De klinisch geneticus kent de belangrijkste methoden en begrippen zoals die gebruikt worden binnen de volksgezondheid:
 - a *Het meten van de volksgezondheid*
 - Functioneren en kwaliteit van leven
 - Sterfte en doodsoorzaak
 - Maten voor de frequentie van ziekte (incidentie, prevalentie)
 - Samengestelde maten voor de volksgezondheid
 - Gegevensbronnen over de volksgezondheid
 - b *Onderzoek naar determinanten van de volksgezondheid*
 - Risico op ziekte
 - Risicomaten
 - Het relatieve risico
 - Het populatie attributieve risico
 - Etiologisch onderzoek (follow up, case-control, dwarsdoorsnede)
 - c *Evaluatie onderzoek*
 - De effectiviteit van therapie, preventie, diagnostiek
 - Medische technology assessment
 - Economische evaluatie
4. De klinisch geneticus 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
 - Kandidaatgenen
 - Parametrische linkage analyse (LOD score)
 - Non-parametrische linkage analyse
 - Affected sib-pair analyse
 - Identity-by-descent methoden
 - Populatie associatie studies

1.4 Moleculaire genetica

1. De klinisch geneticus 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
2. De klinisch geneticus kent de belangrijkste methoden van DNA analyse en hun toepassingen:
 - a Polymerase ketting reactie (PCR)
 - b Southern blotting
 - c Northern blotting
 - d Restriction mapping
 - e DNA Sequencing
 - f Pulsed field gel-elektroforese (PFGE)
 - g Denaturing gradient gel-elektroforese (DGGE)
 - h Single strand conformational polymorphism analyse (SSCP)
 - i Chemical cleavage mismatch (CCM)
 - j Protein truncation test (PTT)
 - k Allele specific oligonucleotide analysis (ASO)
 - l Site-directed mutagenesis
 - m DNA-CHIP technologie (microarraytechniek)
 - n Denaturing high-performance liquid chromatography (DHPL)
 - o Methyleringsassay
 3. De klinisch geneticus 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 principes, toepassingsmogelijkheden, betrouwbaarheid en beperkingen van directe DNA-diagnostiek, gericht op de mutatie detectie en van indirecte (op linkage gebaseerde) diagnostiek met behulp van genetische markers. De klinisch geneticus is in staat de uitslag van DNA-diagnostiek te interpreteren en op eenvoudige wijze te vertalen voor de adviesvrager.
 5. De klinisch geneticus kent de begrippen die van belang zijn bij interpretatie van indirecte DNA-analyse:
 - a Co-segregatie
 - b Linkage
 - c Recombinatie
 - d Recombinatiefrequentie
 - e Centimorgan
 - f Linkage-disequilibrium
 - g Lod-score
 6. De klinisch geneticus kent de begrippen genetische- en allelische heterogeniteit en samengesteld-heterozygoot en de betekenis daarvan bij de interpretatie van DNA-diagnostiek.

1.5. Cytogenetica

1. De klinisch geneticus kent de processen van de twee typen celdeling, meiose en mitose, tot in de moleculaire details.
2. De klinisch geneticus 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. De klinisch geneticus kent de gebruikelijke nomenclatuur van chromosoomafwijkingen
4. De klinisch geneticus kent de principes, toepassingsmogelijkheden, betrouwbaarheid en beperkingen van de belangrijkste cytogenetische onderzoeksmethoden:
 - a Standaard karyotypering en variaties
 - b Profase bandering
 - c Fluorescentie in-situ-hybridizatie (FISH) in interfase cellen en in metafase stadia
 - d (sub)Telomerenonderzoek.
 - e Comparative genomic hybridization (CGH)
 - f Flow cytometrie
 - g Chromosoommicrodissectie
5. De klinisch geneticus kent de principes, de mogelijkheden en de beperkingen van veel gebruikte celkweektechnieken: lymfocytenkweek, fibroblastenkweek, amniocytenkweek en chorionvilli (korte en lange termijn) kweek.
6. De klinisch geneticus kent de berekening waarmee op grond van het aantal geanalyseerde cellen met een bepaalde zekerheid een vorm van mozaïcisme kan worden uitgesloten.
7. De klinisch geneticus kent de standaardindicaties voor cytogenetische diagnostiek.

1.6. Metabole diagnostiek

1. De klinisch geneticus kent de principes, toepassingsmogelijkheden, betrouwbaarheid en beperkingen van de verschillende vormen van metabole diagnostiek:
 - a Metaboliëtenonderzoek
 - b Enzymp bepalingen
 - c Complementatiestudies
 - d DNA-onderzoek
2. De klinisch geneticus kent de mogelijkheden, betrouwbaarheid en beperkingen van heterozygotendetectie.

