

The background is a complex abstract composition. It features a prominent grid pattern of thin, dark lines. Overlaid on this grid are several large, overlapping geometric shapes in vibrant colors: a large yellow circle in the upper left, a green circle in the center, a blue shape on the right, and various red and purple shapes at the bottom. A stylized, colorful figure resembling a person or a character is visible within the green circle. The overall aesthetic is modern and scientific.

Genoompuzzel

De Opleiding tot Laboratoriumspecialist Klinische Genetica

2017

Genoompuzzel

Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek

Versie 2 2017

Inhoudsopgave

Inhoudsopgave	3
Voorwoord	4
Inleiding	5
Competentiegericht opleiden / Wettelijk kader	6
Profiel van de klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek.....	7
Competenties van de laboratoriumspecialist klinische genetica	8
Thema's binnen de genoomdiagnostiek	9
Geoperationaliseerde competenties en kritische beroepssituaties per thema	10
Kritische beroepssituaties thema 1: Processen	11
Kritische beroepssituaties thema 2: Analyse	12
Kritische beroepssituaties thema 3: Interpretatie	13
Kritische beroepssituaties thema 4: Technologie.....	14
Kritische beroepssituaties thema 5: Kwaliteitszorg	15
Opleidingsmethoden	16
Opleidingsmaterialen.....	17
Opbouw & Structuur van de opleiding.....	18
Portfolio	22
Voortgangsgesprek	24
KPB	25
Toetsing.....	26
Waarborging kwaliteit van de opleiding.....	27
Eindtermen	28
Boekenlijst (suggesties)	36
Afkortingen	37

Voorwoord

Voor U ligt de beschrijving van de opleiding tot laboratoriumspecialist klinische genetica met de intrigerende titel “Genoompuzzel”. Deze beschrijving is de vrucht van de inspanningen van de commissie “Herstructurering opleiding tot laboratoriumspecialist klinische genetica”. De oorspronkelijke commissie was samengesteld uit vertegenwoordigers van alle drie de 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 (Radboudumc, Nijmegen), namens de laboratoriumspecialisten klinische genetica in opleiding dr. Rolph Pfundt (Radboudumc, 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 de periode 2015-2016 heeft er een evaluatie van de opleiding plaatsgevonden. De uitkomsten van deze evaluatie en feedback ontvangen van ALDIO's en opleiders hebben ertoe geleid dat de opleiding in 2017 is gereviseerd door de VKGL opleidingscommissie.

Tot 2011 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 belangrijke gevolgen voor de opleiding, die immers per definitie toekomstgericht moet zijn. Daarom is besloten de afzonderlijke opleidingen tot klinisch moleculair geneticus en klinisch cytogeneticus te integreren in een nieuwe opleiding tot laboratoriumspecialist klinische genetica. De nieuwe opleiding is in navolging van de opleidingen tot medisch specialist en klinisch chemisch laboratoriumspecialist competentiegericht.

De oorspronkelijke commissie heeft nadrukkelijk gestudeerd op de mogelijkheid de opleidingen van de drie subspecialismen te integreren tot één opleiding. Dit bleek op inhoudelijke en praktische gronden op dit moment niet goed mogelijk, daarom is de opleiding tot klinisch biochemisch geneticus nog niet geïntegreerd. Wellicht zijn de technische en maatschappelijke ontwikkelingen van dien aard, dat dit in de toekomst wel mogelijk zal zijn.

Dit opleidingsplan legt een stevige basis voor een uitdagende en hoogwaardige opleiding tot laboratoriumspecialist klinische genetica. We rekenen erop dat hierdoor de diagnostiek van genetische ziekten, zowel aangeboren als erfelijk, voor de nabije toekomst verder versterkt wordt.

De mogelijkheden tot het opsporen en duiden van afwijkingen in het genoom zijn geweldig gegroeid: van microscoop tot array en van blot tot 'personal genome'. Er lijkt nog geen einde in zicht: de genoompuzzel is niet af en lijkt alleen maar in aantal stukjes toe te nemen. De klinisch genetische laboratoriumspecialist zal een belangrijke rol vervullen bij het leggen van de genoompuzzel.

Amsterdam februari 2011,

Dr. Ben Poorthuis (Voorzitter commissie herstructurering opleiding tot laboratoriumspecialist klinische genetica)

Revisie 2017 is uitgevoerd door de VKGL opleidingscommissie, bestaande uit:

Dr. Lia Knegt (voorzitter)

Dr. Rob van der Luijt

Dr. Kees Schoonderwoerd

Dr. Silvana van Koningsbruggen

Dr. Hermine van Duyvenvoorde

Dr. Dineke Westra (ALDIO vertegenwoordiger)

Inleiding

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

In dit VKGL document wordt aangegeven welke veranderingen plaatsvinden binnen de opleiding tot laboratoriumspecialist klinische genetica (voorheen klinisch cytogeneticus en klinisch moleculair geneticus). De belangrijkste wijzigingen betreffen de volgende punten:

- Er wordt inhoudelijk expliciete aandacht geschonken aan alle benodigde competenties van de laboratoriumspecialist klinische genetica.
- De ALDIO (Assistent Laboratoriumdiagnostiek in Opleiding) 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 toetsmomenten.
- Het observeren en het vastleggen van observaties van het functioneren van de 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 laboratoriumspecialist klinische genetica 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 genoomdiagnostiek 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 laboratoriumspecialist klinische genetica.

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 laboratoriumspecialist klinische genetica 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 laboratoriumspecialist klinische genetica 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 laboratoriumspecialist klinische genetica standaard vervult. Deze beroepsrollen worden competenties genoemd. Er zijn als gezegd zeven verschillende competentiegebieden te weten: laboratorium technisch handelen, communicatie, kennis & 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.

