



# KLINISCH BIOCHEMISCH GENETICUS

Het Opleidingsplan LABORATORIUMSPECIALIST

KLINISCHE GENETICA

2012

**Het Opleidingsplan Laboratoriumspecialist  
Klinische genetica**

**Klinisch Biochemisch Geneticus**

**Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek**

**2012**

## Voorwoord

Voor U ligt de beschrijving van de opleiding tot laboratoriumspecialist Klinische genetica, subspecialisatie klinisch biochemisch geneticus. Deze beschrijving is de vrucht van de inspanningen van de commissie "Herstructurering opleiding tot klinisch genetisch laboratoriumspecialist". De commissie was samengesteld uit vertegenwoordigers van alle drie disciplines binnen de klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek. Namens de klinisch moleculair genetische diagnostiek dr. Ieke Ginjaar (LUMC, Leiden) en dr. Hans Kristian Ploos van Amstel (UMCU, Utrecht), namens de klinische cytogenetica dr. Lia Knegt (AMC, Amsterdam) en dr. Dominique Smeets (UMCN, Nijmegen), namens de klinisch genetisch laboratoriumspecialisten in opleiding dr. Rolph Pfundt (UMCN, Nijmegen) en namens de klinische biochemische genetica dr. Kees Schoonderwoerd (ErasmusMC, Rotterdam) en dr. Ben Poorthuis (AMC, Amsterdam) tevens voorzitter van de commissie en vertegenwoordiger van het VKGL bestuur.

In het verleden kende het laboratoriumspecialisme drie subspecialisaties namelijk de klinisch moleculair geneticus, de klinisch cytogeneticus en de klinisch biochemisch geneticus. De snelle technologische ontwikkelingen met name binnen de moleculair genetische diagnostiek maken het traditionele onderscheid in aandachtsgebieden van de klinisch moleculair geneticus en de klinisch cytogeneticus minder relevant. Dit gegeven heeft onlangs geleid tot een nieuw opleidingsplan tot laboratoriumspecialist klinische genetica specialisatie genoomdiagnostiek. Deze nieuwe opleiding is in navolging van de opleidingen tot medisch specialist en klinisch chemisch laboratoriumspecialist competentiegericht.

De commissie heeft nadrukkelijk gestudeerd op de mogelijkheid de opleidingen voor alle subspecialismen te integreren tot één opleiding. Dit bleek op inhoudelijke en praktische gronden op dit moment niet goed mogelijk. Wellicht zijn de technische en maatschappelijke ontwikkelingen van dien aard, dat dit in de toekomst wel mogelijk zal zijn. Daarom beveelt de commissie aan dit punt over vijf jaar opnieuw te agenderen. Voorlopig zal er een afzonderlijke opleiding blijven bestaan tot klinisch biochemisch geneticus, waarbij in de praktijk gezocht zal worden naar zoveel mogelijk integratie met de nieuwe opleiding tot klinisch chemicus met specialisatie diagnostiek van erfelijke metabole ziekten.

Het nieuwe opleidingsplan tot klinisch biochemisch geneticus is qua opzet identiek aan de nieuwe opleiding genoomdiagnostiek maar is uiteraard toegespitst op de diagnostiek van de erfelijke metabole ziekten, eiwit diagnostiek en op de functionele genoomdiagnostiek. Wij verwachten, dat dit opleidingsplan een stevige basis legt voor een uitdagende en hoogwaardige opleiding tot laboratoriumspecialist klinische genetica met subspecialisatie klinisch biochemische genetica. We rekenen er op dat hierdoor de diagnostiek van genetische ziekten, zowel aangeboren als erfelijk, voor de nabije toekomst verder versterkt wordt.

Amsterdam april 2011,

Dr. Ben Poorthuis

Voorzitter commissie herstructurering opleiding tot klinisch genetisch laboratoriumspecialist



## Inleiding

De klinisch biochemisch geneticus functioneert als klinisch genetische laboratoriumdeskundige, communicator, teamspeler, manager, wetenschapper, belangenbehartiger en professional. Dit zijn de 7 algemene competenties van de medisch laboratoriumspecialist. Dit vereist van de klinisch biochemisch geneticus de benodigde kennis, vaardigheden en houdingsaspecten die hij zich tijdens de opleiding eigen moet maken door praktische laboratoriumervaring op te doen en te participeren in formele educatieve activiteiten. Hierbij is het van belang dat de klinisch biochemisch geneticus zoals iedere medisch laboratoriumspecialist, een sterke mate van zelfstandigheid bereikt voor het nemen van beslissingen bij het begeleiden van en verstrekken van advies aan professionals en bij de selectie van diagnostisch laboratoriumonderzoek gestuurd door klinische indicatie. Hij moet inzicht hebben in de kritische factoren bij uitvoering en interpretatie.

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

- Er wordt inhoudelijk expliciete aandacht geschonken aan alle benodigde competenties van de klinisch biochemisch geneticus .
- De ALDIO 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 toetsmomenten.
- Het observeren en het vastleggen van observaties van het functioneren van ALDIO 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 biochemisch geneticus een belangrijk kenmerk moet zijn.
- Zowel de leden van het opleidingsteam als de ALDIO dienen geschoold te worden in de nieuwe systematiek van begeleiding, feedback en beoordeling.

Na een korte beschrijving van wat competentiegericht opleiden is en van het wettelijk kader, waarbinnen de opleiding plaatsvindt, wordt stapsgewijs de vernieuwde opleiding ingevuld. Eerst wordt het profiel van de klinisch biochemisch geneticus beschreven en de plaats van dit laboratoriumspecialisme binnen de gezondheidszorg. Vervolgens worden de 7 algemene competenties, ieder uitgesplitst in meerdere taken, globaal en specifiek beschreven in relatie tot de klinisch biochemisch 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. 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 de opleidingsteamleden en de ALDIO wordt in het volgende hoofdstuk beschreven. Het portfolio is een essentieel stuk gedurende het gehele opleidingstraject en vormt de basis voor de te houden voortgangsgesprekken. Dit portfolio wordt beschreven in een apart hoofdstuk. Tenslotte wordt de opbouw/structuur van de opleiding in modules weergegeven alsmede het verband tussen thema's en modules.

## Competentiegericht opleiden / Wettelijk kader

De algemene competenties waaraan een klinisch biochemisch geneticus moet voldoen, sluiten aan bij de algemene competenties die gebruikt worden in de opleidingen tot medisch specialist en die zijn geborgd in de 7 algemene competenties zoals die in de CANMEDS zijn geformuleerd.

In de jaren 90 zijn in Canada op basis van breed onderzoek deze zeven rollen geformuleerd. Dit zijn de eisen waaraan de medisch specialist moet voldoen en daarmee vormen zij de leidende indeling voor de eindtermen van de opleidingen. Deze rollen zijn in Nederland inmiddels ook de standaard in de medische specialistenopleidingen. Het CZO sluit hierbij aan en hanteert dezelfde zeven rollen voor de indeling van de eindtermen, met een iets aangepaste onderstaande omschrijving voor de ziekenhuisprofessional,. De VKGL sluit zich aan bij deze systematiek en geeft daarbij een nieuwe aanzet in de beoordeling van de ALDIO.

De klinisch biochemisch geneticus past in de beroepsbeoefening aspecten van kennis, vaardigheden en gedrag op geïntegreerde wijze toe. Het onderwijs aan en het beoordelen van de ALDIO dient hierop aan te sluiten. Deze opvatting vindt zijn vertaling in een ordening van alle kennis, vaardigheids- en gedragsaspecten naar bepaalde "beroepsrollen" die de klinisch biochemisch geneticus standaard vervult. Deze beroepsrollen worden competenties genoemd. Er zijn als gezegd zeven verschillende competentiegebieden te weten: laboratorium technisch handelen (LTH), communicatie (C) , kennis & wetenschap (K&W), samenwerking (S), organisatie (O), maatschappelijk handelen (M) en professionaliteit (P).

Binnen de verschillende competenties wordt vervolgens een onderscheid gemaakt tussen algemene competenties (specialisme overstijgende competenties) en vakspecifieke competenties.

Binnen het genoemde kader is het competentiegericht opleiden een verplichting. De ALDIOS dient aan de hand van een portfolio aan te kunnen tonen 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 ALDIOS minimaal 10 maal per jaar in de praktijk beoordeeld wordt.

Na goedkeuring van dit rapport door de leden van de VKGL zal dit opleidingsplan rechtsgeldig worden.

Voor het formeel juridische kader, waarbinnen de opleiding plaatsvindt, wordt verwezen naar het opleidingsreglement "Opleidingseisen klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek".

## Profiel van de Klinisch Biochemisch Geneticus

Het werkterrein van de klinisch biochemisch geneticus omvat het hele gebied van de laboratoriumdiagnostiek van de stofwisselingstoornissen, zowel op DNA, RNA, eiwit als metaboliet niveau:

1. het opsporen van stoornissen in de stofwisseling, op metaboliet, eiwit, RNA en DNA niveau. Ondersteuning van de genomdiagnostiek bij de interpretatie van Unclassified Variants en monitoring van therapie bij metabole patiënten met behulp van biomarkers.
2. het beoordelen, interpreteren, vastleggen en archiveren van laboratoriumuitslagen.
3. het rapporteren van de resultaten en/of risicoschattingen aan de verwijzer/medisch specialist van individuen en hun families
4. het participeren in het management van patiënten met (mogelijke) erfelijke aandoeningen, aangeboren afwijkingen en ontwikkelingsstoornissen.
5. het uitvoeren van management taken (o.a. werkoverleg, functioneringsgesprekken, financieel management) en de kwaliteitsborging van het laboratoriumwerk

De klinisch biochemisch geneticus opereert in met name de 2<sup>de</sup> en 3<sup>de</sup> lijn. Er zijn relaties met alle andere medische specialismen. Klinisch biochemisch genetici zijn verbonden aan een afdeling Klinische Genetica van een Universitair Medisch Centrum.