1.7. Farmacogenetica

De klinisch geneticus kent de belangrijkste principes en toepassingsmogelijkheden van de farmacogenetica

1.8 Embryologie, Teratologie

1. De klinisch geneticus 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. De klinisch geneticus kent de belangrijkste teratogenen
3. De klinisch geneticus kent de maternale infecties die tot embryonale/foetale pathologie kunnen leiden.

2. Genetische diagnostiek

2.1. Postnataal

2.1.1. Kinderleeftijd

Diagnostiek bij een kind met aangeboren afwijkingen en/of een vertraagde ontwikkeling/verstandelijke handicap:

- 1 De klinisch geneticus kan een complete anamnese van de preconceptionele, prenatale en perinatale periode opnemen teneinde een oorzakelijke diagnose te kunnen stellen;
- 2 De klinisch geneticus kan genetische oorzaken in de differentiaaldiagnostiek evalueren cq. uitsluiten. Hij kent de indicaties voor het verrichten van aanvullende laboratoriumdiagnostiek;
- 3 De klinisch geneticus is in staat een complete 3-generatie familie-anamnese op te nemen van de beide ouders teneinde een genetische oorzaak of een niet-erfelijke oorzaak aannemelijk te maken. Hij weet deze gegevens te verwerken tot een stamboom van de familie, waarin alle relevante aandoeningen/ziektes zijn opgenomen;
- 4 De klinisch geneticus kan een adequaat lichamelijk onderzoek verrichten;
- 5 De klinisch geneticus is in staat om een (syndroom)diagnose te stellen bij een kind met aangeboren afwijkingen en/of een vertraagde ontwikkeling/verstandelijke handicap op geleide van de kliniek gericht laboratoriumonderzoek aan te vragen en de resultaten daarvan op adequate wijze met de ouders te bespreken;
- 6 De klinisch geneticus is in staat om na het stellen van een genetische diagnose op klinische gronden bij een kind met aangeboren afwijkingen en/of een verstandelijke handicap met de ouders de prognose in hoofdlijnen te bespreken;
- 7 De klinisch geneticus herkent in de punten 1 t/m 5 die genetische situaties die consequenties kunnen hebben voor andere familieleden en weet deze adequaat te bespreken, allereerst met de ouders;

- 8 De klinisch geneticus kent de wegen om een mogelijke teratogene oorzaak van aangeboren afwijkingen te kunnen evalueren;
- 9 De klinisch geneticus kent de maatregelen die genomen moeten worden om bij verslechtering van de klinische toestand van een kind met aangeboren afwijkingen en/of een verstandelijke handicap, bij wie nog geen etiologische diagnose is vastgesteld, biologisch materiaal veilig te stellen voor verdere diagnostiek;
- 10 De klinisch geneticus kent in hoofdlijnen de werkwijze binnen de dysmorfologie om bij een kind met aangeboren afwijkingen tot een syndroomdiagnose te komen;
- 11 De klinisch geneticus is bekend met de classificatie van aangeboren afwijkingen (malformatie, deformatie, disruptie, associatie, sequentie, dysplasie en syndroom) en met de definitie en etiologische indelingen van verstandelijke handicap;
- 12 De klinisch geneticus kent de principes van de diagnostische evaluatie van een kind met een verstandelijke handicap en is bovendien in staat om dit multidisciplinaire onderzoek op adequate wijze te coördineren.

2.1.2. Volwassen leeftijd

Diagnostiek bij een volwassene met aangeboren afwijkingen en/of een verstandelijke handicap, of met een andere (mogelijk) erfelijke aandoening:

- 1 De klinisch geneticus kan een complete anamnese van de preconceptionele, prenatale, perinatale, kinderleeftijd en volwassen periode opnemen teneinde een oorzakelijke diagnose te kunnen stellen;
- 2 De klinisch geneticus kan genetische oorzaken in de differentiaaldiagnostiek evalueren cq. uitsluiten. Hij kent de indicaties voor het verrichten van aanvullende laboratoriumdiagnostiek;
- 3 De klinisch geneticus is in staat een complete 3-generatie familie-anamnese op te nemen van de beide ouders teneinde een genetische oorzaak of een niet-erfelijke oorzaak aannemelijk te maken. Hij weet deze gegevens te verwerken tot een stamboom van de familie, waarin alle relevante aandoeningen/ziektes zijn opgenomen;
- 4 De klinisch geneticus kan een adequaat lichamelijk onderzoek verrichten;
- 5 De klinisch geneticus is in staat om een (syndroom)diagnose te stellen en op geleide van de kliniek gericht laboratoriumonderzoek aan te vragen en de resultaten daarvan op adequate wijze met betrokkene (of diens begeleider) te bespreken;
- 6 De klinisch geneticus is in staat om na het stellen van een genetische diagnose op klinische gronden bij een volwassene met aangeboren afwijkingen en/of een verstandelijke handicap of met een andere erfelijke aandoening, met betrokkene (of diens begeleider) de prognose in hoofdlijnen te bespreken;
- 7 De klinisch geneticus herkent in de punten 1 t/m 5 die genetische situaties die consequenties kunnen hebben voor andere familieleden en weet deze adequaat ter sprake te brengen;
- 8 De klinisch geneticus kent de maatregelen die genomen moeten worden om, bij verslechtering van de klinische toestand van een volwassene met aangeboren afwijkingen en/of een verstandelijke handicap of een andere (mogelijk) erfelijke aandoening, bij wie nog geen etiologische diagnose is vastgesteld, biologisch materiaal veilig te stellen voor verdere diagnostiek;
- 9 De klinisch geneticus kent in hoofdlijnen de werkwijze binnen de dysmorfologie om bij een volwassene met aangeboren afwijkingen tot een syndroomdiagnose te komen;
- 10 De klinisch geneticus kent de principes van de diagnostische evaluatie van een volwassene met een verstandelijke handicap en is bovendien in staat om dit multidisciplinaire onderzoek op adequate wijze te coördineren.