Binnen het genoemde kader is het competentiegericht opleiden een verplichting. De ALDIO 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 ALDIO 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 genetische laboratoriumdiagnostiek

Klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek is het laboratoriumspecialisme van genomdiagnostiek dat zich richt op:

1. het opsporen van afwijkingen in het genoom zowel postnataal als prenataal, zowel erfelijk, sporadisch als somatisch.
2. het beoordelen, interpreteren, vastleggen en bewaren van laboratoriaaanvragen en laboratoriumuitslagen volgens internationale richtlijnen zoals ISO15189, ISCN en HGVS .
3. het rapporteren van de resultaten en risicoschattingen aan de verwijzer/medisch specialist van individuen en hun families en suggesties voor vervolgonderzoek met name als dit van belang is voor de prognose en/of mogelijke behandeling of therapie.
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.

Klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek opereert in met name de 2^{de} en 3^{de} lijn. Er zijn relaties met alle andere medische specialismen. Laboratoriumspecialisten klinische genetica zijn traditioneel verbonden aan een afdeling Klinische Genetica/Humane Genetica van een Universitair Medisch Centrum. Op grond van de competenties die de laboratoriumspecialist klinische genetica na voltooiing van de opleiding heeft verworven, mag verwacht worden dat hij/zij ook buiten de klinisch genetische centra als laboratoriumspecialist in de gezondheidszorg werkzaam kan zijn.

Toelichting

De laboratoriumspecialist klinische genetica 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 verder diagnostisch onderzoek. De expertise van de laboratoriumspecialist klinische genetica 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 opleidingseisen tot laboratoriumspecialist klinische genetica zijn vastgesteld door de registratiecommissie van de VKGL. De nieuwe opleiding tot laboratoriumspecialist klinische genetica integreert de opleiding tot klinisch cytogeneticus en klinisch moleculair geneticus. Voor de opleiding tot laboratoriumspecialist klinische genetica subspecialisatie klinisch biochemisch geneticus is een apart opleidingsplan, welke te vinden is op de website van de VKLG.

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 genetische testen is alleen dan mogelijk wanneer deze informatie beschikbaar is voor de laboratorium specialist. De laboratoriumspecialist klinische genetica 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).

In Europees verband (European Board of Medical Genetics EBMG) is gestart met een Europese registratie (zie <https://www.eshg.org/clg.0.html>) .

Competenties van de laboratoriumspecialist klinische genetica

De algemene competenties waaraan een laboratoriumspecialist klinische genetica 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 laboratoriumspecialist klinische genetica 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 laboratoriumspecialist klinische genetica op een aantal essentiële punten. De competenties voor een laboratoriumspecialist klinische genetica zijn uitgewerkt in de paragrafen over Kennis, Vaardigheden en Houdingsaspecten.

Tabel 1. Algemene competenties en deelcompetenties van de laboratoriumspecialist klinische genetica

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

Thema's binnen de genomdiagnostiek

Hier wordt het vakgebied van de genomdiagnostiek 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. Uiteindelijk is gekozen voor een indeling in vijf 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. De vijf thema's zijn: processen, analyse, interpretatie, technologie en kwaliteitszorg & management. Deze thema's en hun correlatie naar de zeven competenties zijn weergegeven in tabel 2a t/m 2e.

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 genoomdiagnostiek. 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 genoomdiagnostiek, en in de gekozen KBS komen zowel de algemene genetica als de verschillende aandachtsgebieden aan de orde: op deze wijze kunnen de eindtermen genoomdiagnostiek 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 onderstaand overzicht (tabel 2a t/m 2e) blijkt dat het zwaartepunt getalsmatig ligt bij de competenties laboratoriumtechnisch handelen, communicatie, professionaliteit en kennis & 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, zullen mogelijk niet alle KBS getoetst kunnen gaan worden. Per module of per jaar kan met het betrokken lid van het opleidingsteam een voorstel gemaakt worden welke KBS getoetst moet gaan worden. De opleider bewaakt het overzicht.

Tabel 2a: Kritische beroepssituaties thema 1: Processen

Beslismomenten in pre-analytische en analytische fase van de prenatale en postnatale genoomdiagnostiek

	<i>Processen: beslismomenten in pre-analytische en analytische fase van de prenatale en postnatale genoomdiagnostiek</i>	<i>LTH</i>	<i>C</i>	<i>S</i>	<i>K&W</i>	<i>M</i>	<i>O</i>	<i>P</i>
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	Keuze van genoomtesten m.b.t. de vraagstelling	X	X	X	X			X
4	Keuze van geschiktheid van technologie voor de opsporing van veranderingen (puntmutaties, deleties/inserties/duplicaties, repeats, submicroscopische en chromosomale afwijkingen)	X	X	X	X		X	X
5	Beoordelen van laboratoriumresultaten m.b.t. kwaliteitsparameters	X	X	X	X			
6	Beoordelen en toepassen van lijncontroles	X	X		X			
7	Herkennen van zuiverheid patiëntenmateriaal	X	X	X		X		
8	Prenatale diagnostiek: rekening houden met maternale contaminatie	X	X	X				
9	Beoordelen van onverwachte resultaten in relatie tot de vraagstelling	X	X	X	X			X
10	Beoordelen doelmatigheid aanvraag in relatie tot fenotype		X	X	X	X		X
11	Beslissen tot vervolgonderzoek (bevestiging bevinding, familieonderzoek, functieonderzoek)		X	X	X			X
12	Rekening houden met testgevoeligheid	X	X		X			
13	Omgaan met verwisselingen patiëntenmateriaal in het laboratorium	X	X	X		X	X	X
14	Omgaan met foute uitslagen	X	X	X		X	X	X
15	Omgaan met uitval van apparatuur		X	X			X	X
16	Omgaan met overschrijding van uitslagtermijnen		X	X				
17	Datamining/bioinformatica m.b.t. gerapporteerde afwijkingen	X	X	X	X			X
18	Presymptomatisch/dragerschap onderzoek bij ontbreken index patiënt van de familie	X	X	X				
19	Houdbaarheid, opslag en archivering van materiaal	X	X	X				
20	Archivering van de geregistreerde gegevens	X	X	X				
21	Organiseren spoedaanvragen		X	X	X		X	X