### Toelichting

De opleidingseisen tot laboratoriumspecialist klinische genetica zijn vastgesteld door de opleidingscommissie van de VKGL. Het laboratoriumspecialisme kent momenteel drie subdisciplines namelijk de klinisch biochemische genetica, de klinische cytogenetica, en de klinisch moleculaire genetica. In de nieuwe opzet onderscheiden we de laboratoriumspecialist klinische genetica met subspecialisatie genomdiagnostiek en de laboratoriumspecialist klinische genetica met subspecialisatie klinisch biochemische genetica.

De klinisch biochemisch geneticus bepaalt welke testen worden uitgevoerd, gebaseerd op de klinische symptomen zoals aangegeven door de clinicus. Testresultaten worden gerapporteerd aan de clinicus waarbij altijd een interpretatie van de resultaten wordt gegeven en eventueel een advies voor verdere testen/behandeling. De expertise van de klinisch biochemisch geneticus omvat de technische aspecten van het laboratoriumonderzoek, de interpretatie en de rapportage van de resultaten aan de clinicus, Tevens heeft hij/zij kennis van de symptomen en inzicht in de consequenties voor de behandeling van de erfelijke aandoeningen. Ten slotte heeft de laboratoriumspecialist uitgebreide kennis van factoren die de resultaten van de testen kunnen beïnvloeden.

De laboratoriumspecialist moet in nauw contact staan met de betrokken klinische specialisten (klinisch genetici, kinderartsen, neurologen, enz.) en toegang hebben tot relevante patiënten gegevens zoals kliniek, laboratoriumuitslagen en eventueel medicatie. Adequate interpretatie van de biochemische testen is alleen mogelijk wanneer deze informatie beschikbaar is voor de laboratorium specialist. De klinisch biochemisch geneticus participeert in een netwerk van professionele deskundigen. Via dat netwerk kunnen nationale en internationale deskundigen geraadpleegd worden. Er bestaan dan ook vele samenwerkingsverbanden tussen de klinisch genetische laboratoria en andere laboratoria zowel binnen de UMC's (pathologie, immunologie, klinische chemie) als daarbuiten (FMLS, ESN, ERNDIM).

In Europees verband (ESHG, Eurogentest) is een start gemaakt met de beschrijving van de vereiste kerncompetenties voor professionals in de genetica (zie

[http://www.eurogentest.org/laboratories/documents/info/public/unit6/core\\_competences.xhtml](http://www.eurogentest.org/laboratories/documents/info/public/unit6/core_competences.xhtml)) .

## Competenties van de klinisch biochemisch geneticus

De algemene competenties waaraan een biochemisch geneticus moet voldoen, sluiten aan bij de algemene competenties die gebruikt worden in de opleidingen tot medisch specialist en die zijn geborgd in de 7 algemene competenties zoals die in de CANMEDS zijn geformuleerd. In tabel 1 worden deze algemene competenties onderverdeeld in de deelcompetenties. De biochemisch geneticus heeft in de meeste gevallen geen medische opleiding en heeft geen directe patiëntencontacten. Hoewel de competenties voor medisch specialisten als uitgangspunt zijn gebruikt, verschillen de algemene competenties voor een klinisch biochemisch geneticus op een aantal essentiële punten. De competenties voor een biochemisch geneticus zijn uitgewerkt in de paragrafen over Kennis, Vaardigheden en Houdingsaspecten.

**Tabel 1. Algemene competenties en deelcompetenties van de klinisch biochemisch geneticus**

Competenties	Deelcompetenties klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek
<b>Klinisch genetisch laboratoriumtechnisch handelen (LTH)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- bezit adequate kennis en vaardigheden op het gebied van de laboratoriumbepalingen naar de stand van het vakgebied</li> <li>- past het diagnostisch proces van het vakgebied goed toe</li> <li>- levert effectieve patiëntenzorg</li> <li>- vindt snel de vereiste informatie en past deze goed toe</li> </ul>
<b>Communicatie (C)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Onderhoudt effectieve relaties met aanvragers en collegae</li> <li>- luistert goed en verkrijgt relevante patiënten informatie</li> <li>- bespreekt medische informatie goed met collegae en aanvragers</li> <li>- doet adequaat schriftelijk en mondeling verslag over patiëntencasus</li> </ul>
<b>Samenwerking (S)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- overlegt doelmatig met collegae en andere zorgverleners</li> <li>- vraagt adequaat consult</li> <li>- levert effectief intercollegiaal consult</li> <li>- draagt bij aan effectieve interdisciplinaire samenwerking en ketenzorg</li> </ul>
<b>Kennis &amp; Wetenschap (K&amp;W)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- bezit adequate kennis van het vakgebied</li> <li>- beschouwt medische informatie kritisch</li> <li>- bevordert de verbreding en ontwikkeling van wetenschappelijke vakkennis</li> <li>- ontwikkelt en onderhoudt een persoonlijk bij- en nascholingsplan</li> <li>- bevordert de deskundigheid van ALDIO klinisch biochemisch genetische diagnostiek, studenten, collegae en anderen betrokken bij de gezondheidszorg</li> </ul>
<b>Maatschappelijk handelen (M)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- kent en herkent de determinanten van ziekten</li> <li>- bevordert de gezondheidszorg van patiënten en de gemeenschap als geheel</li> <li>- handelt volgens de relevante wettelijke bepalingen</li> <li>- treedt adequaat op bij fouten in de zorg</li> </ul>
<b>Organisatie (O)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- organiseert het werk met een goede balans tussen patiëntenzorg en persoonlijke ontwikkeling</li> <li>- werkt effectief en efficiënt binnen een gezondheidsorganisatie</li> <li>- besteedt de beschikbare middelen voor patiëntenzorg verantwoord</li> <li>- gebruikt informatietechnologie voor optimale gezondheidszorg en voor bij- en nascholing</li> </ul>
<b>Professionaliteit (P)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- levert hoogstaande patiëntenzorg op integere, oprechte en betrokken wijze</li> <li>- vertoont adequaat persoonlijk en inter-persoonlijk professioneel gedrag</li> <li>- kent de grenzen van de eigen competentie en handelt daarbinnen</li> <li>- oefent de laboratoriumdiagnostiek uit naar de gebruikelijke ethische normen van het beroep</li> </ul>

## Thema's binnen de biochemische genetica

Hier wordt het vakgebied van de biochemisch geneticus in thema's beschreven met als doel het vak in kenmerkende beroepssituaties te vatten. Dit is een essentiële stap in het hele proces omdat de hier gekozen beschrijving een leidraad is voor vrijwel het gehele vervolg. Er 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 die specifieke klinisch genetische kenmerken veel minder duidelijk herkenbaar zijn.

### Thema's

#### Processen

beslismomenten in preanalytische en analytische fase van de prenatale en postnatale biochemische diagnostiek

#### Analyse

praktijkervaring en achtergrondkennis van de toe te passen analysetechnieken en methoden in de biochemische diagnostiek

#### Interpretatie

Structurele biochemische afwijkingen in het metabolisme en de relatie tot het klinisch fenotype van de patiënt

#### Technologie

implicaties & implementatie

#### Kwaliteitszorg

validatie & borging



## Geoperationaliseerde competenties en kritische beroepssituaties per thema

De Kritische Beroeps Situaties (KBS) vormen een verzameling van casus en werksituaties die exemplarisch zijn voor de dagelijkse praktijk in de biochemische diagnostiek. 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 biochemische diagnostiek, en in de gekozen KBS komen zowel de algemene biochemie, de genetica en de klinische aspecten samen met de verschillende aandachtsgebieden aan de orde: op deze wijze kunnen de eindtermen van de opleiding grotendeels worden gedekt.

Om de toetsbaarheid per KBS hanteerbaar te houden is ervoor gekozen om per KPB meerdere competenties te scoren als de feitelijke casus zich daarvoor leent. Uit bovenstaand overzicht blijkt dat het zwaartepunt getalsmatig ligt bij de competenties laboratoriumtechnisch handelen, communicatie en professionaliteit en kennis & wetenschap. Zowel de gekozen praktijksituaties/casuïstiek als de keuze voor de te toetsen competenties per KBS kunnen variëren en bieden ruimte voor accenten.

Aangezien gedurende de opleiding ongeveer 40 KPB's zijn voorzien, zullen niet alle KBS's getoetst kunnen gaan worden, Redelijk lijkt het daarom om aan het begin van de opleiding af te spreken welk deel van de KBS aan het eind van de opleiding getoetst moet zijn en dit in het portfolio vast te leggen.