2.2. Prenataal

- 1 De klinisch geneticus kent de indicaties voor invasieve en niet-invasieve prenatale diagnostiek in detail en is op de hoogte van de richtlijnen op dit gebied zoals die vanuit de Werkgroep Prenatale Diagnostiek (NVOG/VKGN) zijn opgesteld;
- 2 De klinisch geneticus is in staat de mogelijkheden en beperkingen van prenatale diagnostiek voor een specifieke aandoening tot in detail met een paar/zwangere te bespreken;
- 3 De klinisch geneticus kent de gebruikelijke laboratoriumtechnieken die in de prenatale cytogenetische, metabole en DNA-diagnostiek in ons land of daarbuiten worden toegepast;
- 4 De klinisch geneticus is in staat om een afwijkende laboratoriumuitslag medisch te interpreteren en deze te bespreken met de betrokken zwangere, inclusief de eventuele consequenties die de zwangere aan die uitslag wenst te verbinden;
- 5 De klinisch geneticus is in staat om over het onder punt 4 genoemde adequate berichtgeving binnen het medische circuit te verzorgen, volgens de regels die daarbij gebruikelijk zijn;
- 6 De klinisch geneticus heeft inzicht in de mogelijkheden en beperkingen van diagnostisch ultrageluidonderzoek voor de diagnostiek van aangeboren en erfelijke aandoeningen;
- 7 De klinisch geneticus is in staat om bij een afwijkende laboratoriumbevinding na prenatale diagnostiek vast te stellen of de uitslag consequenties voor andere familieleden kan hebben. Hij kent de wegen om dit op een correcte wijze met de zwangere/ het paar te bespreken;
- 8 De klinisch geneticus kent de wegen om met andere medische collega's in contact te treden als de anamnese van de zwangere / het paar of de uitslag van de verrichte diagnostiek daar aanleiding toe geven;
- 9 De klinisch geneticus is in staat te anticiperen op de psychische gevolgen voor de zwangere en haar partner, van het afbreken van een zwangerschap vanwege een afwijkende laboratoriumbevinding, zowel naar de zwangere / het paar als naar andere betrokken hulpverleners die daarbij een rol kunnen spelen;
- 10 De klinisch geneticus kent de inhoudelijke en juridische verschillen tussen prenatale genetische diagnostiek en prenatale genetische screening;
- 11 De klinisch geneticus is in staat om een mogelijk genetische oorzaak van intra-uteriene vruchtdood op adequate wijze te evalueren.

2.3. Pre-implantatie genetische diagnostiek

- 1 De klinisch geneticus kent de indicaties voor pre-implantatie genetische diagnostiek en is op de hoogte van de Europese richtlijnen op dit gebied.
- 2 De klinisch geneticus is in staat de mogelijkheden en beperkingen van pre-implantatie genetische diagnostiek voor een specifieke aandoening met een paar te bespreken.
- 3 De klinisch geneticus kent de gebruikelijke laboratoriumtechnieken die in de pre-implantatie genetische diagnostiek in ons land of daarbuiten worden toegepast.
- 4 De klinisch geneticus kent de wegen om adviesvragers met een wens voor pre-implantatie genetische diagnostiek op adequate wijze te verwijzen naar een centrum voor deze diagnostiek.

2.4. Bij subfertiliteit en geassisteerde voortplanting.

- 1 De klinisch geneticus kent het type chromosoomafwijkingen dat gevonden kan worden op de indicatie subfertiliteit en weet deze in voorkomende gevallen op adequate wijze te bespreken.

- 2 De klinisch geneticus kent het type DNA-afwijkingen dat gevonden kan worden op de indicatie subfertiliteit en weet deze in voorkomende gevallen met de betrokkenen op adequate wijze te bespreken.
- 3 De klinisch geneticus 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).