Tabel 2b: Kritische beroepssituaties thema 2: Analyse

Praktijkervaring en achtergrondkennis van de toe te passen analyse technieken en methoden in de genoomdiagnostiek

	Analyse: praktijkervaring en achtergrondkennis van de toe te passen analyse technieken en methoden in de genoomdiagnostiek	LTH	C	S	K&W	M	O	P
1	Celkweek (lymfocyten, fibroblasten, beenmerg, vruchtwater en chorion villi)	X						
2	DNA-isolatie (bloed, weefsel (vers en gefixeerd))	X			X			
3	Karyotypering en specifieke kleuringstechnieken	X						
4	FISH (probekeuze, interfase, metafase)	X			X			
5	PCR (primerkeuze, condities)	X			X			
6	Kopie-aantalvariaties (PCR gebaseerd QF-PCR, MLPA)	X			X			
7	Gelelectroforese (Agarose, Bioanalyzer)	X						
8	Sanger sequentie-analyse	X			X			
9	Massive Parallel Sequencing (Next Generation Sequencing) (zoals 454, Solid, Illumina)	X			X			
10	Arraytechnologie (CGH, SNP gebaseerde arrays)	X			X			
11	Southern Blotting techniek	X						
12	Scannings analyses (HRMCA, SSCP, PTT, enz)	X			X			
13	Fragmentlengte-analyses	X			X			
14	RNA-onderzoek (Northern blotting, RT-PCR)	X			X			
15	Technologie (actueel, situationeel)	X			X			

**Tabel 2c: Kritische beroepssituaties thema 3: Interpretatie
Structurele afwijkingen in het genoom en de relatie tot het fenotype**

	<i>Interpretatie: structurele afwijkingen in het genoom en de relatie tot het fenotype</i>	<i>LTH</i>	<i>C</i>	<i>S</i>	<i>K & W</i>	<i>M</i>	<i>O</i>	<i>P</i>
1	Benoemen van structurele genoomvariaties/chromosoomafwijkingen volgens internationale richtlijnen ISCN, HGVS	X			X			X
2	Beoordeling van de kwaliteit van de resultaten en gebruikte testen in de eindconclusie	X	X		X			X
3	Bepaling herhalingsrisico's en genetische risicofactoren	X			X			X
4	Bewust zijn van de mogelijkheid van non-paterniteit	X	X		X			X
5	Bewust zijn van mogelijkheid mozaïcisme (somatisch, kiembaan)	X		X				X
6	Literatuuronderzoek en toepassen bioinformatica ten behoeve van interpretatie van het pathogene karakter van de genoomafwijking (chromosomaal, submicroscopisch, extrageen, intrageen) rekeninghoudend met copy number variaties (CNV's), single nucleotide polymorphisms (SNP's), short tandem repeats (STR's) chromosoompolymorfismen en fragile sites en unclassified variants (UV's)	X			X			X
7	Beschrijven van resultaten in relatie tot het fenotype, behandeling en prognose		X	X	X			X
8	Bepaling klinische betekenis van de bevindingen eventueel in relatie tot behandelingstraject	X	X	X	X			X
9	Communiceren van negatieve bevindingen bij verdenking chromosomale afwijking, autosomaal recessieve, dominante en X-gebonden ziekten, partneronderzoek en genetisch heterogene ziekten in relatie tot testgevoeligheid en sensitiviteit		X	X	X			X
10	Kansberekening & risicoschatting i.v.m. familiale aspecten bij autosomaal recessieve, dominante en X-gebonden ziekten, genetisch heterogene ziekten, genetisch sporadische patiënten		X					X
11	Implicatie van invloed etniciteit op relevantie van de gevonden afwijking				X			X
12	Verslaglegging in heldere en begrijpelijke taal in relatie tot de aanvraag volgens best practice guidelines beroepsgroep	X	X	X		X		X
13	Mogelijkheden aangeven tot prenatale en/of preimplantatie genetische diagnostiek (PND/PGD)	X	X	X		X		X

Tabel 2d: Kritische beroepssituaties thema 4: Technologie
Beoordeling & Implementatie

	<i>Nieuwe technologie: Beoordeling & Implementatie</i>	<i>LTH</i>	<i>C</i>	<i>S</i>	<i>K&W</i>	<i>M</i>	<i>O</i>	<i>P</i>
1	Signaleren van potentiële nieuwe methoden, technieken, ontwikkelingen in de bioinformatica, ICT-mogelijkheden en apparatuur	X	X	X	X			X
2	Inschatten van diagnostische mogelijkheden voor 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	Opstellen implementatie-eisen nieuwe methoden, technieken, ontwikkelingen in de bioinformatica, ICT-mogelijkheden en apparatuur	X	X		X		X	X
5	Valideren nieuwe methoden, technieken, ontwikkelingen in de bioinformatica, 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

**Tabel 2e: Kritische beroepssituaties thema 5: Kwaliteitszorg
Validatie & Borging**

<i>Kwaliteitszorg: Validatie & Borging</i>		<i>LTH</i>	<i>C</i>	<i>S</i>	<i>K & W</i>	<i>M</i>	<i>O</i>	<i>P</i>
1	Validatie nieuwe methoden, technieken en apparatuur	X	X	X	X			
2	Kennis van en toepassen van ARBO- en Milieuwetgeving	X			X			
3	1 ^e , 2 ^e en 3 ^e lijncontroles	X	X		X		X	X
4	Kennis van (en eventueel uitvoeren 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 laboratoriumspecialist klinische genetica 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. Bij voorkeur heeft elke ALDIO 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 en van het opleidingsplan ten behoeve van specialisatie. Gelegenheid tot studeren dient geboden te worden (zelfstudie, cursorisch/landelijk onderwijs).