## Kritische beroepssituaties thema 1: Processen

### Beslismomenten in preanalytische en analytische fase van de prenatale en postnatale biochemische diagnostiek

	<b><i>Processen: beslismomenten in preanalytische en analytische fase van de prenatale en postnatale biochemische diagnostiek</i></b>	<b><i>LTH</i></b>	<b><i>C</i></b>	<b><i>S</i></b>	<b><i>K&amp;W</i></b>	<b><i>M</i></b>	<b><i>O</i></b>	<b><i>P</i></b>
1	Beoordelen van aanvragen m.b.t ontbrekende gegevens en contact opnemen met aanvrager	X	X	X	X	X		
2	Beoordelen van patiëntenmateriaal m.b.t geschiktheid voor onderzoek	X	X	X		X		
3	Organiseren spoedaanvragen		X	X	X		X	X
4	Keuze van biochemische testen m.b.t. de klinische symptomen/vraagstelling	X	X	X	X			X
5	Keuze van geschiktheid van technologie voor de opsporing van (metabole) defecten	X	X	X	X		X	X
6	Beoordelen van laboratoriumresultaten m.b.t. kwaliteitsparameters	X	X	X				
7	Interpretatie testen neonatale screening	X	X	X	X	X		
8	Beoordeling resultaten algemeen Klinisch Chemisch laboratorium onderzoek die kunnen duiden op een metabole aandoening	X	X	X	X	X		
9	Prenatale diagnostiek: rekening houden met maternale contaminatie	X	X	X	X	X		
10	Beoordelen van onverwachte resultaten in relatie tot de vraagstelling	X	X	X	X			X
11	Beoordelen doelmatigheid aanvraag in relatie tot fenotype		X	X	X	X		X
12	Beslissen tot vervolgonderzoek (bevestiging bevinding, functieonderzoek, etc)		X	X	X	X		X
13	Rekening houden met testgevoeligheid	X	X		X			
14	Omgaan met verwisselingen patiëntenmateriaal in het laboratorium	X	X	X		X	X	X
15	Omgaan met foute uitslagen	X	X	X		X	X	X
16	Omgaan met uitval van apparatuur	X	X		X			X
17	Omgaan met overschrijding van uitslagtermijnen		X	X				
18	Datamining/bioinformatica m.b.t. metabole routes	X	X	X	X			
19	Keuze Biomarker voor monitoring behandeling	X	X	X	X	X		
20	Houdbaarheid en opslag en archivering van materiaal	X	X	X				
21	Archivering van de geregistreerde gegevens	X	X	X				

## Kritische beroepssituaties thema 2: Analyse

Praktijkervaring en achtergrondkennis van de toe te passen analysetechnieken en methoden in de biochemische diagnostiek

	<b>Analyse: praktijkervaring en achtergrondkennis van de toe te passen analyse technieken en methoden in de biochemische diagnostiek</b>	<b>LTH</b>	<b>C</b>	<b>S</b>	<b>K&amp;W</b>	<b>M</b>	<b>O</b>	<b>P</b>
1	Celkweek (vruchtwater, fibroblasten en chorion villi)	X			X			
2	Cel-isolatie (bloed, leucocyten, erythrocyten, lymfocyten, plasma)	X			X			
3	Bepaling test gevoeligheid	X			X			
4	Metaboliët onderzoek met behulp van GC en GC-MS	X			X			
5	Metaboliët onderzoek LC-MS-MS	X			X			
6	Metaboliëtscheiding en kwantificering d.m.v. HPLC	X			X			
7	Aminozuren met aminozuur analysator	X			X			
8	Spectrofotometrische enzym en metaboliët bepalingen	X			X			
9	Fluorimetrische enzym en metaboliët bepalingen	X			X			
10	Gelelectroforese (Isoelectric focussing, electroforese, oligosacchariden TLC)	MPS X			X			
11	Eiwit onderzoek d.m.v. proteomics, ELISA	X			X			
12	Cel-histologie	X			X			
13	DNA-isolatie (bloed, weefsel)	X			X			
14	Q-PCR, PCR (primerkeuze, condities, kwantificering RNA)	X			X			
15	Functionele (enzym) diagnostiek, unclassified variants in relatie tot het fenotype op RNA en eiwit niveau in samenwerking met de genomdiagnostiek	X			X			
16	Metabole chips/ Arraytechnologie (RNA-expressie arrays)	X			X			
17	DNA-diagnostiek metabole genen	X			X			
18	Technologie (actueel, situationeel, toepassingen massaspectrometrie en nieuwe sequencing technieken)	X			X			

### Kritische beroepssituaties thema 3: Interpretatie

#### Interpretatie: structurele afwijkingen in het metabolisme en de relatie tot het fenotype

	<i>Processen: beslismomenten in preanalytische en analytische fase van de prenatale en postnatale biochemische diagnostiek</i>	<i>LTH</i>	<i>C</i>	<i>S</i>	<i>K&amp;W</i>	<i>M</i>	<i>O</i>	<i>P</i>
1	Beoordeling van de kwaliteit van de resultaten en gebruikte testen in de eindconclusie	X	X		X			X
2	Interpretatie organische zuren profiel	X			X			X
3	Interpretatie aminozuur profiel				X			X
4	Interpretatie acylcarnitine profiel	X			X			X
5	Interpretatie metaboliet identificatie massaspectrometrie	X			X			X
6	Interpretatie electroforese profiel	X			X			X
7	Interpretatie testresultaat functionele (enzym) diagnostiek in relatie tot het fenotype	X			X			X
8	Interpretatie purine/pyrimidine profiel	X			X			X
9	Interpretatie suiker en suikeralcoholen profiel	X			X			X
10	Interpretatie sterolen/galzuren profiel	X			X			X
11	Interpretatie neurotransmitter profiel	X			X			X
12	Interpretatie porfyrie uitslagen	X			X			X
13	Interpretatie proteomics profiel in relatie tot het fenotype	X	X	X	X			X
14	Interpretatie metabolomics profiel	X	X	X	X			X
16	Interpretatie celhistologische bevindingen	X			X			X
17	Communiceren van negatieve bevindingen bij verdenking metabole afwijking,		X	X				X
18	Literatuuronderzoek en toepassen bioinformatica ten behoeve van interpretatie van de (metabole), biochemische bevinding	X	X	X	X			X
19	Verslaglegging in heldere en begrijpelijke taal in relatie tot de aanvraag volgens best practice guidelines beroepsgroep		X	X	X	X		X
20	Bepaling klinische betekenis van de bevindingen eventueel in relatie tot behandelingstraject		X	X	X	X		X
21	Mogelijkheden aangeven tot prenatale diagnostiek en erfmodus	X	X	X		X		X
22	Mogelijkheden aangeven tot counseling	X	X	X		X		X
23	Kansberekening m.b.t. herhalingsrisico	X	X		X			

**Kritische beroepssituaties thema 4: Technologie**  
**Beoordeling & Implementatie**

	<b>Nieuwe technologie: Beoordeling &amp; Implementatie</b>	<b>LTH</b>	<b>C</b>	<b>S</b>	<b>K&amp;W</b>	<b>M</b>	<b>O</b>	<b>P</b>
1	Signaleren van potentiële nieuwe methoden, technieken, ontwikkelingen in de bioinformatica, systeembioologie, ICT-mogelijkheden en apparatuur	X	X	X	X			X
2	Inschatten van de diagnostische mogelijkheden van nieuwe methoden, technieken, ontwikkelingen in de bioinformatica, ICT-mogelijkheden en apparatuur	X	X	X	X	X		X
3	Inschatten van doelmatigheid, kwaliteit, kosten m.b.t. nieuwe methoden, technieken, ontwikkelingen in de bioinformatica, ICT-mogelijkheden en apparatuur	X			X	X	X	X
4	Implementatie-eisen nieuwe methoden, technieken, ontwikkelingen in de bioinformatica, ICT-mogelijkheden en apparatuur	X			X		X	X
5	Valideren nieuwe methoden, technieken, ontwikkelingen in de bioinformatica, systeembioologie, ICT-mogelijkheden en apparatuur	X		X	X		X	X
6	Zorgdragen voor de kwaliteitsdocumentatie bij nieuwe methoden, technieken, ontwikkelingen in de bioinformatica, ICT-mogelijkheden en apparatuur	X	X	X	X		X	X



**Kritische beroepssituaties thema 5: Kwaliteitszorg**  
**Validatie & Borging**

<b>Kwaliteitszorg: Validatie &amp; Borging</b>		<b>LTH</b>	<b>C</b>	<b>S</b>	<b>K &amp; W</b>	<b>M</b>	<b>O</b>	<b>P</b>
1.	Validatie nieuwe methoden, technieken en apparatuur	X	X	X	X			
2.	Kennis van en toepassen van ARBO- en Milieuwetgeving	X			X			
3.	1 <sup>e</sup> , 2 <sup>e</sup> en 3 <sup>e</sup> lijncontroles	X	X		X		X	X
4.	Houden van kwaliteitsaudits	X	X	X				
5.	Schrijven/updaten kwaliteitsdocumenten (procedures, SOP's, handboek)	X	X		X			
6.	Rapportage en verwerking van interne en externe foutmeldingen en verbetervoorstellen	X	X	X	X	X	X	X
7.	Inzicht verschaffen in doelmatigheid van de onderzoeken (specificiteit en sensitiviteit)	X	X	X	X		X	X

## Opleidingsmethoden

Het opleidingsplan klinisch biochemisch geneticus is gericht op competentiegericht opleiden. Competentiegericht opleiden bereidt de ALDIO ook voor op levenslang leren ("life long learning"). De diagnostiek vormt de ruggengraat van het competentiegerichte opleidingsplan.

Competentiegericht opleiden dient te geschieden in een stimulerend en veilig leer- en werkklimaat. Van de ALDIO wordt veel initiatief en verantwoordelijkheid voor het leerproces verwacht. Het instituut waar de ALDIO 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 ALDIO moet leren van zijn fouten. Dit is verwerkt in het persoonlijk ontwikkelingsplan (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 functie van rolmodel en coach. 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).