3. Het proces van erfelijkheidsadvisering

De klinisch geneticus kent de fasen in het proces van erfelijkheidsadvisering en kan deze professioneel toepassen:

- a Het geven van informatie over de aard, het verloop en de behandeling van de aandoening
- b Het berekenen/vaststellen van de kans of kans op herhaling van de aandoening
- c Het bespreken van de keuzemogelijkheden
- d Het geven van begeleiding bij deze keuze

3.2. Gericht op kinderwens

- 1 De klinisch geneticus is in staat tot het zelfstandig geven van erfelijkheidsadvies aan ouders die een kind hebben met een aangeboren en/of erfelijke aandoening, waaronder specifiek te noemen een syndroom, een chromosoomafwijking, een monogeen overervende aandoening, een multifactorieel bepaalde aandoening, een aandoening als gevolg van een mutatie in het mitochondriële DNA.
- 2 De klinisch geneticus is in staat tot het zelfstandig geven van erfelijkheidsadvies aan adviesvragers die zelf een aangeboren en/of erfelijke aandoening hebben, waaronder specifiek te noemen een syndroom, een chromosoomafwijking, een monogeen overervende aandoening, een multifactorieel bepaalde aandoening, een aandoening als gevolg van een mutatie in het mitochondriële DNA.
- 3 De klinisch geneticus is in staat tot het zelfstandig geven van erfelijkheidsadvies aan adviesvragers die zelf drager zijn van een erfelijke aandoening i.h.b. een gebalanceerde chromosoomafwijking, een geslachtsgebonden aandoening, een autosomaal recessieve aandoening.
- 4 De klinisch geneticus is in staat tot het zelfstandig geven van erfelijkheidsadvies aan adviesvragers die zelf gezond zijn maar die genetisch verwant zijn.
De klinisch geneticus is in staat tot het zelfstandig geven van advies aan ouders die sub- of infertiel zijn.
- 5 De klinisch geneticus is in staat tot het zelfstandig geven van erfelijkheidsadvies aan ouders die twee of meer spontane miskramen hebben doorgemaakt.
- 6 De klinisch geneticus is in staat tot het zelfstandig geven van (erfelijks)advies aan vrouwen die tijdens de zwangerschap geneesmiddelen hebben gebruikt, die zijn blootgesteld aan ioniserende straling of infecties, of die zelf een aandoening hebben (zoals diabetes, PKU).
- 7 De klinisch geneticus is in staat tot het zelfstandig geven van (erfelijks)advies aan personen die zijn blootgesteld aan ioniserende straling (anders dan in de zwangerschap).

3.3. Gericht op de risico's voor de eigen gezondheid

- 1 De klinisch geneticus is in staat tot het zelfstandig geven van erfelijkheidsadvies aan adviesvragers die een mogelijk verhoogde kans hebben op het ontwikkelen van een erfelijke vorm van kanker.
- 2 De klinisch geneticus is in staat tot het zelfstandig geven van erfelijkheidsadvies aan adviesvragers die een mogelijk verhoogde kans hebben op het ontwikkelen van een erfelijke neurodegeneratieve aandoening.
- 3 De klinisch geneticus is in staat tot het zelfstandig geven van erfelijkheidsadvies aan adviesvragers die een mogelijk verhoogde kans hebben op het ontwikkelen van een ander type later in het leven optredende aandoening.
- 4 De klinisch geneticus kent de (in de onder 1 t/m 3 genoemde situaties) indicaties voor presymptomatische DNA-diagnostiek en weet deze in de praktijk op adequate wijze uit te voeren.
- 5 De klinisch geneticus kent de protocollen voor de onder 1 t/m 3 genoemde situaties.

3.4. Erfelijkheidsadvisering per tractus (exemplarische opsomming)

1. De klinisch geneticus kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke craniofaciale aandoeningen:
 - lip/kaak/verhemelte spleet
 - tandafwijkingen
 - craniosynostose
 - oculoauriculovertebraal spectrum
2. De klinisch geneticus 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 kindertijd: 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-encefalopathie (CADASIL) neurocutane syndromen: neurofibromatosis, tubereuze sclerose
3. De klinisch geneticus 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. De klinisch geneticus kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke psychiatrische aandoeningen:
 - schizofrenie
 - stemmingsstoornis; manisch depressieve psychose
 - Gilles de la Tourette syndroom
 - autisme en verwante stoornissen.