Opleidingsmaterialen

De ALDIO genoomdiagnostiek dient gedurende zijn/haar opleiding kennis te vergaren mede door het volgen van cursussen, scholing en het bijwonen van themadagen (zie tabel 3). Theoretische kennis kan verkregen worden uit vakliteratuur (zowel leerboeken, naslagwerken, Internet, als recente publicaties), richtlijnen, protocollen en cursusklassers. Ook wordt er binnen de klinische genetische laboratoriumdiagnostiek veelvuldig gebruik gemaakt van databases (OMIM, HGMD, ExAC, GnomAD, Decipher, Ensembl, UCSC, dbSNP, GoNL, enz.).

Tabel 3: Cursussen, scholing en nevenactiviteiten

<i>Cursussen, trainingen en nevenactiviteiten</i>	
1	Genetische cursussen/congressen: Het volgen van een (internationale) cursus in de genetische diagnostiek (verplicht, aanbevolen wordt Bertinoro of Goldrain) Het bijwonen van een groot internationaal congres in de humane genetica (verplicht, bijvoorbeeld ESHG, ASHG)
2	Cursorisch onderwijs: Bijwonen van lokaal cursorisch onderwijs (verplicht) Bijwonen van landelijk cursorisch onderwijs (verplicht)
3	Landelijk overleg/bijscholing: Bijwonen van (inclusief casus presenteren) de VKGL themadagen, ALDIO dagen, VKGN/VKGL dagen (verplicht) Bijwonen van de NVHG wetenschappelijke vergaderingen
4	Wetenschap: Wetenschappelijke schrijfcursus Schrijven artikel of voordracht wetenschappelijk congres/symposium (verplicht) Cursus database searches Andere relevante cursussen
5	Management: Managementcursus (verplicht, aanbevolen wordt de FMLS managementcursus) Andere relevante cursussen (persoonlijke effectiviteit en houdingsaspecten) Actieve participatie in lokale/landelijke/internationale commissies en verenigingen Bijdragen aan managementtaken op afdeling
6	Onderwijskundige vorming: Bijdragen aan begeleiding stagiaires en werkgroepen (verplicht) Bijdragen aan onderwijsactiviteiten / kennisoverdracht aan analisten, studenten, collegae en andere betrokkenen in de gezondheidszorg
7	Kwaliteit: Cursus kwaliteit & auditor (verplicht, mag gecombineerd met FMLS management cursus) Actieve bijdrage leveren in en het verder optimaliseren van het kwaliteitssysteem
8	Overig: Genetische risicoberekening (verplicht) Omgaan met klachten Omgaan met personele problemen Ethische aspecten en wet- en regelgeving van de klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek

Opbouw & Structuur van de opleiding

De opleiding tot laboratoriumspecialist klinische genetica heeft een duur van 4 jaar, bestaat uit twee fasen en is modulair opgebouwd (tabel 4a). Fase 1 omvat twee sterk op technologie gerichte opleidingsjaren (tabel 4b) en fase 2 een differentiatie gedurende twee jaren (tabel 4c), waarin de kennis en vaardigheden uit de eerste fase worden toegepast op thema's in de praktijk, tevens kan in deze fase ruimte gecreëerd worden ten behoeve van specialisatie. Tijdens de eerste jaren worden onderdelen bij cytogenetica en moleculaire genetica gelopen die het actuele spectrum aan technologische mogelijkheden bestrijken. Eventueel kan een dergelijke 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 genetische diagnostiek gevolgd of een groot internationaal congres in de humane genetica bijgewoond. Daarnaast worden tijdens deze fase cursussen/trainingen zoals basiscursus kwaliteiten genetische risicoberekening gevolgd. 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 aandoeningen beschouwd zoals neurogenetica, oncogenetica, cardiogenetica, Hierin is keuzevrijheid mogelijk, omdat het aandachtsgebied sterk bepaald kan zijn door de lokale speerpunten. In ieder geval zijn 'aangeboren afwijkingen en ontwikkelingsstoornissen', 'oncogenetica' en prenatale diagnostiek (Interpretatie en rapportage) drie verplichte modules. Dit omdat ze belangrijke aandachtsgebieden vormen binnen de medisch genetische centra en alle aspecten (zoals technologie, complexiteit van afwijkingen en interpretatie, behandelbaar/niet behandelbaarheid) van klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek in zich hebben. In deze laatste fase van de opleiding wordt tevens de managementcursus evt gecombineerd met de aanvullende module kwaliteit gevolgd.

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.

NB. Vrijstelling is mogelijk voor onderdelen bij goede onderbouwing tijdens indienen van het opleidingsplan. Dit is te beoordelen door de registratiecommissie van de VKGL.