## Opleidingsactiviteiten

<b>Cursussen, trainingen en nevenactiviteiten</b>	
1	Cursussen: (Internationale) cursus in de biochemische genetische diagnostiek (bijv. SSIEM course) verplicht Cursus bioinformatica
2	Cursorisch onderwijs: Bijwonen van lokaal cursorisch onderwijs (verplicht) Bijwonen van landelijk cursorisch onderwijs (verplicht)
3	Landelijk overleg/bijtscholing: Actieve deelname aan de KBG Aldiodagen (verplicht)
	Bijwonen/Voordracht op wetenschappelijke vergadering ESN Bijwonen LOG/LOC/LOD (verplicht) Bijwonen van de NVHG wetenschappelijke vergaderingen
4	Wetenschap: Wetenschappelijke schrijfcursus Schrijven artikel/voordracht wetenschappelijk congres / symposium (verplicht) Cursus database searches Andere relevante cursussen
5	Management: Managementcursus (verplicht) Andere relevante cursussen Actieve participatie in locale/landelijke/internationale commissies en verenigingen Bijdragen aan managementtaken op afdeling
6	Onderwijskundige vorming: Bijdragen aan onderwijsverplichtingen (verplicht) Bijdragen aan onderwijsverplichtingen / kennisoverdracht aan studenten, collegae en andere betrokkenen in de gezondheidszorg
7	Kwaliteit: Cursus kwaliteit & auditor (verplicht) Actieve bijdrage leveren in en het verder optimaliseren van het kwaliteitssysteem
8	Overig Omgaan met klachten Omgaan met personele problemen Ethische aspecten en wet- en regelgeving van de klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek

**NB. Vrijstelling is mogelijk voor onderdelen bij goede onderbouwing. Dit is ter beoordeling van de registratiecommissie VKGL**

## Opleidingsmaterialen

De Klinisch biochemisch geneticus ALDIO dient gedurende zijn opleiding kennis te vergaren om te kunnen voldoen aan de voor de opleiding klinisch biochemisch genetische diagnostiek geldende eindtermen (zie specifiek Besluit). Theoretische kennis kan verkregen worden uit vakliteratuur (zowel leerboeken, naslagwerken als recente publicaties), richtlijnen, protocollen en cursusklappers. Ook wordt er binnen de klinische genetische laboratoriumdiagnostiek veelvuldig gebruik gemaakt van databases (OMIM, HMGD, NCHGR, BRENDA enzyme database, Swiss-prot, IntEnz, enz.).

## Opbouw en structuur van de opleiding

De opleiding tot klinisch biochemisch geneticus heeft een duur van 4 jaar, bestaat uit twee fasen en is modulair opgebouwd. Fase 1 omvat twee sterk op technologie gerichte opleidingsjaren en fase 2 een differentiatie gedurende twee jaren, waarin de kennis en vaardigheden uit de eerste fase worden toegepast op thema's in de praktijk. Tijdens de eerste jaren worden onderdelen bij de basisdiagnostiek, de enzymdiagnostiek en de genoom diagnostiek gelopen die het actuele spectrum aan technologische mogelijkheden bestrijken. Eventueel kan zo'n module ook in een laboratorium van een ander opleidingsinstituut worden gelopen. Wat betreft de verplichte cursussen wordt in deze fase een algemene (eventueel internationale) cursus in de biochemische genetische diagnostiek gevolgd en cursussen/trainingen zoals kwaliteit, management en bioinformatica. Tijdens de 2-jarige differentiatie fase, in de jaren 3 en 4, is de opleiding verdeeld in verschillende modules van 3 en 6 maanden die thematisch gericht zijn. Als thema's worden groepen van erfelijke metabole aandoeningen beschouwd. Hierin is keuzevrijheid mogelijk, omdat het aandachtsgebied sterk bepaald kan zijn door de lokale speerpunten. Deze thema's vormen belangrijke aandachtsgebieden binnen de medisch centra en verenigen alle aspecten (zoals technologie, complexiteit van afwijkingen en interpretatie, behandelbaar/niet behandelbaarheid) van klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek in zich.

De modules zijn functioneel/inhoudelijk gedefinieerd, kunnen per opleidingsinstituut dus wisselen qua invulling en uitgebreidheid, maar zijn in alle centra geënt op de opleiding en de eindtermen. Ze worden met een beoordeling afgesloten (portfolio). De lokale opleider heeft dus invloed op zowel de lokale beschikbaarheid van de keuzemodules en op de uitgebreidheid van de modules bovenop de minimum invulling. In een aparte tabel is het verband tussen thema's en modules aangegeven.



<b>Klinisch Biochemisch genetische laboratoriumdiagnostiek</b>		<b>LTH</b>	<b>C</b>	<b>K&amp;W</b>	<b>S</b>	<b>M</b>	<b>O</b>	<b>P</b>
<b>Jaar 1 en 2</b>								
1 mnd	Algemene introductie en oriëntatie laboratoria klinische genetica met daarin genoomdiagnostiek en biochemische genetica	X		X	X		X	X
	Modules Laboratorium & Technologie	X		X	X		X	X
2 mnd	Patiëntenmateriaal: afname, verzending, ontvangst, beoordeling aanvraag en patiëntenmateriaal, opslag en behoud patiëntenmateriaal (postnataal en prenataal). Beoordeling resultaten algemeen Klinisch Chemisch laboratorium onderzoek die kunnen duiden op een metabole aandoening, Beoordeling resultaten neonatale screening, Monstervoorbereiding, isolatie (bloedcellen), monogenisatie, zuivering en opslag (celbank, weefselbank). Kweken van diverse celtypes (lymfocyten, fibroblasten, vruchtwatercellen, chorion villi). Archivering van de geregistreerde gegevens	X		X	X		X	X
4 mnd	Kennis technieken: HPLC, gaschromatografie, massaspectrometrie, aminozuren met aminozuur analysator, elektroforese, IEF transferrine, principe enzym assays, ELISA, proteomics, Cel histologie,	X		X	X		X	X
4 mnd	EMZ basisdiagnostiek: Acylcarnitine profilering, organische zuren, aminozuren, homocysteïne, oligosacchariden, suikers en suikeralcoholen, mucopolysacchariden, enkelvoudige metabolietbepalingen, Kreatine,	X		X	X		X	X
4 mnd	EMZ basisdiagnostiek: Acylcarnitine profilering, organische zuren, aminozuren, homocysteïne, oligosacchariden, suikers en suikeralcoholen, purines+pyrimidines, mucopolysacchariden, siaalzuur, sialotransferrines, enkelvoudige metabolietbepalingen, Kreatine, metaboliet onderzoek massa spectrometrie, Metabolietscheiding en kwantificering d.m.v. HPLC, elektroforese (Isoelectric focussing, MPS elektroforese, oligosacchariden TLC) zeer lang keten vetzuren	X		X	X		X	X
4 mnd	EMZ enzymdiagnostiek: Eindpunts en kinetische bepalingen, Fluorimetrische enzym en metaboliet bepalingen, Spectrofotometrische enzym en metaboliet bepalingen. Radiometrische enzym bepalingen	X		X	X		X	X
1 mnd	Stage klinisch chemisch lab	X		X	X		X	X
2 mnd	Sanger sequencing, PCR (incl RT-PCR, LR-PCR, QPCR en andere toepassingen) metabole genen	X		X	X		X	X
2 mnd Niet aaneengesloten	Cursussen: Kwaliteitscursus, Managementcursus (3 <sup>e</sup> of 4 <sup>e</sup> jaar), trainingen, bezoekenstages, buitenlandse cursus	X		X	X		X	X
<b>Jaar 3 en 4</b>								
3 x 6 mnd	Integratie diagnostiek op metaboliet, eiwit en DNA niveau (Thematisch zie keuze tabel) Minimaal 3 thema's.							

1 x 6 mnd Naar Keuze	Of Functionele (eiwit) diagnostiek unclassified variants in relatie tot het fenotype op RNA en eiwit niveau (RT-QPCR, cel histologie, western blotting, proteomics)	X	X	X	X	X	X	X	X
	Of Chip technologie metabole genen/RNA-expressie arrays + systeembioogie	X	X	X	X	X	X	X	X
	Of Metabolomics/bioinformatica	X	X	X	X	X	X	X	X

<b>Laboratorium &amp; Technologie Fase 1</b>					
	<i>Processen</i>	<i>Analyse</i>	<i>Interpretatie</i>	<i>Technologie</i>	<i>Kwaliteitszorg</i>
Afname, verzending, ontvangst, beoordeling, opslag en behoud patiëntenmateriaal (postnataal en prenataal)	X	X	X	X	X
Bereiding, opslag en werken met reagentia	X	X	X	X	X
Bio-informatica: gebruik van (analyse) software, databanken bij het vinden en duiden van functionele genoomvarianten in metabole paden	X	X	X	X	X
Cel-isolatie, celweek en cel-opslag	X	X	X	X	X
Cel histologische testen	X	X	X	X	X
Bepaling testgevoeligheid	X	X	X	X	X
Acylcarnitine analyse	X	X	X	X	X
Electroforese en verwante technieken (Isoelectric focussing transferrine, MPS elektroforese, oligosacchariden TLC, western blotting)	X	X	X	X	X
Metaboliet analyses m.b.v. Massaspectrometrie	X	X	X	X	X
Metaboliet analyses m.b.v. HPLC	X	X	X	X	X
Organische zuren en aminozuur analyse	X	X	X	X	X
Kansberekening m.b.t. herhalingsrisico	X	X	X	X	X
Eiwit onderzoek d.m.v. Elisa, proteomics	X	X	X	X	X
Laboratoriumapparatuur (gebruik en onderhoud)	X	X	X	X	X
Aminozuren in CSF	X	X	X	X	X
DNA, RNA isolatie	X	X	X	X	X
Galzuren en galalcoholen	X	X	X	X	X
Spectrofotometrische enzym en metabolietbepalingen	X	X	X	X	X
Fluorimetrische enzym aktiviteits bepalingen en metaboliet bepalingen	X	X	X	X	X
Q-PCR (incl RT-PCR, primerkeuze, condities, kwantificering RNA)	X	X	X	X	X
Radioactief werken	X	X	X	X	X
Sangersequencing metabole genen	X	X	X	X	X
Western blot analyse	X	X	X	X	X
Steriel werken	X	X	X	X	X
Werken met GGO's (genetisch gemodificeerde organismen)	X	X	X	X	X