5. De klinisch geneticus kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke oogandoeningen:
 - chorioretinale heredodystrofieën
 - myopie
 - nystagmus
 - opticusatrofie
 - cataract
 - microphthalmus
 - colobomen
 - ectopia lentis/pupillae
 - glaucoom
 - dysgenese van het voorste oogsegment
 - corneadystrofieën
6. De klinisch geneticus kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke gehoorandoeningen:
 - aangeboren geleidings slechthorendheid van middenoor en gehoorgang
 - vroegkinderlijke perceptieve slechthorendheid en doofheid
 - geleidings- en gemengde slechthorendheid in adolescenten en volwassenheid
 - progressief perceptief gehoorverlies en progressieve perceptieve slechthorendheid in adolescenten en volwassenen
 - mitochondrieel overervende progressieve slechthorendheid
7. De klinisch geneticus kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke skeletaandoeningen:
 - skeletdysplasieën
 - ledemaatafwijkingen
 - scoliose
 - congenitale heupdysplasie
 - klompvoet,
 - arthrogryposis
 - reumatoïde artritis
 - systemische lupus erythematosus
 - osteoporose
 - ziekte van Bechterew
8. De klinisch geneticus kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke bindweefselaandoeningen:
 - Marfan syndroom
 - Ehlers-Danlos syndroom
 - osteogenesis imperfecta
 - cutis laxa
 - pseudoxantoma elasticum
 - hypermobiliteit syndroom
 - congenitale contracturele arachnodactylie.

9. De klinisch geneticus kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke huidaandoeningen:
- monogene verhoorningsstoornissen
 - epidermolysis bullosa
 - ectodermale dysplasieën
 - pigmentatiestoornissen
 - vasculaire malformaties
 - psoriasis vulgaris
 - naevi
10. De klinisch geneticus kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke hart- en vaataandoeningen:
- aangeboren hartafwijkingen
 - cardiomyopathieën
 - congenitale ritme- en geleidingsstoornissen
 - atherosclerotische aandoeningen
11. De klinisch geneticus kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke bloedaandoeningen:
- erfelijke vormen van anemie
 - erfelijke vormen van hemorragische diathese
 - erfelijke vormen van een verhoogde tromboseneiging
 - erfelijke vormen van immuunstoornissen
12. De klinisch geneticus kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke longaandoeningen:
- alfa1-antitrypsine deficiëntie
 - astma
 - chronische aspecifieke respiratoire aandoeningen (CARA)
 - chronische obstructieve longziekte (COPD)
 - cystische fibrose (CF)
 - interstitiële longfibrose
 - primaire ciliaire dyskinesie
13. De klinisch geneticus 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, congenitale afwijkingen van de anus)
 - ziekte van Hirschsprung
 - coeliakie
 - hyperbilirubinemie (Crigler-Najjar syndroom)
14. De klinisch geneticus kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke urogenitale aandoeningen:
- cysten in de nier
 - andere aangeboren afwijkingen: nieragenesie/nierdysplasie
 - obstructies in de urinewegen: nierstenen
 - afwijkingen in vele membranen van de nier: nefropathieën
 - transportdefecten: waaronder nefrogene diabetes insipidus
 - nefrotisch syndroom
 - hypospadie
 - epispadie en extrofia vesicae

15. De klinisch geneticus kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke endocriene aandoeningen:
- groeihormoondeficiëntie
 - genitale ontwikkelingsstoornissen
 - schildklieraandoeningen
 - diabetes mellitus
 - diabetes insipidus
 - adrenogenitaalsyndroom
 - hypocalciëmie
 - hypercalciëmie
 - auto-immuunpoly-endocrinopathieën
 - subfertiliteit
16. De klinisch geneticus kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke metabole aandoeningen:
- aandoeningen in de aminozuurstofwisseling
- lysosomale stapelingsziekten
 - peroxisomale aandoeningen
 - ziekte van Wilson,
 - ziekte van Menkes
 - glycogeenstapelingsziekten
 - HPRT deficiëntie
 - hemochromatose
17. De klinisch geneticus 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
18. De klinisch geneticus kent de klinisch-genetische achtergrond van de belangrijkste chromosoomafwijkingen:
- numerieke autosomale chromosoomafwijkingen
 - structurele autosomale chromosoomafwijkingen
 - microdeletiesyndromen
 - afwijkingen van de geslachtschromosomen
 - chromosomale breuksyndromen

19. *De klinisch geneticus kent de belangrijkste klinische en genetische kenmerken van de volgende syndromen (n=100)*