Tabel 4a: Overzicht modules van de opleiding, verdeeld in 2 fasen

<i>Klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek</i>		<i>LTH</i>	<i>C</i>	<i>K&W</i>	<i>S</i>	<i>M</i>	<i>O</i>	<i>P</i>
Totaal tijd	Fase 1: modules laboratorium & technologie							
1 mnd	Algemene introductie en oriëntatie van de klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek waarin minimaal de volgende disciplines aan bod komen; moleculaire genetica, biochemische genetica en moleculaire cytogenetica	X		X	X		X	X
2 mnd	Patiëntenmateriaal: afname tot verzending, monstervoorbereiding en archivering van geregistreerde gegevens	X		X	X		X	X
2 mnd	Karyotypering en specifieke kleuringstechnieken.	X		X	X		X	X
2 mnd	Copy Number Variations: Arraytechnologie/NGS en analyse	X		X	X		X	X
2 mnd	Copy Number Variations: QF-PCR en MLPA	X		X	X		X	X
2 mnd	PCR en Sanger sequencing	X		X	X		X	X
2 mnd	Next Generation Sequencing; NIPT, WES, WGS en genpakketten	X		X	X		X	X
2 mnd	Bijzondere bepalingen	X		X	X		X	X
4 mnd Niet aaneengesloten	Cursussen: Kwaliteitscursus, Kansberekening m.b.t. herhalingsrisico, Managementcursus, trainingen, bezoeksstages, buitenlandse cursus	X		X	X		X	X
	Fase 2: differentiatie							
6 mnd	Aangeboren afwijkingen & Ontwikkelingsstoornissen	X	X	X	X	X	X	X
3 mnd	Oncogenetica	X	X	X	X	X	X	X
3 mnd	Prenatale en optioneel preimplantatie genetische diagnostiek (interpretatie en rapportage)	X		X	X		X	X
3 mnd	Keuzeblok 1 (zie tabel 4c p.21)	X	X	X	X	X	X	X
3 mnd	Keuzeblok 2 (zie tabel 4c p.21)	X	X	X	X	X	X	X
3 mnd	Keuzeblok 3 (zie tabel 4c p.21)	X	X	X	X	X	X	X
3 mnd	Keuzeblok 4 (zie tabel 4c p.21)	X	X	X	X	X	X	X

Tabel 4b: Toelichting op fase 1, Laboratorium en technologie; vaardigheden

Laboratorium & Technologie Fase 1
Patiëntenmateriaal: afname, verzending, ontvangst, beoordeling aanvraag en patiëntenmateriaal, opslag en behoud patiëntenmateriaal (postnataal en prenataal). Monstervoorbereiding, isolatie, concentratie, zuivering en opslag (DNA, RNA). Kweken van diverse celtypes (lymfocyten, fibroblasten). Archivering van de geregistreerde gegevens.
Bereiding, opslag en werken met reagentia
Steriel werken
Werken met GGO's (genetisch gemodificeerde organismen)
Laboratoriumapparatuur (gebruik en onderhoud)
De relatie tussen chromosoomstructuur en bandering. Het maken van humane chromosoompreparaten, inclusief synchronisatie, de rol van mitose remmers, hypotone behandeling en fixatieven, relevante chromosoomkleuringen inclusief conventionele kleuring.
FISH (Fluorescence <i>in situ</i> Hybridisatie)
SNP- en CGH-array voor detectie van segmentele aneuploidieën. Bio-informatica: gebruik van (analyse) software, databanken bij het vinden en duiden van genoomvarianten
Detectie van deleties en duplicaties (MLPA, QF-PCR)
PCR (incl RT-PCR, LR-PCR en andere toepassingen), elektroforese en verwante technieken en Sangersequencing
Next Generation Sequencing; NIPT, WES, WGS en genpakketten
Methyleringsgevoelige testen, fragmentanalyse, Mutatiescreening: RNA onderzoek, Fragmentanalyse, Northern blot analyse, Southern blot analyse
Bio-informatica: gebruik van (analyse) software, databanken bij het vinden en duiden van genoomvarianten
Kansberekening m.b.t. herhalingsrisico

In deze tabel worden voorbeelden gegeven van onderwerpen waarvan kennis en vaardigheden opgedaan worden in de eerste fase van de opleiding. In deze onderwerpen moeten de vijf thema's (processen, analyse, interpretatie, technologie en kwaliteitszorg) aan bod komen. Door de continue technologische ontwikkelingen in ons vakgebied is het niet mogelijk om alle te behandelen technieken in deze tabel te vermelden, indien er nieuwe technieken beschikbaar zijn in het eigen of een ander opleidingsinstituut, dan moeten deze verwerkt worden in de eerste fase van het opleidingsprogramma.

Tabel 4c: Toelichting op fase 2, Differentiatie fase; voorbeelden van onderwerpen voor modules

<i>Voorbeelden onderwerpen voor modules Fase 2, Differentiatie fase</i>
Aangeboren afwijkingen en ontwikkelingsstoornissen*
Cardiovasculaire ziekten
Doofheid
Echoscopische afwijkingen van de foetus
Erfelijke stofwisselingsziekten
Haemoglobine en de haemoglobinopathieën
Herhaalde abortus/miskramen
Huidziekten
Immuunstoornissen
Kanker/Maligniteiten (Oncogenetica)*
Mogelijke genetische factoren bij veel voorkomende ziekten
Neurologische aandoeningen
Neuromusculaire ziekten
Nierziekten
Oogziekten
Orphan diseases (lastiger te plaatsen zeldzame ziekten)
Prenatale en optioneel preimplantatie genetische diagnostiek*
Skeletafwijkingen
Voortplantings- en fertiliteitsproblemen (optioneel Preimplantatie genetische diagnostiek)
Wetenschappelijk onderzoek

In deze tabel worden voorbeelden gegeven van erfelijke aandoeningen waarin de kennis en vaardigheden uit de eerste fase worden toegepast in de praktijk (fase 2, differentiatie). In deze modules moeten de vijf thema's (processen, analyse, interpretatie, technologie en kwaliteitszorg) aan bod komen.