<b>Keuzetabel</b>					
	<i>Processen</i>	<i>Analyse</i>	<i>Interpretatie</i>	<i>Technologie</i>	<i>Kwaliteitszorg</i>
Organo acidurieën	X	X	X	X	X
Lipiden en vetmetabolisme (lipoproteïnen, leucotriënen)	X	X	X	X	X
Peroxisomale ziekten	X	X	X	X	X
Lysosomale stapelingsziekten	X	X	X	X	X
Mitochondriale ziekten	X	X	X	X	X
Glycogenosen	X	X	X	X	X
Sterol metabolisme	X	X	X	X	X
Vetzuuroxidatie defecten	X	X	X	X	X
Aminozuur metabolisme (Ureumcyclus defecten)	X	X	X	X	X
Hemolytische anaëmien/hemoglobinoïden	X	X	X	X	X
CDG syndromen	X	X	X	X	X
DNA repair	X	X	X	X	X
Purine en pyrimidine nucleotide metabolisme	X	X	X	X	X
Ciliopathie	X	X	X	X	X

## **Modules opleiding klinisch biochemisch geneticus**

1	1 <sup>e</sup> jaar	Algemene introductie en orientatie biochemische genetische laboratoriumdiagnostiek (Internationale) cursus in de laboratoriumdiagnostiek metabole ziekten Kennis laboratorium bepalingen Klinische Chemie die kunnen duiden op een metabole aandoening + Neonatale screening Labstage metabole basisdiagnostiek(verplicht)
2	2 <sup>e</sup> jaar	Labstage metabole basisdiagnostiek(verplicht) Labstage metabole enzymdiagnostiek(verplicht) Labstage DNA diagnostiek monogenetische metabole ziekten(verplicht)
3	3 <sup>e</sup> jaar	Labstage metabole enzymdiagnostiek(verplicht) Labstage genoomdiagnostiek(verplicht) Kwaliteitsbeheer en borging, cursus intern auditor(verplicht) Managementcursus (verplicht)
4	4 <sup>e</sup> jaar	Bioinformatica Basisdiagnostiek en metabolomics Enzymdiagnostiek en proteomics DNA en functional genomics
5	Onderwijskundige vorming:	Bijdragen aan onderwijsverplichtingen (verplicht) Bijdragen aan onderwijsverplichtingen / kennisoverdracht aan studenten, collegae en andere betrokkenen in de gezondheidszorg
6	Kwaliteit:	Cursus kwaliteit/ intern auditor (verplicht) Actieve bijdrage leveren in en het verder optimaliseren van het kwaliteitssysteem
7	Overig	Omgaan met klachten Omgaan met personele problemen  Ethische aspecten en wet- en regelgeving van de klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek

## Portfolio

### Portfolio

#### *Portfolio*

Het portfolio is een aangepast logboek, waarin de individuele planning en uitvoering van de opleiding van de ALDIO in kaart wordt gebracht. Het is het een verzamelpunt van alle beschikbare informatie over de ALDIO, waar hij verantwoordelijk voor is. In de praktijk wordt de ALDIO 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 ALDIO 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 te 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):  
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 ALDIO vermeldt de punten die besproken moeten worden en het persoonlijk ontwikkelingsplan (competentieontwikkeling (zie 3), wat zijn de belangrijkste aandachtspunten en doelen voor de komende periode en 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
- Beoordelingsformulieren registratiecommissie.

#### **3. Zelfreflectie competentieontwikkeling en het thema algemeen**

De ALDIO beschrijft voor de 7 competenties zijn ontwikkeling aangevuld met expliciete voorbeelden en zelfreflectie van eigen functioneren hierin

#### **4. Gevolgd cursorisch onderwijs**

De ALDIO 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 ALDIO 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 ALDIO houdt de gepubliceerde artikelen bij met auteurs, titel, tijdschrift en datum van publicatie.

7. Wetenschappelijk onderzoek met verslagen en publicaties

De ALDIO beschrijft het door hem verrichte wetenschappelijke onderzoek, aangevuld met eventuele publicaties.

8. Bijgewoonde conferenties, symposia, wetenschappelijke vergaderingen en cursussen

De ALDIO houdt de bijgewoonde conferenties, symposia, wetenschappelijke vergaderingen en cursussen bij met datum, naam, plaats en organisatie en kan bewijsstukken aandragen (certificaat/accreditatie) als het om een verplichte opleidingsonderdelen gaat .

9. Uitgevoerde verrichtingen

De ALDIO houdt het aantal uitgevoerde laboratoriumverrichtingen/-verslagleggingen bij per indicatiecategorie en de toegepaste metabole of biochemische technieken. Uit deze lijst moet aan het einde van de opleiding blijken dat de ALDIO ten minste 1000 verslagleggingen zelfstandig en onder supervisie, met een afdoende kwaliteit en diversiteit heeft uitgevoerd. De verslagleggingen dienen een evenredige representatie te vormen van de verschillende typen onderzoek, zowel qua indicatie, ontvangen samples als techniek (postnataal, prenataal, metabool; biochemisch). Tevens wordt een eventuele beoordeling van uitslagen ook bijgehouden.

10. Stage(s)

De ALDIO houdt de gevolgde stage bij met naam, periode, begeleider en organisatie en kan bewijsstukken in de vorm van een inwerkformulier, checklist en/of een verslag aandragen.

11. Overige activiteiten tijdens de opleiding

De ALDIO houdt eventuele overige activiteiten tijdens de opleiding bij en geeft een toelichting over de inhoud.

12. Verklaring van opleider omtrent volledigheid en juistheid van e-portfolio

## Voortgangsgesprek

### Het voortgangsgesprek

In het voortgangsgesprek (zie ook pag. 27) wordt aan de hand van de verzamelde documentatie en het door ALDIO en opleider ingevulde e-portfolio, teruggekeken op de vooraf gestelde doelen voor de gevolgde stage/module. Tevens wordt aandacht besteed aan het POP. Dit gesprek levert informatie op dat weer in een nieuw POP kan worden verwerkt. Zo begint de cirkel opnieuw: POP en doelen voor de (nieuwe) stage/module worden naast elkaar gelegd en er worden nieuwe individuele doelen voor de ALDIO gesteld. Bij ieder voortgangsgesprek zorgt de ALDIO voor een bijgewerkt e-portfolio.

De volgende onderwerpen worden behandeld tijdens het voortgangsgesprek:

- De ervaring van de ALDIO over het leerklimaat op de afdeling
- Zelfreflectie op de competentieontwikkeling: het portfolio verschaft de ALDIO inzicht in de eigen ontwikkeling ten aanzien van de thema's en de daaraan gekoppelde competenties. De ALDIO 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 ALDIO en eventuele discrepanties tussen het oordeel van de opleider(sgroep) en de ALDIO aan bod te komen.
- Persoonlijk ontwikkelingsplan (POP): het portfolio geeft de ALDIO de gelegenheid om voor ieder voortgangsgesprek terug te blikken 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 ALDIO formuleert op basis hiervan een plan voor de komende 3, 6 of 12 maanden: wat zijn de belangrijkste aandachtspunten en doelen.
- Sterkte en zwakte van de opleiding: evaluaties met behulp van het portfolio kunnen zwaktes van de opleiding (opleider, opleidersgroep en het opleidingeninstituut) aan het licht brengen. Bij eventuele zwaktes moet dit besproken worden tijdens de verplichte driemaandelijke opleidingsvergaderingen en een plan van aanpak gerealiseerd te worden. Dergelijke zwaktes dienen ook aangegeven te worden op het evaluatieformulier van de opleiding dat jaarlijks ingevuld dient te worden door de ALDIO.
- Notulen: de ALDIO en opleider maken notulen 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 e-portfolio.

Zwakkere ALDIO's komen mogelijk in beeld. Het e-portfolio is primair een middel om de ontwikkeling en zelfsturing in het leerproces van de ALDIO te stimuleren. Het kan echter zwakte van de ALDIO 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).

De groei en ontwikkeling in de thema's en de daaraan gekoppelde competenties, inzet en zelfinzicht van de ALDIO worden beoordeeld tijdens het voortgangsgesprek (zie ook pag. 27). Deze beoordeling wordt gedocumenteerd op het door de Registratie Commissie hiervoor geëigende beoordelingsformulier.

Een onvoldoende oordeel dient in het dossier dat de opleider van de ALDIO heeft, opgenomen te worden.

## **De KPB**

De Korte Praktijk Beoordeling (KPB) richt zich op de competenties van de ALDIO. Deze kan relatief eenvoudig worden toegepast door stafleden als onderdeel van de dagelijkse routine en is geschikt voor de beoordeling van de ALDIO in de diverse opleidingsjaren. De KPB is een korte observatie (10 minuten) van een actie of een handeling. De combinaties van meerdere KPB's geeft inzicht in het handelen van de ALDIO.

De KPB kan geregeld worden toegepast op het opleidingslaboratorium, tijdens werkbijeenkomsten, patiëntenbesprekingen, landelijke of lokale scholings-, of refereerbijeenkomsten. Als beoordelaars kunnen de stafleden van het opleidingslaboratorium en stageplaatsen optreden. De KPB verloopt gestructureerd met behulp van een standaardformulier. Van iedere KPB gaat een kopie naar de ALDIO en het origineel naar de opleider. Jaarlijks dienen tenminste 10 KPB's plaats te vinden.

## **360<sup>o</sup> feed back**

Bij deze (multi-source) feedback leveren verschillende partijen vanuit verschillende perspectieven een waardevolle bijdrage aan de beoordeling. Het zijn betrokkenen rond de ALDIO die hier invulling aan geven, zoals klinisch biochemisch genetici, klinisch genetici, collega ALDIO's, (hoofd)analisten, aanvragers. Het inschakelen van een beoordelaar is alleen zinvol indien er voldoende gelegenheid is geweest de ALDIO te observeren en er voldoende aspecten van het functioneren beoordeeld kunnen worden.

De opleider bespreekt met de ALDIO de resultaten van de 360<sup>o</sup> feedback en de wijze waarop de ALDIO met deze feedback omgaat. Hierbij wordt ook een vergelijking gemaakt tussen zelfbeoordeling en beoordeling van anderen. In geval van zelfoverschatting of –onderschatting dient de opleider de ALDIO bij te staan een correcter zelfbeeld te verkrijgen. Een 360<sup>o</sup> feedback dient tenminste tweemaal gedurende de opleiding plaats te vinden.

## **Toetsing via internet en of ALDIO dagen**

Jaarlijks is er een toetsmoment via de ALDIO dagen waaraan alle ALDIO's die in het 2<sup>e</sup>, 3<sup>e</sup>, of 4<sup>e</sup> jaar van hun opleiding zijn verplicht aan dienen deel te nemen. Als opdracht zullen een aantal relevante casus worden voorgelegd die dienen te worden uitgewerkt, met alle ter beschikking staande middelen, via een complete en adequate verslaglegging. Hierbij heeft de opleider een belangrijke rol als procesbewaker. Deze internettoetsing wordt voorbereid en geëvalueerd door de opleidingscommissie met input uit alle centra

## Toetsing

Toetsinstrumenten:

- Korte Praktijk Beoordeling (KPB)
  - 360<sup>o</sup> feedback
  - Digitale toetsing (internet)
  - Portfolio
  - Presentaties
  - Publicaties/protocollen
  - Beroepsgerichte landelijke activiteiten (werkgroep, bestuur)
- 10x/jaar  
2-3x/opleiding  
3x/opleiding  
gehele opleiding  
gehele opleiding  
gehele opleiding  
gehele opleiding

<b>Toetsinstrumenten</b>	<b>LTH</b>	<b>C</b>	<b>K &amp; W</b>	<b>S</b>	<b>O</b>	<b>M</b>	<b>P</b>
360 <sup>o</sup> feedback	X	X	X	X	X	X	X
Korte Praktijk Beoordeling	X	X					X
E-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, actief in een ouder/patiëntenvereniging e.d.	X		X	X			X

Wanneer wordt er beoordeeld (zie ook boven):

Voortgangsgesprekken:

- 1<sup>e</sup> jaar opleiding            4x  
2<sup>e</sup> t/m 4<sup>e</sup> jaar                3x

Twee summatieve beoordelingen: einde 1<sup>e</sup> jaar en halverwege opleiding. Deze worden gekoppeld aan een 360<sup>o</sup> evaluatie.

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.

## Waarborging kwaliteit van de opleiding

Met de introductie van het vernieuwde opleidingsplan voor de klinisch genetische laboratorium diagnostiek heeft de VKGL zich doelen gesteld die binnen een bepaalde termijn moeten worden gerealiseerd. De opleiding tot klinisch biochemisch geneticus is met de implementatie van dit nieuwe opleidingsplan niet af. Er zal voortdurend behoefte bestaan om de opleiding aan te passen en ook te verbeteren aan de hand van veranderende omstandigheden en er moet flexibel kunnen worden gereageerd op vraagstellingen van zowel buiten als binnen het vakgebied. Dit vereist kwaliteitszorg van het curriculum in de vorm van een planmatige evaluatie van de opleiding. Op basis van de evaluatie uitkomsten kunnen aanvullende acties worden ondernomen en/of doelen worden bijgesteld.

Toetsing van de kwaliteit van de opleiding moet plaatsvinden door middel van indicatoren die objectiveerbaar zijn zoals: het prestatieniveau van de ALDIO, de realisatie van het beoogde onderwijsconcept, informatie over het leerklimaat, de waardering van de ALDIO, de waardering van de opleiders, de waardering van de andere beroepsverenigingen en van andere werkers in de gezondheidszorg.

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

- Verkrijgen van breed draagvlak voor de (uitwerking van) de nieuwe opleiding
- Verantwoordelijkheid ALDIO voor eigen leerproces
- Het kunnen reflecteren op eigen leerproces (ALDIO)
- Het gebruik van het portfolio door ALDIO en opleiders
- Scholing van opleidersgroep en ALDIO
- Directe coaching ALDIO met daaraan gekoppelde feedback door de opleider/supervisor
- Gebruik en functionaliteit van KPB en 360° feedback als toetsingsinstrumenten
- Modulaire structuur van de opleiding
- 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 ALDIO en staf. De belangrijkste instrumenten hiervoor zijn: externe visitaties van opleidingsinstituten, externe visitaties van de ALDIO i.o., continue beoordeling van het opleidingsproces middels jaarlijkse evaluaties en professionalisering van de opleiders.

Uitkomsten kunnen worden gebruikt om:

- Verantwoordelijken voor de opleiding te voorzien van de benodigde gegevens
- Visitatiecommissies te voorzien van de benodigde gegevens
- Doelen en procedures bij te stellen en nieuwe doelen binnen een bepaalde termijn 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. Eén van die belangrijke stappen is het scholen van opleiders, leden van opleidingsteams en van ALDIO. De inhoud van een dergelijke training zal gericht moeten zijn op aspecten die zowel voor opleiders, leden opleidingsteam als ALDIO van belang zijn. Onderwerpen zijn:

- Wat is er in de literatuur bekend over onderwijs op de werkplek en toetsing (state of the art)?
- Geven van feedback
- Kunnen observeren
- Het voeren van een voortgangsgesprek
- Het komen tot een geschiktheidsbeoordeling
- Samenstellen van portfolio
- Bespreken van 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 ALDIO. Onderlinge informatie-uitwisseling is**



wenselijk en noodzakelijk. Een aantal scholingsactiviteiten zal in combinatie met andere specialismen kunnen worden georganiseerd bijv. door de opleidingscommissie. Nadere invulling van de deskundigheidsbevordering zal gedurende het implementatie traject plaatsvinden en mede afhankelijk zijn van het cursusaanbod in het land.

## Eindtermen

### Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek Klinisch Biochemisch geneticus

#### Lemma's (L)

##### L.1 Kennis

- L.1.1.Biochemie/Fysiologie
- L.1.2.Laboratoriumprocedure
- L.1.3.Kwaliteitszorg
- L.1.4.Ethiek

##### L.2. Vaardigheden

- L.2.1.Onderzoek
- L.2.2.Praktijk
- L.2.3.Management
- L.2.4.Academische vaardigheden
- L.2.5.Onderwijs
- L.2.6.Organisatie

##### L.3. Houdingsaspecten

- L.3.1.Professionaliteit
- L.3.2.Communicatie
- L.3.3.Onderwijs
- L.3.4.Ondersteuning
- L.3.5.Onderzoek
- L.3.5.Academisch profiel
- L.3.6.Leidinggeven & Management

## L.1 Kennis

### L.1.1 Biochemie/Fysiologie/Genetica

#### ***De basis principes van de Humane & Medische Fysiologie/Biochemie***

De assistent heeft inzicht in en kennis van de basis principes van de biochemie/fysiologie

- Structuur en functie celorganellen eukariotische cel ( membraan, kern, cytoplasma, Golgie, endoplasmatisch reticulum, mitochondrien, lysosomen, peroxisomen.
- Celdelingen (DNA-replicatie, mitose en meiose)
- Structuur en functie enzymen/eiwitten (cellulaire distributie, klassificatie, eiwit familie, functie, werkingsmechanisme)
- Regulatie enzym activiteit (synthese, turnover, targeting, aktivatie, kinetiek, principes bepaling)
- Biologische membranen (structuur en membraan transport, blood brain barriere)
- Bioenergetica (Creatine, glycolyse, vetzuuroxidatie, oxidatieve fosforylering, citroenzuurcyclus en ademhalingsketen)
- Metabolisme (koolhydraten, lipiden, aminozuren, purine en pyrimidine, neurotransmitters)
- Intermediair metabolisme (voeden/vasten, pentosefosfaat cyclus, lactaat, ammonia, vetzuren en organische zuren)
- Lipiden (lipoproteinen, cholesterol en andere sterolen, galzuren, bilirubine)
- Zuur – base regulatie

#### ***De basis principes van de Humane Genetica***

- Genstructuur en genexpressie (DNA, gen, genetische code, transcriptie, translatie en regulatie).
- De moleculaire basis van overerving (Mendeliaanse overerving, autosomaal, geslachtsgebonden, recessief, dominant, overerving mitochondriaal DNA)
- Mutaties en ziekten: aard en gevolg (genetische variatie, neutraal, ziekteveroorzakend, de-novo, somatisch, penetrantie, anticipatie).
- De aard en frequentie van genetische ziekten (chromosomaal, monogenetisch, multifactorieel)
- Genetische pathogenese (relatie genotype-fenotype)
- Genetische epidemiologie (genetische bijdrage aan complexe ziekten)
- Populatiegenetica , linkage analyse, epigenetica
- Genomics
- Polygene en multifactoriële ziekten

#### ***Klinische Biochemische Genetica in de geneeskunde***

De assistent heeft inzicht in en kennis van de inborn errors binnen specifieke aandachtsgebieden in het metabolisme.