- Aarskog syndroom (*)
- Achondroplasie
- Aicardie syndroom(*)
- Alagille syndroom (20p12.1)
- Albright hereditaire osteodystrofie (*)
- Alpha thalassemie mentale retardatie syndroom (ATRX)
- Amnionstreng syndroom
- Angelman syndroom (15q11-13)
- Apert syndroom
- Bardet-Biedl syndroom
- Beckwith-Wiedemann syndroom
- Bloom syndroom
- Branchio-oto-renaal syndroom (Melnick-Fraser)
- Cardiofaciocutaneous (CFC) syndroom (*)
- Cat eye syndroom (*)
- Cerebrocostomandibulair syndroom (*)
- CHARGE associatie
- Cockayne syndroom
- Coffin-Lowry syndroom
- Coffin-Siris syndroom (*)
- Cri du chat (5p-) syndroom
- Cohen syndroom (*)
- Cornelia de Lange syndroom
- Costello syndroom (*)
- Crouzon syndroom
- Down (trisomie 21) syndroom
- EEC-syndroom
- Fanconi syndroom
- Floating Harbor syndroom (*)
- Foetaal alcohol syndroom
- Fragile X syndroom
- Fryns syndroom
- Gorlin syndroom
- Greig cephalopolysyndactylie syndroom
- Holt-Oram syndroom
- Homocystinurie
- Hunter syndroom
- Hurler syndroom
- Hydroletharus syndroom
- Hypochondroplasie
- Incontinentia pigmenti
- Jarcho-Levin syndroom
- Kabuki syndroom
- Kartagener syndroom
- Killian/Teschler-Nicola syndroom (tetrasomie 12p) (*)
- Klinefelter syndroom
- Klippel-Feil sequentie
- Langer-Gideon syndroom (8q24)
- Meckel-Gruber syndroom
- Miller-Dieker syndroom (17p13)
- Moebius sequentie
- Morquio syndroom

- MURCS associatie
- Nail-patella syndroom
- Noonan syndroom
- Oculoauriculovertebraal spectrum (Goldenhar)
- Oligohydramnion sequentie (*)
- Opitz syndroom
- Oral-facial-digital syndroom
- Otopalatodigital syndromen
- Pallister-Hall syndroom (*)
- Peutz-Jeghers syndroom
- Pfeiffer syndroom
- Pierre Robin sequentie
- Poland sequentie
- Prader-Willi syndroom (15q11-13)
- Proteus syndroom
- Rieger syndroom
- Roberts phocomelie
- Robinow syndroom (*)
- Rothmund-Thompson syndroom(*)
- Rubinstein-Taybi syndroom (16p13.3)
- San Filippo syndroom
- Scheie syndroom
- Seathre-Chotzen syndroom
- Seckel syndroom (*)
- Silver-Russell syndroom (*)
- Simpson-Golabi-Behmel syndroom (*)
- Smith-Lemli-Opitz syndroom
- Smith-Magenis syndroom (17p11.2)
- Sotos syndroom (*)
- Stickler syndroom
- Sturge-Weber syndroom
- Treacher-Collins syndroom
- Tricho-rhino-phalangeaal syndroom (*)
- Trisomie 18 (Edwards) syndroom
- Trisomie 13 (Patau) syndroom
- Turner syndroom
- Twee-en-twintig q11 syndroom (22q11)
- VATER associatie
- Waardenburg syndroom
- Walker-Warburg syndroom
- Weaver syndroom (*)
- Werner syndroom
- Williams syndroom (7q11.23)
- Wilms tumor-aniridie syndroom (11p13)
- Wolf-Hirschhorn (4p-) syndroom
- van der Woude syndroom
- Zellweger syndroom

*Alle syndromen (met uitzondering van de * gemerkte) worden genoemd in Leschot en Brunner: Klinische genetica in de praktijk (1998). De microdeletie-syndromen die in hetzelfde boek worden genoemd zijn van een chromosoomlokatie voorzien.*

De onder 3.4.1 t/m 3.4.17 genoemde syndromen zijn niet in deze lijst opgenomen.

3.5 Familieconsequenties

1. De klinisch geneticus is in staat de betekenis van een bepaalde diagnose bij de patiënt/adviesvrager voor overige familieleden in termen van genetische risico's te interpreteren.
2. De klinisch geneticus is in staat deze risico's op een heldere manier met de patiënt/adviesvrager te bespreken.
3. De klinisch geneticus is in staat om in overleg met de patiënt/adviesvrager te bepalen of en hoe deze informatie bij de risicodragende familieleden terecht moet komen.

3.6 Communicatievaardigheden

1. De klinisch geneticus is in staat om op een heldere wijze met de patiënt/adviesvrager te communiceren.
2. De klinisch geneticus is in staat om naar de patiënt/adviesvrager te luisteren.
3. De klinisch geneticus is in staat de patiënt/adviesvrager voldoende ruimte/tijd te bieden om de werkelijke adviesvraag te stellen.
4. De klinisch geneticus is in staat om op een empathische wijze met de problemen van de patiënt/adviesvrager om te gaan.
5. De klinisch geneticus is in staat om de non-verbale communicatie van patiënt/adviesvrager te onderkennen en daaraan op adequate wijze aandacht te besteden.
6. De klinisch geneticus is op de hoogte van de aanbevelingen m.b.t. het bespreken van een (afwijkende) onderzoeksuitslag met de patiënt/adviesvrager.
7. De klinisch geneticus is op de hoogte van de mogelijke reacties bij de patiënt/adviesvrager na het horen van een (afwijkende) onderzoeksuitslag en weet op adequate wijze om te gaan met de emoties die deze bij de patiënt/adviesvrager teweeg kunnen brengen.
8. De klinisch geneticus is in staat om, na het bespreken van een (afwijkende) onderzoeksuitslag, de patiënt/adviesvrager steun te bieden.
9. De klinisch geneticus is in staat op adequate wijze aandacht te geven aan de psychosociale en emotionele consequenties van een erfelijkheidsonderzoek en/of erfelijkheidadvies voor de adviesvrager en/of zijn/haar familieleden.
10. De klinisch geneticus kent de wegen om met andere medische collega's in contact te treden, als de anamnese en/of verrichte klinisch genetische diagnostiek daar aanleiding toe geven.
11. De klinisch geneticus is in staat om een helder en begrijpelijk geschreven samenvatting van het eindgesprek te genereren t.b.v. de adviesvragers.
12. De klinisch geneticus is in staat te herkennen wanneer adviesvragers en/of familieleden gedurende een erfelijkheidsonderzoek of in de periode na een erfelijkheidadvies bijzondere ondersteuning op psychosociaal gebied behoeven en kan hen vervolgens verwijzen naar een maatschappelijk werkende, sociaal verpleegkundige of psycholoog.