* onderwerp van verplichte modules; de verplichte modules van 3 maanden kunnen indien gewenst d.m.v. een keuzeblok uitgebreid worden tot 6 maanden.

Portfolio (EPASS)

Het portfolio is een aangepast logboek, waarin de individuele planning en uitvoering van de opleiding van de ALDIO in kaart wordt gebracht. Het portfolio wordt bijgehouden met behulp van EPASS (zie https://my.epass.eu/htdocs/ims_login.php?configset=MyEpass2013). Het is het een verzamelpunt van alle beschikbare informatie over de ALDIO. Hij/zij is zelf verantwoordelijk voor het bijhouden van het portfolio. 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 het persoonlijk ontwikkelingsplan (POP) van de ALDIO waarop hij/zij 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 voldoende tijd heeft deze informatie te bekijken en nog aanvullende informatie te vragen.

Het portfolio dient onderstaande onderdelen te bevatten:

1. Curriculum vitae

Naam en voorletters:
Voornaam:
Burgerservicenummer (BSN):
Adres:
Postcode en plaats:
E-mail:
Geboortedatum:
Vooropleiding:
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 de reflectie op het functioneren en het al dan niet behalen van de doelen/aandachtspunten van de 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

De ALDIO beschrijft het door hem/haar verrichte wetenschappelijke onderzoek

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 verplichte opleidingsonderdelen gaat.

9. Uitgevoerde verrichtingen

De ALDIO houdt het aantal uitgevoerde laboratoriumverrichtingen/-verslagleggingen bij per indicatiecategorie en de toegepaste moleculair-genetische of cytogenetische 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, tumor; sequencing, (QF)-PCR, MLPA, array, karyotypering, FISH, NIPT, WES, NGS panels etc.). Rapportages kunnen inhoudelijk worden beoordeeld middels een KPB.

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. De ALDIO draagt bij aan het opstellen en schrijven van protocollen.

12. Verklaring van de opleider over de volledigheid en juistheid van het portfolio

Voortgangsgesprek

In het voortgangsgesprek wordt aan de hand van het portfolio teruggekeken op de vooraf gestelde doelen voor de gevolgde stage/module. Tevens wordt aandacht besteed aan het POP. Dit gesprek levert informatie op die weer in een nieuwe 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 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 kijken op zijn/haar 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.
- 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 portfolio.
- Sterkte en zwakte van de opleiding: evaluaties met behulp van het portfolio kunnen zwaktes van de opleiding (opleider, opleidersgroep en het opleidinginstituut) aan het licht brengen. Bij eventuele zwaktes moet dit besproken worden met de betrokken leden van het opleidingsteam 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 ALDIO.
- Zwakkere ALDIO's komen mogelijk in beeld: het 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).
- Bekwaamheidsverklaring: de groei en ontwikkeling in de thema's en de daaraan gekoppelde competenties, inzet en zelfinzicht van de ALDIO worden beoordeeld tijdens het voortgangsgesprek over de voorgaande 3, 6 of 12 maanden. Deze beoordeling wordt gedocumenteerd op het door de Registratiecommissie hiervoor geëigende beoordelingsformulier.
- Een onvoldoende oordeel dient in het dossier dat de opleider van de ALDIO heeft, opgenomen te worden.

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 werkbesprekingen, 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 ten minste 10 KPB's plaats te vinden.

360° 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 genoomdiagnostici, 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° 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° feedback dient ten minste tweemaal gedurende de opleiding plaats te vinden.

Toetsing Toetsen van de opgedane kennis van de ALDIO wordt vanaf de differentiatiefase uitgevoerd door (inter)nationale rondzendingen (EMQN, UKNEQAS en CEQAS) of lokale casuïstiek. Tijdens het 3^e en 4^e jaar van de opleiding moet deze toetsing minimaal 1x per jaar plaatsvinden. Hierbij heeft de opleider een belangrijke rol als procesbewaker.

Toetsing

Tabel 5: Toetsinstrumenten

Toetsinstrumenten	Frequentie	LTH	C	K & W	S	O	M	P
Korte Praktijk Beoordeling	10x/jaar	X	X		X			X
360° feedback	2x/opleiding	X	X	X	X	X	X	X
Toetsing (rondzending)	2x/opleiding							
Portfolio (EPASS)	gehele opleiding	X	X	X	X	X	X	X
Beroepsgerichte landelijke activiteiten (Voorzitter / lid werkgroep, bestuurlijke activiteiten VKGL, e.d.)	gehele opleiding	X	X	X	X	X		
Presentaties	gehele opleiding	X	X	X				X
Andere activiteiten, bijv. schrijven van artikel, protocol, actief in een ouder/patiëntenvereniging e.d.	gehele opleiding	X	X	X	X	X	X	X

Beoordelingsgesprekken:

1^e jaar opleiding 4x/jaar

2^e t/m 4^e jaar 2x/jaar

Twee summatieve beoordelingen: einde 1^e jaar en halverwege de opleiding. Deze worden gekoppeld aan een 360° evaluatie.

Waar wordt beoordeeld?

In principe vindt de toetsing plaats op de werkplek.

Lokaal instellen van:

- Opleidingscommissie
- Mentor

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 laboratoriumsPECIALIST klinische genetica 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 de opleiding klinische genetische laboratorium diagnostiek behoren de volgende punten.