- Aminozuur en eiwit (PKU, MSUD etc)
- Organische zuren (Propion acidemie, MMA etc.)
- Ureumcyclus en hyperammonemie
- Koolhydraten (Glycogeen stapelingsziekten, galactosemie, Fructosemie)
- Vetzuur oxidatie(SCAD, MCAD, LCHAD, VLCAD, carnitine)
- Ketonlichamen
- Lipiden en lipoproteinen
- Sterolen (Cholesterol, galzuren en zouten)
- Purine en Pyrimidine
- Lysosomale stapelingsziekten (MPS, sphingolipidosen, oligosaccharidosen)
- Peroxisomen (Zellweger, adrenoleucodystrofie, etc)
- Mitochondrien (MELAS, Leigh etc)
- Vitamines en sporen elementen (Biotine, Cobalamine, Wernicke syndroom, Wilson, Menkes etc)
- Glycosylering (CDG)
- Membraan transport (Salla, Glucose transporter etc)
- Porphyrinen

## ***Klinische biochemische genetica en Genetische Counseling***

De assistent heeft bij de toepassing van de genetica voor de diagnose, behandeling en advisering bij patiënten en familieleden met een genetische ziekte in de familie, inzicht in en kennis van

- Overerving en incidentie/prevalentie van metabole ziekten
- Dragerschapbepaling en presymptomatisch onderzoek
- Prenatale diagnostiek van metabole ziekten (indicaties, mogelijkheden en beperkingen)
- Preimplantatiediagnostiek
- Risicoberekeningen
- Neonatale screening
- Het humane genoom project, behandeling van metabole ziekten en enzym of gen therapie
- Ethische vraagstukken in de medische genetica (Informed consent, Privacy, METC)
- Erfelijkheidsadviesing/Counseling

### **L.1.2 Laboratoriumprocedures**

#### **Algemeen klinische genoomdiagnostiek**

De assistent heeft kennis van en is in staat te beschrijven en toe te lichten

- De principes van onderstaande technieken inclusief de achtergrond, functies van de belangrijkste reagentia, verschillen tussen de diverse methodes.
- Voor welke type aandoeningen zijn laboratorium biochemische technieken aanbiedt en zowel de beperkingen als meerwaarde van elke techniek te omschrijven.
- Relevante beeldverwerking en analyse software
- De relatie van het onderzoeksresultaat tot de vraag en is zo in staat een verband te leggen en te beschrijven tussen het genotype en het fenotype

#### **Technieken**

- Bereiding, opslag en werken met reagentia
- Monstervoorbereiding, celisolatie en opslag (bloedcelisolatie, vruchtwatercellen)
- Afname, verzending, ontvangst, beoordeling, opslag en behoud patiëntenmateriaal (postnataal en prenataal)
- Laboratoriumapparatuur (gebruik en onderhoud)
- Steriel werken
- Kweken van diverse celtypes (lymfocyten, fibroblasten enz.)
- Radioactief werken
- Werken met GGO's (genetisch gemodificeerde organismen)
- Electroforese en verwante technieken (Isoelectric focussing, MPS electroforese, oligosacchariden TLC)
- Q-PCR (incl RT-PCR, primerkeuze, condities, kwantificering RNA)
- Fluorimetrische enzym aktiviteits bepalingen en metaboliet bepalingen
- Spectrofotometrische enzym aktiviteits bepalingen en metaboliet bepalingen
- Western blot analyse
- Cel histologische testen
- Acylcarnitine analyse
- Metaboliet analyse m.b.v. Massaspectrometrie en HPLC, gaschromatografie
- Sangersequencing metabole genen
- Next Generation Sequencing/Massive Parallel Sequencing
- Aminozen in CSF
- Organische zuren en aminozuur analyse
- Eiwitonderzoek d.m.v. ELISA, proteomics
- Galzuren en galalcoholen
- DNA, RNA isolatie
- Bio-informatica: gebruik van (analyse) software, databanken bij het vinden en duiden van functionele genoomvarianten in metabole paden
- Monitoren behandeling m.b.v. biomarkers
- Opzetten en valideren van bioassay's
- Testen neonatale screening

### **L.1.3 Kwaliteitszorg inclusief ARBO en Milieu problematiek**

- Theoretische kennis van een laboratoriumkwaliteitssysteem volgens de norm NEN-ISO-15189
- *Kwaliteitszorgsystemen, CCKL (ISO), Raad voor Accreditatie*

### **L.1.4 Ethiek**

- Ethiek in diagnostiek en onderzoek (Zie add. C Norm ISO 15189)
- Gebruik van het *informed consent*
- Medische Ethiek (METC, CCMO)

## L.2 Vaardigheden

### L.2.1 Onderzoeksvaardigheden

De assistent kan beoordelen welke diagnostiek aangeboden dient te worden (op welk niveau, welke techniek) bij verdenking op een mogelijke genetische oorzaak van monogenetische en multifactoriele ziekten zoals bijvoorbeeld bij

- Acute encephalopathie
- Cardiomyopathie
- Doofheid
- Dysmorphieën
- Erfelijke stofwisselingsziekten
- Hepatosplenomegalie
- Huidziekten
- Leverziekten waaronder acuut lever falen
- Neurologische aandoeningen
- Neuromusculaire ziekten
- Nierziekten
- Oog aandoeningen
- *Orphan diseases*
- Skeletafwijkingen
- Spierziekten
- Voedingstoestand en groei

### L.2.2 Praktische vaardigheden

#### L.2.2.1. Uitvoering biochemische genetische diagnostiek.

##### Onderzoek naar functionele afwijkingen in het genoom.

De assistent heeft ervaring met de uitvoering en begrip van de principes en werking (inclusief beperkingen) van methoden. Hij/zij is in staat te beoordelen welke testen moet worden uitgevoerd om de diagnostische vraag te beantwoorden en kan beoordelen of het materiaal dat beschikbaar is voor het onderzoek aan de minimale kwaliteitseisen voldoet.

- Bereiding, opslag en werken met reagentia
- Monstervoorbereiding, celisolatie en opslag (bloedcelisolatie, vruchtwatercellen)
- Afname, verzending, ontvangst, beoordeling, opslag en behoud patiëntenmateriaal (postnataal en prenataal)
- Laboratoriumapparatuur (gebruik en onderhoud)
- Steriel werken
- Kweken van diverse celtypes (lymfocyten, fibroblasten enz.)
- Radioactief werken
- Werken met GGO's (genetisch gemodificeerde organismen)
- Electroforese en verwante technieken (Isoelectric focussing, MPS electroforese, oligosacchariden TLC)
- Q-PCR (incl RT-PCR, primerkeuze, condities, kwantificering RNA)
- Fluorimetrische enzym activiteits bepalingen en metaboliet bepalingen
- Spectrofotometrische enzym activiteits bepalingen en metaboliet bepalingen
- Western blot analyse
- Cel histologische testen
- Acylcarnitine analyse
- Metaboliet analyse m.b.v. Massaspectrometrie en HPLC, gaschromatografie
- Sangersequencing metabole genen
- Next Generation Sequencing/Massive Parallel Sequencing
- Amino-zuren in CSF
- Organische zuren en aminozuur analyse
- Eiwitonderzoek d.m.v. ELISA, proteomics
- Galzuren en galalcoholen
- DNA, RNA isolatie

- Bio-informatica: gebruik van (analyse) software, databanken bij het vinden en duiden van functionele genoomvarianten in metabole paden
- Monitoren behandeling m.b.v. biomarkers
- Opzetten en valideren van bioassay's
- Testen neonatale screening

#### **L.2.2.2. De interpretatie en de statistische bewerking van de verkregen data en verslaglegging**

De assistent heeft ervaring met de uitvoering en begrip van de principes en werking (inclusief beperkingen) van

##### **Resultaten**

- Het beoordelen van de kwaliteit van de laboratoriumresultaten en gebruikte testen
- Diagnose op metaboliet niveau
- Diagnose op enzym/eiwitniveau (proteomics)
- Bio-informatica: gebruik van software, databanken en literatuurgegevens
- Functionele karakterisering van structurele genoomvariëaties op metaboliet/eiwitniveau
- Benoemen structurele genoomvariëaties/chromosoomafwijkingen volgens internationale richtlijnen.
- Bepaling klinische betekenis van de bevindingen.
- Bepaling herhalingsrisico's en risicofactoren (zwak en overheersend)

**Advisering:** Bepalen van de wenselijkheid van follow up.

##### **Verslaglegging:** opstellen uitslagbrief

- Is in staat een complete en adequate beschrijving van de testen te verzorgen
- Kan vrijwel altijd zelfstandig de resultaten van de test interpreteren in de context van de diagnostische vraag en een conclusie formuleren, zonedig met behulp van aanvullende technieken of na raadplegen van literatuur
- Kent de belangrijkste implicaties van de diagnosen
- Is op de hoogte van de mogelijkheden en beperkingen van de toegepaste technieken en van de oorzaken daarvan
- Begrijpt de positieve of negatieve voorspellende waarde van een test
- Integreert multidisciplinaire data op een goede manier
- Integreert de landelijke en internationale ontwikkelingen op metabool gebied in de diagnostiek
- Is zich ervan bewust dat bij een moeilijker casus regelmatig interne of externe consultatie noodzakelijk is
- Maakt begrijpelijke verslagen conform de internationaal erkende standaarden
- Heeft een actieve rol bij het initiëren van nieuwe diagnostische mogelijkheden

#### **L.2.2.3 Ervaring met de klinische patiëntenzorg**

Bijwonen van patiëntenbesprekingen bij relevante specialismen

#### **L.2.3 Kwaliteitszorg**

- Kwaliteitszorg en accreditatie volgens geaccepteerde normen zoals CCKL en ISO15189, ISO 17025, GLP (Good Laboratory Practice)
- Standaardisatie, kalibratie, validatie en evaluatie van analysetechnieken
- Lijnonderzoeken en ringstudies

#### **L.2.4 Managementvaardigheden**

- Managementvaardigheden nodig voor de ontwikkeling en gebruik van geld en middelen in het laboratorium zoals budgetbewaking, strategische planning, schrijven van een projectvoorstel
- Ervaring met de dagelijkse praktijk in het laboratorium, dienstverlening, veiligheid, ARBO en milieuzaken
- Personele zaken als werving en selectie, opleiding, conflict hantering
- Kennis van de organisatie van de gezondheidszorg lokaal, regionaal en landelijk

- Toont kostenbewustheid

### **L.2.5 Academische vaardigheden**

- Kritische evaluatie van medische informatie, wetenschappelijke resultaten en laboratoriumresultaten in de literatuur
- Begrip van wetenschappelijke methoden om experimentele resultaten te duiden
- Schrijven van artikelen
- Kan op adequate wijze gebruik maken van actuele standaardboeken, evidence based literatuur, voorschriften, richtlijnen en internetsites
- Gebruikt aantoonbaar 'Evidence Based Medicine', bijvoorbeeld in de vorm van gestructureerde internetzoekacties
- Vertoont een kritische benadering van bronnen van informatie
- Gebruikt algemeen aanvaarde richtlijnen
- Kan een goede mondelinge presentatie houden
- Toont actieve participatie in de uitvoering van wetenschappelijk onderzoek
- Zorgt ervoor minstens een wetenschappelijk artikel op het gebied van de medische genetica in een peer-reviewed tijdschrift gepubliceerd te hebben
- Zorgt ervoor minimaal één maal een wetenschappelijke voordracht te houden of poster te presenteren tijdens een wetenschappelijk congres of symposium

### **L.2.6 Onderwijsvaardigheden**

- Onderwijsvaardigheid voor studenten universiteit en hogeschool
- Ontwikkeling van onderwijsmateriaal

### **L.2.7 Organisatorische vaardigheden**

- Afdelingstaken kunnen vervullen zoals diensten, onderwijsprogramma's en meetings
- Kan leidinggeven aan een genetisch diagnostisch laboratorium
- Kent de organisatorische aspecten van een laboratorium genomdiagnostiek als geheel en voelt zich daarbij betrokken
- Neemt passende maatregelen om de efficiëntie van de gezondheidszorg te waarborgen
- Zorgt voor balans tussen de vraag voortvloeiende uit zorgpaden en de consequenties voor het laboratorium
- Kan prioriteit aanbrengen in het diagnostische proces
- Zorgt voor een goede overdracht bij vakantie, afwezigheid en ziekte van zichzelf en van anderen
- Gaat goed om met pieken en dalen in werkdruk en zoekt zo nodig op tijd hulp
- Speelt een actieve rol bij de implementatie van richtlijnen op de werkvloer
- Speelt een actieve rol bij de ontwikkeling en implementatie van kwaliteitsbeleid op de afdeling
- Maakt adequaat gebruik van de beschikbare ICT middelen
- Houdt een persoonlijk ontwikkelplan bij (portfolio)

### **L.2.8 Onderzoeksvaardigheden**

- Opzetten van wetenschappelijk onderzoeksvoorstel
- Organisatie en presentatie van data
- IT vaardigheid



## **L.3 Houdingsaspecten**

### **L.3.1 Professioneel**

- Heeft inzicht in de kennisniveaus van patiënten, aanvragers en collega's
- Kan een actieve bijdrage leveren aan multidisciplinaire teams
- Kent zijn beperkingen en weet wanneer hij anderen moet consulteren
- Herkent fouten van zichzelf en anderen en handelt gepast
- Kan omgaan met andere gezichtspunten en interpretaties, uitgaande van voortschrijdend inzicht
- Heeft een professionele attitude ten aanzien van de aanvragers
- Stelt zich ethische vragen en werkt binnen de ethische normen van het beroep
- Toont betrokkenheid met de beroepsuitoefening
- Is collegiaal naar en integer t.o.v. alle collega's
- Voelt zich verantwoordelijk voor een optimale afwerking of overdracht van zijn diagnostische taken en neemt taken van anderen zo nodig ook moeiteloos over
- Neemt op effectieve wijze deel aan een vergadering
- Handelt binnen gestelde wettelijke kaders en geeft daarover zo nodig voorlichting
- Werkt volgens het binnen de gezondheidszorg geldende kwaliteitsbeleid
- Treedt actief op bij het onderkennen van fouten in de zorg

### **L.3.2 Communicatie**

- Effectief kunnen communiceren en adequate benadering van (para-) medici, onderzoekers, management enz.
- Bouwt effectieve relaties met collega WPers, analisten en aanvragers op
- Is in staat om waar noodzakelijk voor het stellen van een diagnose, relevante achtergrondinformatie te verkrijgen
- Bespreekt de moleculair diagnostische informatie goed met collegae en aanvragers
- Kan adequaat communiceren (zowel mondeling als schriftelijk) met aanvrager(s) ook in geval van onzekere diagnoses
- Doet adequaat mondeling en schriftelijk verslag over patiëntencasus
- Kan zich inleven in problemen van de aanvrager en behandelaar
- Levert relevante diagnoses en informatie voor de klinische praktijk
- Respecteert de privacy en autonomie van de patiënt
- Deelt de klinische informatie, hetzij schriftelijk of gesproken, alleen met relevante personen

### **L.3.3 Onderwijs**

Bereidheid tot 'education permanente' en kennisoverdracht aan anderen

### **L.3.4 Ondersteuning**

- Begrip en positieve houding bij supervisie
- Herkennen van en kunnen omgaan met stress bij jezelf en bij anderen

### **L.3.5 Academisch profiel/research**

- Innovatief m.b.t. wetenschappelijke problemen
- Ondersteunend en actief in het onderzoek
- Samenwerkende houding tegenover collega's

### **L.3.6 Management/Persoonlijke effectiviteit**

- Interesse in de organisatie van afdelingactiviteiten
- Begrip hebben van het lokaal management
- Constructieve houding bij besluitvorming
- Aanvaarden van gezamenlijke verantwoordelijkheid
- In staat zijn tot het effectief reageren op klachten

## Boekenlijst (suggesties)

Clinical Guide to inherited Metabolic Disease (Author), Clarke JTR(Author)

Paperback:

Publisher: Cambridge; 3 edition (January 30, 2006)

Language: English

ISBN-10: 0521614996

ISBN-13: 978-0521614993

Human Molecular Genetics, Third Edition (Hardcover)

by Tom Strachan (Author), Andrew Read

Hardcover: 696 pages

Publisher: Garland Science/Taylor & Francis Group; 3 edition (November 21, 2003)

Language: English

ISBN-10: 0815341822

ISBN-13: 978-0815341826

Laboratory Guide to the Methods in Biochemical Genetics (Author), Blau, Nmad; Duran, Marinus:

Gibson, K.M.R McInnes MD PhD FRS(C) (Author), Huntington F Willard PhD (Author)

Hardcover:

Publisher: Springer; 1 edition (August 27, 2008)

Language: English

ISBN-10: 3540766979

ISBN-13: 978-3540766971

The Metabolic and Molecular bases of Inherited disease Authors: Charles R.Scriver, William S.Sly, Barton Childs, Arthur L.Beaudet, David valle, Kenneth W.Kinzler, Bert Vogelstein M (Hardcover)

Hardcover: 4 volume set

Publisher: McGraw-Hill 8<sup>th</sup> edition (December 15, 2000)

Language: English

ISBN-10: 0632046562

Inborn Metabolic Disease:Diagnosis and Treatment. Editors Jean-Marie Saudubray, Georges van den berhe, John H. Walter (Hardcover)

Hardcover: 752 pages

Publisher: Springer; 5 edition (December 22, 2011)

Language: English

ISBN-10: 364215719X

ISBN-13: 9783642157196

## Afkortingen

ALDIO	Assistent Laboratorium Diagnostiek In Opleiding
CanMEDS	Canadian Medical Education Derivatives for Specialists
CCKL	Commissie Certificering Klinische Laboratoria
CCMO	Centrale Commissie Mensgebonden Onderzoek
CZO	College Zorg Opleidingen
ESHG	European Society of Human Genetics
FMLS	Federatie Medisch Laboratorium Specialismen
HGVS	Human Genome Variation Society
HGMD	Human Gene Mutation Database
KBS	Kritische BeroepsSituaties
KPB	Korte Praktijk Beoordeling
LOC	Landelijk Overleg Cytogenetica
LOD	Landelijk Overleg DNA Diagnostiek
LOG	Landelijk Overleg Klinische Genetica
METC	Medisch Ethische Toetsingscommissie
OMIM	Online Mendelian Inheritance in Man
POP	Persoonlijk OntwikkelingsPlan
SSIEM	Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism
UMC	Universitair Medisch Centrum
VKGL	Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek

## **Bron vermelding**

SSIEM training syllabus, Laboratory syllabus

OECD Guidelines for Quality Assurance in molecular genetic testing 2007

Beastall G, Kenny D, Laitinen P, Ten Kate J. (2005) A guide to defining the competence required of a consultant in clinical chemistry and laboratory medicine. Clin. Chem. Lab.Med. 43: 654-659