4. Genetische screening

1. De klinisch geneticus kent de hoofdlijnen van de Gezondheidsraadrapporten 'Genetische Screening' uit 1994 en 'Prenatale screening' uit 2001.
2. De klinisch geneticus kent de indicaties en methoden van *prenatale genetische screening* zoals die in Nederland gelden. De klinisch geneticus weet de uitslagen daarvan voor de betrokkenen op adequate wijze te interpreteren.

3. De klinisch geneticus kent de indicaties en methoden van *neonatale genetische screening*, door middel van de hielprik, die in Nederland gelden, zoals:
 - a fenyketonurie (PKU)
 - b congenitale hypothyreoidie (CHT)
 - c adrenogenitaal syndroom (AGS)
4. De klinisch geneticus kent de mogelijkheden voor het aanbieden van *preconceptionele genetische screening*.
5. De klinisch geneticus kent de belangrijkste vormen van genetische screening die in de ons omringende landen worden aangeboden, ook bij etnische minderheden.

5. Ethische aspecten

1. De klinisch geneticus 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. De klinisch geneticus 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. De klinisch geneticus weet wanneer en hoe hij de medisch-ethische (toetsings)commissie (binnen het eigen ziekenhuis) behoort te benaderen en weet van het bestaan van een centrale commissie mensgebonden onderzoek (CCMO).

6. Juridische aspecten

1. De klinisch geneticus kent de mogelijke implicaties van genetische diagnostiek/erfelijkheidsadvisering voor het afsluiten van verzekeringen en voor aanstellingen.
2. De klinisch geneticus is bekend met een aantal belangrijke wetten in ons land:
 - a Wet op geneeskundige behandelingsovereenkomst (WGBO)
 - b Wet bescherming persoonsgegevens (WBP)
 - c Wet medisch wetenschappelijk onderzoek met mensen (WMO)
 - d Wet bevolkingsonderzoek (WBO)
 - e Wet op de beroepen in de individuele gezondheidszorg (BIG)
 - f Wet op bijzondere medische verrichtingen (WBMVV)
 - g Wet op de medische keuringen (WMK)
3. De klinisch geneticus kent de Code Goed Gebruik, waarin de voorwaarden zijn beschreven voor het nader gebruik van lichaamsmateriaal voor wetenschappelijk onderzoek.
4. De klinisch geneticus is bekend met de klachtenregeling zoals die van kracht is in het ziekenhuis waar hij of zij werkt.
5. De klinisch geneticus kent/beschikt over de Overeenkomst Klinische Genetica tussen de Zorgverzekeraars Nederland en de Vereniging van Klinische Genetische Centra i.o. uit 1995 (+ aanvullingen).
6. De klinisch geneticus is bekend met het privacyreglement van de afdeling / ziekenhuis waar hij werkt.

7. De klinisch geneticus kent de wegen naar de eigen beroepsvereniging (VKGN) en weet van het bestaan van Europese (ESHG) en Amerikaanse (ASHG) genetische gremia.

7. Gentherapie en nieuwe ontwikkelingen

1. De klinisch geneticus kent de potentiële mogelijkheden en huidige technologische beperkingen van gentherapie voor genetische aandoeningen en is in staat de adviesvrager hierover op een heldere manier te informeren. De klinisch geneticus kent het onderscheid tussen somatische en kiemcelgentherapie.
2. De klinisch geneticus volgt de ontwikkelingen in de discussies over de ethische aspecten van de klinische genetica, waarin begrepen de (on)mogelijkheden van gentherapie.
3. De klinisch geneticus is op de hoogte van de nieuwste ontwikkelingen in het veld van de genetica en moleculaire biologie en is in staat om de betekenis daarvan te vertalen naar de klinische situatie en adviesvragers op een heldere wijze over de eventuele mogelijkheden en beperkingen van deze ontwikkelingen te informeren.
4. De klinisch geneticus is in staat om in een researchfase verkerende technieken elders op de wereld, na overleg met de betrokken onderzoeker(s) op hun mogelijke toepassing binnen de diagnostiek te beoordelen.
5. De klinisch geneticus volgt de nieuwe ontwikkelingen op het gebied van de klinische en moleculaire genetica nauwlettend via literatuur- en databaseonderzoek.

8. Wetenschappelijke vorming

1. *Literatuurstudie:*
 - a. De klinisch geneticus weet zoeksystemen en zoekstrategieën adequaat te hanteren.
 - b. De klinisch geneticus weet zoekvragen op te stellen en uit te werken.
 - c. De klinisch geneticus weet om te gaan met bio-informatie databanken.
 - d. De klinisch geneticus kan een referentielijst opstellen
 - e. De klinisch geneticus weet de methodologische kwaliteit van een in een artikel gepresenteerd onderzoek over diagnostiek te beoordelen.
 - f. De klinisch geneticus weet de betekenis van in diagnostisch onderzoek gebruikte parameters te interpreteren.
 - g. De klinisch geneticus kent de begrippen: sensitiviteit, specificiteit, voorspellende waarde positieve test, voorspellende waarde negatieve test, prevalentie, likelihoodratio.
2. De klinisch geneticus weet mede op basis van de theoretische kennis een idee voor onderzoek, onder begeleiding van een ervaren onderzoeker, om te zetten in een onderzoeksplan en weet de wegen te bewandelen om dit onderzoeksplan rijp te maken voor uitvoering (medisch-ethische commissie, financiering, inbedding binnen de afdeling).
3. De klinisch geneticus weet, onder begeleiding van een ervaren onderzoeker, de resultaten van zijn/haar onderzoek te analyseren en te interpreteren en te verwerken tot een publicatie.

AD	amenorroe duur
AIOS	arts in opleiding tot specialist
AKG	assistentenoverleg klinische genetica
ALV	algemene ledenvergadering
BBOV	begeleidingsgroep beschrijving opleidingsplannen vervolgopleidingen
BRCA1/2	breast cancer 1/2 gene
CANMEDS	Canadian medical education directions for specialists
CBOG	college voor de beroepen en opleidingen in de gezondheidszorg
CCMS	centraal college medische specialismen
CV	curriculum vitae
EBM	evidence based medicine
FaCD	familial cancer database
Fra X	fragiele X syndroom
HBOC	hereditary breast and/or ovary cancer
HNPCC	hereditary non-polyposis colorectal carcinoma (Lynch syndrome)
i.o.	in opleiding
KKB	zie KPB
KBS	kritische beroeps situaties
KPB	korte praktijk beoordeling (voorheen KKB)
LDDB	London dysmorphology data base
LNDB	London neurology data base
MCA	multipele congenitale afwijkingen
MEN2A	multiple endocrine neoplasia type 2A
MR	mentale retardatie
MSRC	medisch specialisten registratie commissie
Nf1	neurofibromatose type 1
NICU	neonatale intensive care unit
NVHG	Nederlandse vereniging voor humane genetica (v.h. NAV)
NVK	Nederlandse vereniging voor kindergeneeskunde
NVOG	Nederlandse vereniging voor obstetrie en gynaecologie
LOC	landelijk overleg cytogenetica
LOD	landelijk overleg DNA-diagnostiek
LOG	landelijk overleg genetic counseling
PND	prenatale diagnostiek
POP	persoonlijk ontwikkelingsplan
PVC	plenaire visitatie commissie (het "concilium")
SCA	spinocerebellaire ataxie
VKGN	vereniging klinische genetica Nederland
WGBO	wet op de geneeskundige behandelingsovereenkomst

GENiaal

Een moment van voortschrijdend inzicht.

In de afgelopen 2 jaar is door de Vereniging Klinische Genetica Nederland gewerkt aan de herziening van de opleidingseisen voor dit medisch specialisme.

Vergeleken met voorgaande versies (1995, 2000 en 2004) was dit een ingrijpende operatie, gebaseerd op de nieuwe matrijs die door de commissie modernisering van het CCMS werd aangereikt. Gaandeweg het proces bleek dat de inzichten voortschreden, invullingen veranderden, matrices omarmd werden of juist passé bleken, ideeën over toetsing rijpten en beoordelvingsvormen nog in ontwikkeling waren.

Het was, onder de uitstekende begeleiding van de BBOV, voor de werkgroepleden en de vereniging een ontdekkingsreis, die nog niet ten einde is. Niet alleen ons specialisme verandert voortdurend, maar ook de visies op onderwijs en opleiding. En daarmee samenhangend de kaderbesluiten. Wat voor u ligt is even GENiaal als tijdelijk.

Jan C. Oosterwijk, voorzitter Concilium VKGN