- Verkrijgen van breed draagvlak voor (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 en toetsing

Over deze kernfactoren en/of deze succesvol zijn kan goede informatie worden verkregen door interviews. Bronnen die daarbij behulpzaam kunnen zijn, zijn de evaluaties van de ALDIO en stafleden. De belangrijkste instrumenten hiervoor zijn: externe visitaties van opleidingsinstituten, externe visitaties van de laboratoriumsPECIALIST klinische genetica i.o., continue beoordeling van het opleidingsproces middels jaarlijkse evaluaties en professionalisering van de opleiders. Deze procesbewaking wordt in het Management Review van het opleidingsinstituut opgenomen.

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 de ALDIO. De inhoud van een dergelijke training zal gericht moeten zijn op aspecten die zowel voor opleiders, leden van het opleidingsteam als voor de 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 geschiktheid beoordeling
- 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 de 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 implementatietraject plaatsvinden en ook afhankelijk zijn van het cursusaanbod in het land.

Eindtermen

Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek

Lemma's (L)

L.1 Kennis

- L.1.1.Genetica
- 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 *Genetica*

De basis principes van de Humane & Medische Genetica

De assistent heeft inzicht in en kennis van de basis principes van de erfelijkheid

- De moleculaire basis van overerving
- Chromosoomstructuur
- Celdelingen (DNA-replicatie, mitose en meiose)
- Genstructuur en genexpressie (DNA, gen, genetische code, transcriptie, translatie en regulatie)
- Genomics
- Evolutie (Moleculaire evolutie, natuurlijke selectie)
- De geschiedenis van de genetica voor de geneeskunde

De assistent heeft inzicht in en kennis van de basisprincipes met betrekking tot erfelijke ziekten

- De aard en frequentie van genetische ziekten (chromosomaal, monogenetisch, multifactorieel)
- Mendeliaanse overerving (autosomaal, geslachtsgebonden, dominant, recessief)
- Mutaties en ziekten: aard en gevolg (genetische variatie, neutraal, ziekteveroorzakend, de-novo, somatisch, penetrantie, anticipatie)
- Polygene en multifactoriële ziekten
- Niet-klassieke overerving (pseudo-autosomaal, multifactorieel, mitochondrieel, imprinting, uniparentele disomie, mozaïcisme)
- Identificatie en karakterisering van ziektegenen en van structurele genoomvariaties/ chromosoomafwijkingen
- Genetische pathogenese (relatie genotype-fenotype)
- Populatiegenetica (Hardy-Weinberg, consanguiniteit, genetic drift, inbreeding, selectie, founder, fitness)
- Genetische epidemiologie (genetische bijdrage aan complexe ziekten)
- Epigenetica
- Koppelsonderzoek
- Kansberekeningen (stamboomanalyse, risicobepaling, *Bayes' theorema*, penetrantie, age of onset, koppeling, mozaïcisme)
- Genetica van complexe ziekten (IBD, QTL, LD, associatie, sib-pair analyse)

Genetica in de geneeskunde

De assistent heeft inzicht in en kennis van genoomvariaties binnen specifieke aandachtsgebieden van de geneeskunde zoals

- Biochemische genetica
- Cardiovasculaire ziekten
- Chromosomale ziekten
- Doofheid
- Echoscopische afwijkingen van de foetus
- Erfelijke stofwisselingsziekten
- Farmacogenetica
- Genetica van aangeboren afwijkingen en ontwikkelingsstoornissen
- Genetische factoren bij veel voorkomende ziekten
- Gynaecologie-Obstetrie
- Haemoglobine en de haemoglobinopathieën
- Herhaalde abortus/miskramen
- Huidziekten
- Immunologie
- Neurologie & Neuropsychiatrie
- Neuromusculaire ziekten
- Nierziekten

- Oncologie
- Oogziekten
- Orphan diseases
- Skeletafwijkingen
- Voortplanting en Infertiliteit

Genoomdiagnostiek, Klinische 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

- Cytogenetische en moleculair genetische nomenclatuur
- Overerving en incidentie/prevalentie van monogenetische en multifactoriële ziekten
- Oorsprong, incidentie en overerving van chromosomale afwijkingen
- Chromosoombreuksyndromen
- Dragerschapbepaling en presymptomatisch onderzoek
- Prenatale diagnostiek van genetische ziekten (indicaties, mogelijkheden en beperkingen)
- Preimplantatiediagnostiek
- Risicoberekeningen
- Bevolkingsscreening en community genetics
- Het humane genoom project, behandeling van genetische ziekten en gentherapie
- 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 en platforms.
- Voor welke type aandoeningen zijn laboratorium moleculair en/of cytogenetische 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

De assistent heeft inzicht in en kennis van

- Bereiding, opslag en werken met reagentia
- Monstervoorbereiding, isolatie, concentratie, zuivering en opslag (DNA, RNA)
- 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
- PCR (incl RT-PCR, LR-PCR en andere toepassingen)
- Methyleringsgevoelige testen
- Detectie van deleties, duplicaties, aneuploidieën (MLPA, Q-PCR)
- Southernanalyse
- Northernanalyse
- Fragmentanalyse
- DNA-fingerprinting

- Sanger sequencing
- Next Generation Sequencing/Massive Parallel Sequencing
- Mutatiescreening (DGGE, HRMCA, PTT, TaqMan enz.)
- Het maken van humane chromosoompreparaten, inclusief synchronisatie, de rol van mitose remmers, hypotone behandeling en fixatieven
- Chromosoomkleuringen inclusief conventionele kleuring, G-banding, QFQ-banding, (C-banding), NOR kleuring, Distamycine-DAPI kleuring.
- De relatie tussen chromosoomstructuur en bandering
- FISH (Fluorescence *in situ* Hybridisatie)
- SNP- en CGH-array voor detectie van segmentele aneuploidieën
- Bio-informatica: gebruik van (analyse) software, databanken bij het vinden en duiden van genoomvarianten/mutaties

L.1.3 Kwaliteitszorg inclusief ARBO en Milieu problematiek

De assistent heeft inzicht in en kennis van

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

L.1.4 Ethiek

De assistent heeft inzicht in en kennis van

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

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 structurele afwijkingen van het genoom c.q. de mogelijke genetische oorzaak van monogenetische en multifactoriele ziekten zoals bijvoorbeeld bij

- Aangeboren afwijkingen en ontwikkelingsstoornissen
- Cardiovasculaire ziekten
- Chromosomale ziekten
- Doofheid
- Echoscopische afwijkingen van de foetus
- Erfelijke stofwisselingsziekten
- Haemoglobine en de haemoglobinopathieën
- Herhaalde abortus/miskramen
- Huidziekten
- Immunostornoissen
- Maligniteiten
- Mogelijke genetische factoren bij veel voorkomende ziekten
- Neurologische aandoeningen
- Neuromusculaire ziekten
- Nierziekten
- Oogziekten
- Orphan diseases
- Skeletafwijkingen
- Voortplantings- en fertiliteitsproblemen

L.2.2 Praktische vaardigheden

L.2.2.1. Uitvoering genoomdiagnostiek.

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 genoomonderzoek aan de minimale kwaliteitseisen voldoet.

- Bereiding, opslag en werken met reagentia
- Monstervoorbereiding, isolatie, concentratie, zuivering en opslag (prenataal (maternale contaminatie), postnataal, DNA, RNA)
- Opslag en behoud patiënten materiaal
- Laboratoriumapparatuur
- Spectrofotometrie
- Radioactief werken
- Electroforese en verwante scheidingstechnieken
- PCR
- Methyleringsgevoelige testen
- Detectie van (grote) deleties, duplicaties en aneuploidieën (MLPA, Q-PCR)
- Southern, Northern analyse
- Mutatiescreening (DGGE, HR-MCA, PTT enz.)
- Sanger sequencing
- Fragmentanalyse
- Profiling/DNA-fingerprinting
- UPD onderzoek
- Next Generation Sequencing
- Genome-Wide Association Studies (GWAS)
- SNP- en CGH array
- Microscopie (fluorescentie)
- Microfotografie en/of beeldbewerkingmethoden
- FISH
- Karyotyperen/analyseren chromosoompreparaten

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
- Duiding van genetische variatie: moleculaire pathologie, copy number variaties (CNV's), single nucleotide polymorphisms (SNP's), short tandem repeats (STR's), **unclassified variants (UV's)**, chromosoompolymorfismen en fragiele sites
- Bio-informatica: gebruik van software, databanken en literatuurgegevens
- Identificatie en karakterisering van structurele genoomvariaties/chromosoomafwijkingen
- Benoemen structurele genoomvariaties/chromosoomafwijkingen volgens internationale richtlijnen.
- Bepaling klinische betekenis van de bevindingen.
- Berekenen: linkage analyse (LOD score), genetische associatie analyse, linkage disequilibrium
- 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, zonodig met behulp van aanvullende technieken of na raadplegen van literatuur
- Kent de belangrijkste implicaties van de diagnoses
- 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 moleculair en cytogenetische 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 ISO15189 (evt. CCKL), 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 genoomdiagnostiek 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
- Respekteert 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)

Emery's Elements of Medical Genetics: With Student CONSULT Online Access (Paperback)
by Peter Turnpenny MD (Author), Sian Ellard MD (Author)
Paperback: 436 pages
Publisher: Churchill Livingstone; 13 edition (July 9, 2007)
Language: English
ISBN-10: 0702029173
ISBN-13: 978-0702029172

Human Molecular Genetics, Third Edition
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

Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling (Oxford Monographs on Medical Genetics, No 46) (Hardcover)
by R J McKinlay Gardner (Author), Grant R Sutherland (Author)
Hardcover: 604 pages
Publisher: Oxford University Press, USA; 3 edition (August 28, 2003)
Language: English
ISBN-10: 0195149602
ISBN-13: 978-0195149609

Thompson & Thompson Genetics in Medicine: With STUDENT CONSULT Online Access (Paperback)
by Robert MD Nussbaum MD (Author), Roderick R McInnes MD PhD FRS(C) (Author), Huntington F Willard PhD (Author)
Paperback: 600 pages
Publisher: Saunders; 7 edition (June 8, 2007)
Language: English
ISBN-10: 1416030808
ISBN-13: 978-1416030805

Human Genetics and Genomics (HUMAN GENETICS: A PROBLEM-BASED APPROACH (KORF)) (Paperback)
by Bruce R Korf MD PhD (Author)
Paperback: 288 pages
Publisher: Wiley-Blackwell; 3 edition (December 22, 2006)
Language: English
ISBN-10: 0632046562

Oxford Desk Reference Clinical Genetics (Oxford Desk Reference Series) (Hardcover)
by Jane A Hurst (Author), Helen V Firth (Editor), Judith G Hall (Editor)
Hardcover: 752 pages
Publisher: Oxford University Press, USA; 1 edition (September 1, 2005)
Language: English
ISBN-10: 0192628968
ISBN-13: 978-0192628961

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
ISCN	International System of Cytogenetic Nomenclature
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
NCHGR	National Centre for Human Genome Research
OMIM	Online Mendelian Inheritance in Man
POP	Persoonlijk OntwikkelingsPlan
UMC	Universitair Medisch Centrum
VKGL	Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek