

Landelijk opleidingsplan

Laboratoriumspecialist klinische genetica

4 jaar

Uitstroomrichtingen

- genomdiagnostiek
- biochemische diagnostiek



Opleidingsinstituten

Amsterdam UMC | Erasmus MC | Leids UMC | Maastricht UMC+
Radboudumc | UMC Groningen | UMC Utrecht

Dit landelijk opleidingsplan voor de laboratoriumspecialist klinische genetica is ontwikkeld in opdracht van de Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek. Het beschrijft de structuur, inhoud, eindtermen en eisen aan de opleiding voor de laboratoriumspecialist klinische genetica.

Voor diverse figuren en illustraties in deze uitgave is gebruik gemaakt van materiaal ontwikkeld in het kader van het project Realisatie Individualisering Opleidingsduur (RIO) van de Federatie Medisch Specialisten.

© Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek, september 2024

www.vkgl.nl | info@vkgl.nl

Beeld omslag: Designer illusions (www.designer-illusions.com)

Voorwoord

Met trots presenteren wij u het landelijk opleidingsplan voor de laboratoriumspecialist klinische genetica, ontwikkeld in opdracht van de Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek.

In een tijd van voortdurende vooruitgang en technologische mogelijkheden is het essentieel dat ons opleidingsplan gelijke tred houdt met de veranderingen in het veld. Daarom hebben we de eerdere plannen (de 'genoompuzzel' en het 'opleidingsplan laboratorium specialist biochemische genetica') herzien en geactualiseerd, waarbij we de nieuwste ontwikkelingen en technieken hebben geïntegreerd in een modern en toekomstgericht opleidingsplan.

Nieuw is, dat de uitstroomrichtingen genoomdiagnostiek en biochemische diagnostiek nu zijn geïntegreerd in één opleidingsplan voor de laboratoriumspecialist klinische genetica. Een andere belangrijke wijziging is dat het opleiden nu is gericht op de ontwikkeling van bekwaamheid in de kernactiviteiten van het beroep; ofwel: 'Entrustable Professional Activities' (EPA's). De thema's en kritische beroepssituaties die we kennen uit de vorige opleidingsplannen worden niet meer als zodanig benoemd, maar zijn integraal ondergebracht in de EPA's. De voormalige 'lemma's' zijn geactualiseerd en geharmoniseerd en nu terug te vinden onder de noemer 'eindtermen'.

Dit landelijk opleidingsplan legt een stevige basis voor een uitdagende en hoogwaardige opleiding tot laboratoriumspecialist klinische genetica. Om het hoge niveau ook in de toekomst te waarborgen, is het belangrijk dat de laboratoriumdiagnostiek klinische genetica zich blijvend kenmerkt door hoge kwaliteit, 'state of the art' diagnostiek en continue innovatie. De laboratoriumspecialist van de toekomst zal zich veel meer dan ooit moeten richten op het leveren van een wezenlijke bijdrage aan het mede-ontwikkelen van het klinisch genetisch vakgebied. In een setting van snelle veranderingen vraagt dit een flexibele beroepshouding waarin 'continu leren en ontwikkelen' een belangrijk uitgangspunt is.

Wij willen iedereen die aan dit opleidingsplan heeft bijgedragen daarvoor hartelijk bedanken en hopen dat u ook in de toekomst met ons mee wilt blijven denken over de opleiding. Feedback en suggesties voor verbeteringen worden continu geïnventariseerd (opleiding@vkgl.nl). Deze feedback wordt één keer per jaar door de opleidingscommissie geëvalueerd. Het dagelijks bestuur VKGL accordeert eventuele aanpassingen.

Veel succes en plezier in het gebruik!

Namens het dagelijks bestuur en de opleidingscommissie van de VKGL

Helger IJntema (voorzitter VKGL)

Hermine van Duyvenvoorde (voorzitter opleidingscie)

VKGL-opleidingscommissie, bestaande uit:

Dr. Hermine van Duyvenvoorde (voorzitter)

Dr. Karin Huijsdens – van Amsterdam

Dr. Anke Willems

Dr. Mark Drost

Dr. Ina Geurts – Giele (LSKG-vertegenwoordiger)

Dr. Marjan van Kempen

Dr. Dineke Westra (secretaris)

Inhoud

Voorwoord	2
Leeswijzer	1
1 Uitgangspunten en verantwoording	2
1.1 Het werkterrein van de laboratoriumspecialist klinische genetica.....	2
1.2 Trends en ontwikkelingen	3
2 Vormgeving van de opleiding.....	6
2.1 Visie op leren en opleiden.....	6
2.2 Opleidingsmethodiek	7
3 Inrichting van de opleiding.....	10
3.1 Opbouw en inhoud.....	10
Cursorisch onderwijs, cursussen en overige professionalisering.....	13
3.2 Diagnostische verrichtingen	14
3.3 Onderzoek en wetenschap.....	14
3.4 Onderwijs geven.....	14
3.5 Individuele profilering/continue ontwikkeling.....	14
3.6 Bouwstenen van de opleiding en hun samenhang	14
4 Voortgang monitoren, beoordelen en bekwaam verklaren	17
4.1 Portfolio.....	17
4.2 Individueel opleidingsplan.....	17
4.3 Gesprekscyclus	17
Bekwaam verklaren.....	19
4.4 Deelactiviteiten tijdelijk toevertrouwen	22
4.5 Instrumenten voor beoordeling, feedback en toetsing	22
5 Kwaliteit en duurzaamheid van de opleiding.....	25
5.1 Continue verbetering	25
5.2 Deskundigheidsbevordering opleider en opleidingsgroep	25
5.3 Evaluatie opleidingsplan en opleidingseisen.....	25
5.4 Lokale vertaling landelijk opleidingsplan	25
6 Implementatie	26
6.1 Overgangsregeling.....	26
6.2 Aandachtspunten voor de implementatie	26

Deel II Bijlagen.....	1
Bijlage 1 Algemene competenties van de laboratoriumspecialist klinische genetica	2
Bijlage 2 EPA's	3
Bijlage 3 Eindtermen	20
Bijlage 4 Samenhang EPA's eindtermen kennis, vaardigheid en houding	27
Bijlage 5 Voorbeelden van keuzemodules	29
Bijlage 6 Instrument Integrale Beoordeling EPA's.....	31
Bijlage 7 Gebruikte begrippen en afkortingen	32
Bijlage 8 Colofon.....	35

Leeswijzer

Dit opleidingsplan is enerzijds bedoeld om de kaders, inhoud en vereisten van de opleiding weer te geven; anderzijds is het nadrukkelijk bedoeld om handvatten te bieden aan zowel laboratoriumspecialisten klinische genetica in opleiding als hun opleiders en supervisors. Daarom is er ook aandacht voor de visie op opleiden, wordt ingegaan op de methodiek van (begeleiden van) groei in bekwaamheid in kernactiviteiten van het beroep en de werkwijze in supervisie en beoordeling.

Het opleidingsplan bestaat uit twee delen: deel 1 vormt de kern van het opleidingsplan en beschrijft de uitgangspunten, opbouw en inhoud van de opleiding. Deel 2 bevat bijlagen met detailuitwerkingen van de verschillende bouwstenen.

Deel 1

- Hoofdstuk 1 beschrijft het werkterrein van de laboratoriumspecialist klinische genetica. Wat zijn ontwikkelingen en trends in het vakgebied en welke implicaties heeft dit voor de opleiding?
- Hoofdstuk 2 gaat in op de vormgeving van de opleiding. Het beschrijft de visie van waaruit leren en ontwikkelen wordt vormgegeven en gaat in op de opleidingsmethodiek. Centraal hierin staat de groei in bekwaamheid in uitoefening van de kernactiviteiten van het vak en de rol van de supervisie.
- Hoofdstuk 3 geeft inzicht in de opbouw en duur van de opleiding. Het beschrijft de vakinhoudelijke opbouw en geeft een overzicht en beschrijving van de gedeelde modules en de modules voor beide uitstroomrichtingen. Ook wordt ingegaan op verplichtingen ten aanzien van cursorisch onderwijs en overige professionalisering. Tot slot volgt een korte beschrijving van de bouwstenen waaruit de opleiding bestaat en hoe deze zich tot elkaar verhouden.
- Hoofdstuk 4 laat zien hoe de ontwikkeling en voortgang van de laboratoriumspecialist klinische genetica in opleiding (i.o.) wordt begeleid en gemonitord. Ook de gesprekscyclus wordt toegelicht. Daarnaast wordt op hoofdlijnen de wijze van (samen) beoordelen en bekwaam verklaren van Entrustable Professional Activities (EPA's) besproken en worden de toetsinstrumenten beschreven.
- Hoofdstuk 5 beschrijft hoe er wordt gewerkt aan kwaliteit en duurzaamheid van de opleiding.
- Hoofdstuk 6 geeft enkele handvatten voor de implementatie van dit opleidingsplan.

Deel 2

Deel 2 bevat beschrijvingen van verschillende bouwstenen in de opleiding, zoals: het competentieprofiel van de laboratoriumspecialist klinische genetica, gedetailleerde beschrijvingen van de EPA's, de inhoudelijke eindtermen en ook tabellen waarmee de samenhang van de verschillende bouwstenen in de opleiding is aangegeven. Dit deel bevat ook voorbeelden van keuzemodules voor beide uitstroomrichtingen.

1 Uitgangspunten en verantwoording

Het genoom met al zijn variaties staat centraal in de klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek. Het opsporen van genetische varianten, van grote chromosoomafwijkingen tot een enkele base, het duiden van hun betekenis voor de expressie van een of meerdere genen, het meten van eiwitfunctie en metabolieten en het interpreteren van de bevindingen in relatie tot de kliniek zijn aandachtsgebieden van de laboratoriumspecialist klinische genetica. Genetische factoren spelen een rol gedurende de hele levensloop van het individu, van vóór de geboorte tot aan het overlijden.

Met erfelijkheidsonderzoek worden ook de eventuele risico's voor verwanten en volgende generaties in kaart gebracht. Veel medische specialismen zullen op enig moment een beroep doen op klinisch genetische diagnostiek.

1.1 Het werkterrein van de laboratoriumspecialist klinische genetica

Klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek is een belangrijke discipline in de intra- en extramurale zorg, zowel diagnostisch als ook voor follow-up van patiënten en hun familie. De kaders voor de organisatie en inhoud van de klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek zijn vastgelegd in de Professionele Standaard van de Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek (VKGL)^{1,2}.

Laboratoriumspecialisten klinische genetica zijn verbonden aan een Universitair Medisch Centrum. Zij werken in de derde lijn. De klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek vormt een essentieel onderdeel van verantwoorde preventieve, predictieve en curatieve patiëntenzorg. Door de vergaande integratie van laboratoriumdiagnostiek in klinische beslissingen, heeft de laboratoriumspecialist klinische genetica een intensieve relatie met (huis)artsen, medisch specialisten en andere zorgverleners.

De laboratoriumspecialist klinische genetica werkt in het ziekenhuis op het snijvlak met andere (laboratorium)disciplines in de geneeskunde, zoals klinische genetica, pathologie, farmacie, kindergeneeskunde, neurologie, oncologie, hematologie en gynaecologie. Bij overlappende onderzoeksgebieden werkt de laboratoriumspecialist in multidisciplinair verband nauw samen met collega's uit andere disciplines. Goede zorg (patiëntgericht, doelmatig en toegankelijk) staat hierbij centraal.

De medische rol en verantwoordelijkheid van de laboratoriumspecialist klinische genetica is vergelijkbaar met die van andere medisch ondersteunende specialisten zoals de klinisch chemicus, arts-microbioloog, radioloog, patholoog en ziekenhuisapotheker. Hij/zij vervult de rol van medebehandelaar, die gevraagd en ongevraagd meedenkt met de behandelaar over aan te vragen laboratoriumdiagnostiek en interpretatie van uitslagen en adviseert over eventuele vervolgdagnostiek en behandeling.

1.1.1 Afbakening van het vakgebied

Het vakgebied van de laboratoriumspecialist klinische genetica omvat de diagnostiek van genetische ziekten. Het laboratoriumspecialisme klinische genetica wordt beoefend door erkende laboratoriumspecialisten klinische genetica opgenomen in het VKGL-beroepsregister. De klinisch genetische metabole diagnostiek kan tevens worden uitgevoerd door erkende klinisch chemici met een

¹ VKGL Professionele standaard 2019, Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek, maart 2019

² De beroepsgroep 'laboratoriumspecialisten klinische genetica', verenigd in de Vereniging Klinisch Genetische Laboratorium- diagnostiek (VKGL), is verantwoordelijk voor adequate toepassing van klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek. De VKGL streeft dan ook naar continue verbetering van kwaliteit, beschikbaarheid en toegevoegde waarde van de klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek

aantekening erfelijke metabole ziekten. Het laboratoriumspecialisme klinische genetica is een medisch ondersteunend specialisme. De laboratoriumspecialist klinische genetica heeft een verantwoordelijkheid als medebehandelaar.

Het laboratoriumonderzoek van de klinisch genetische laboratoria richt zich op diagnostisch onderzoek in diverse lichaamsmaterialen en prenatale screening middels een niet-invasieve prenatale test (NIPT). Interpretatie van onderzoeksresultaten en advies over eventueel vervolgdagnostiek en/of klinische follow-up aan de aanvragers/behandelaars vormen een integraal onderdeel van het werk van de laboratoriumspecialist klinische genetica, evenals gevraagd en ongevraagd advies geven aan laboratoriumspecialisten en medisch specialisten inzake diagnostiek en follow-up van patiënten en hun families.

Er is een onderscheid in genomdiagnostiek en biochemische diagnostiek. Genomdiagnostiek omvat prenatale en postnatale moleculaire en cytogenetische diagnostiek bij constitutionele aandoeningen en ook moleculaire, cytogenetische en cytogenomische diagnostiek bij verworven hematologische maligniteiten. De biochemische diagnostiek omvat het totaal van analyses op enzym/eiwit- en metabolietniveau, teneinde prenatiaal dan wel postnatiaal tot een diagnose van een erfelijke stofwisselingsziekte te komen, het beloop ervan te monitoren dan wel de resultaten van therapeutische interventie te beoordelen. Tevens speelt de biochemische diagnostiek een belangrijke rol bij het interpreteren van gevonden DNA-varianten.

Het vakgebied draagt in belangrijke mate bij aan het ontrafelen en begrijpen van (patho)fysiologische mechanismen. De klinisch genetische laboratoria hebben de kennis en technologie die essentieel is om te onderzoeken of nieuw ontdekte afwijkingen leiden tot veranderde functies van de betreffende eiwitten.

Ook (presymptomatisch) dragerschapsonderzoek is een belangrijk onderdeel van deze discipline, waarbij een uitspraak gedaan kan worden over het (herhalings)risico op een aangedaan kind of op het ontwikkelen van een bepaalde aandoening die zich later in het leven openbaart (bijv. erfelijke borstkanker of ziekte van Huntington).

1.1.2 Kernactiviteiten van de laboratoriumspecialist klinische genetica

De volgende kernactiviteiten kenmerken het werk van de laboratoriumspecialist klinische genetica:

1	Aanvragen voor diagnostisch onderzoek beoordelen
2	Resultaten van diagnostisch onderzoek technisch beoordelen
3	Resultaten van diagnostisch onderzoek interpreteren en rapporteren
4	Consulten verlenen
5	Monitoring van ziekte en therapie
6	De kwaliteit van een diagnostisch laboratorium borgen
7	Nieuwe diagnostische methoden ontwikkelen, valideren en implementeren
8	Inhoudelijk aansturen van (een deel van) het laboratorium

Tabel 1 Kernactiviteiten van de laboratoriumspecialiste klinische genetica

1.2 Trends en ontwikkelingen

De klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek kenmerkt zich door een grote dynamiek. Er zijn steeds nieuwe technische mogelijkheden en de ontwikkelingen gaan snel. Technologische ontwikkelingen leiden tot meer geavanceerde analysetechnieken. Om het hoge niveau ook naar de toekomst te

waarborgen, is het belangrijk dat deze diagnostiek zich blijvend kenmerkt door hoge kwaliteit, 'state of the art' diagnostiek en continue innovatie. Nieuwe technologie dient op een verantwoorde manier te worden gevalideerd en geïmplementeerd in een diagnostische setting.

De laboratoriumspecialist van de toekomst zal zich veel meer dan ooit moeten richten op het leveren van een wezenlijke bijdrage aan het mede-ontwikkelen van het klinisch genetisch vakgebied. In een setting van snelle veranderingen vraagt dit een flexibele adaptieve beroepshouding waarin 'continu leren en ontwikkelen' een belangrijk uitgangspunt is.

1.2.1 Technologische ontwikkelingen in de genomdiagnostiek en biochemische diagnostiek

Datastroom/bioinformatica

De explosief groeiende datastroom die de genomdiagnostiek en biochemie genereert, levert veel genetische en biochemische varianten op met onduidelijke klinische betekenis. De laboratoria hebben een belangrijke taak in het ontwikkelen van functionele testen die helpen bij de classificatie van genetische varianten. Tegelijkertijd zal de bioinformatica een steeds grotere rol gaan spelen binnen de klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek. Het gebruik van 'Omics data' neemt een vlucht, bijvoorbeeld: metabolomics, proteomics, lipidomics en transcriptomics.

1.2.2 Algemene (vakinhoudelijke) ontwikkelingen

Personalised medicine

De traditionele benadering en behandeling van diagnosestelling en behandeling van ziekte ontwikkelt zich steeds meer naar een specifieke, gerichte benadering op maat van de individuele patiënt en de niet-zieke mens³. Naast meer traditionele klinische informatie (anamnese, klachten, pathologie) worden (alle beschikbare) moleculaire data (zoals een DNA uitslag) gebruikt om diagnose en behandeling op maat te leveren, passend bij het fenotype van de patiënt en met optimale gezondheidswinst voor de patiënt. DNA-onderzoek wordt steeds vaker ingezet voor risicoperceptie en –management met mogelijke effecten op het behandelplan van de patiënt. Dit is het domein van de precisiediagnostiek en de precisiegeneeskunde. Een voorbeeld van personalised medicine dat in de nabije toekomst actueel zal worden voor LSKG is het aanbieden van persoonlijk genetische risicoprofielen voor 'late-onset' behandelbare aandoeningen o.b.v. polygene risicoscores.

Toenemende monitoring van ziekte en therapie (biochemie)

Het is de verwachting dat voor de biochemische diagnostiek het percentage aanvragen voor monitoring van ziekte en therapie (ten opzichte van screenende diagnostiek) zal toenemen. Dit vereist waarschijnlijk andere biomarkers dan die gebruikt worden voor de diagnosestelling, detectie van biochemische en genetische biomarkers bij erfelijke ziekten is daarom van belang. De verwachting is dat gecombineerde generieke –omics testuitslagen zelfs een persoonlijk biomarkerprofiel voor erfelijke ziekten zouden kunnen geven (personalized medicine).

Screening en preventie

Screening wordt gedefinieerd als een testaanbod aan een gezonde populatie, al dan niet na voorselectie op bijvoorbeeld leeftijd of geslacht. Screening kan pre-conceptioneel, prenataal en postnataal gebeuren. Genetica zal in de nabije toekomst naar verwachting een belangrijkere rol gaan spelen binnen de bestaande screeningsprogramma's van het RIVM. Als voorbeeld kan worden gedacht aan de invoer van whole genome sequencing in de hielprikscreening. Daarmee kan het scala aan huidige testen (deels) worden vervangen door of aangevuld met één genetische test. Zo wordt een flexibele uitbreiding van

³ Advies werkgroep Curriculum Innovatie Klinische Chemie, 2017

het aanbod mogelijk. Ook het (potentieel) aanbieden van preconceptionele dragerschapsscreening voor de gehele bevolking vraagt kennis over genetica van de LSKG⁴.

1.2.3 Ontwikkelingen in gezondheidszorg en maatschappij

Netwerkgeneeskunde

Zorg wordt steeds meer in samenwerking met de patiënten, hun naasten en andere zorgprofessionals in multidisciplinaire zorgketens ingevuld. De behandeling is georganiseerd in een zorgnetwerk rond de patiënt. De laboratoriumspecialist klinische genetica vervult een rol in het zorgnetwerk rond de patiënt en werkt interprofessioneel samen met andere betrokkenen in het netwerk.

Patiënt centraal

De moderne gezondheidszorg is gericht op de beste uitkomst voor de patiënt. Niet de beste medische uitkomst, maar de beste oplossing in de context van kwaliteit van leven van de patiënt, staat centraal.

Gelijkwaardige diagnostiek voor iedere patiënt

Door de verschillende technische innovaties en wetenschappelijke ontwikkelingen krijgt de klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek een steeds grotere rol in de patiëntenzorg. Innovatie en research vinden plaats binnen verschillende academische centra en klinische expertise gebieden, waardoor uiteenlopende keuzes in technologie en aanbod gemaakt zouden kunnen worden. Het is onze taak ervoor te zorgen dat elke patiënt in Nederland een gelijkwaardige diagnostische uitslag krijgt, onafhankelijk van het centrum waarin het onderzoek heeft plaatsgevonden⁴.

⁴ Meerjarenplan VKGL 2024 - 2028

2 Vormgeving van de opleiding

Het doel van de opleiding is dat de beginnend laboratoriumspecialist klinische genetica zelfstandig, zonder supervisie, alle taken van het beroep (volgens de nationale en internationale richtlijnen) naar behoren kan vervullen.

2.1 Visie op leren en opleiden

De visie op opleiden sluit aan bij de principes van competentiegericht leren door volwassenen. Volwassenen nemen zelf verantwoordelijkheid en regie in het leren en onderhouden van kennis en vaardigheden. Reflectie vormt een belangrijk instrument om leren te bevorderen. De beroepspraktijk is de leeromgeving. Werken en leren zijn geïntegreerd en bevatten elementen die het leren faciliteren, structureren en expliciteren. Opleider en supervisors begeleiden de Laboratoriumspecialist klinische genetica in opleiding (LSKGio) in het leerproces.

Het leren is competentiegericht en gericht op ontwikkeling van bekwaamheid in de kernactiviteiten van de laboratoriumspecialist klinische genetica. Competentieontwikkeling in de praktijk wordt ondersteund door cursorisch onderwijs en zelfstudie. Leren, ontwikkelen en groeien kenmerken zich als een doorlopend cyclisch proces. De LSKGio ontwikkelt competenties in interactie met de omgeving en in aansluiting op bestaande kennis en ervaringen. Leren is nooit 'klaar'. Continue ontwikkeling ('life long learning') is onderdeel van de professionaliteit.

Concreet betekent dit het volgende:

1. De LSKGio is intrinsiek gemotiveerd om de vereiste kennis en vaardigheden op te doen, stelt zich actief en open op, is in staat te reflecteren op het eigen handelen en is in staat om feedback van anderen effectief te gebruiken in het eigen leertraject.
2. De LSKGio neemt verantwoordelijkheid en regie in het leer/ontwikkeltraject. De LSKGio stelt aan het begin van de opleiding in samenspraak met de opleider en het opleidingsteam het opleidingsplan op. De LSKGio is verantwoordelijk voor het verzamelen van documentatie en beoordelingen om de bekwaamheid in de kernactiviteiten en het behalen van leerdoelen aan te tonen.
3. De opleider en de leden van het opleidingsteam begeleiden de LSKGio in zijn/haar ontwikkeling. Zij geven gevraagd en ongevraagd feedback op leerdoelen. Zij faciliteren ontwikkeling van de LSKGio door keuze van leeractiviteiten aan te laten sluiten bij leerdoelen. Zij passen de supervisie aan het bewaamheidsniveau en beschikken over de benodigde didactische vaardigheden.
4. Het opleiden vindt primair plaats op de werkplek van het laboratorium en in geselecteerde werkplekken waar andere expertise voorhanden is. Daarbij geldt dat medewerkers op alle niveaus in de organisatie kunnen bijdragen aan de opleiding, ieder vanuit zijn/haar eigen kennis en ervaring. In de ideale situatie kunnen LSKGio's ook van elkaar leren onder begeleiding van meer ervaren LSKGio's. Er is voorzien in ondersteunend cursorisch onderwijs en er is ruimte voor zelfstudie.
5. Het leren/ontwikkelen houdt niet op bij het afronden van de opleiding. De laboratoriumspecialist zal zich voortdurend moeten blijven ontwikkelen. Dit is onvermijdelijk gezien het dynamisch karakter van het vakgebied, waarin ontwikkelingen snel gaan en steeds nieuwe technische mogelijkheden zich aandienen. Om het hoge niveau ook naar de toekomst te waarborgen, is het belangrijk te zorgen voor continue innovatie, ontwikkeling van nieuwe diagnostische methodes en nieuwe inzichten in de erfelijke basis van ziekte en gezondheid. Het

is de taak en de verantwoordelijkheid van de LSKG om deze vernieuwingen te herkennen, te valideren en te implementeren in de dagelijkse praktijk.

2.2 Opleidingsmethodiek

2.2.1 Bekwaamheid ontwikkelen in kernactiviteiten

De opleiding is gericht op het ontwikkelen van bekwaamheid in de kernactiviteiten van het beroep. Voor de laboratoriumspecialist klinische genetica zijn 8 kernactiviteiten benoemd (tabel 1). Deze kernactiviteiten zijn in dit opleidingsplan uitgewerkt als EPA's.

EPA's zijn professionele taken of verantwoordelijkheden die stafleden kunnen toevertrouwen aan een LSKGio als die heeft aangetoond hierin bekwaam te zijn. Met een bekwaamverklaring mag een LSKGio de betreffende activiteit al tijdens de opleiding zelfstandig (met supervisie op afstand en achteraf) uitvoeren.⁵ De mate van zelfstandigheid en bijbehorende supervisieniveaus is weergegeven in tabel 2. Alleen voor toekenning van niveau 4 geldt dat er een expliciete instemming van (de bij het functioneren van de LSKGio betrokken leden van) het opleidingsteam moet zijn.

De EPA's voor de laboratoriumspecialist klinische genetica zijn opgesteld volgens een beproefd format voor EPA-ontwikkeling⁶. Belangrijke elementen zijn dat EPA's uitvoerbaar moeten zijn binnen een bepaald tijdsbestek, de uitvoering meetbaar en observeerbaar is en dat het een activiteit is die zich ervoor leent om aan de LSKGio toe te vertrouwen. De beschrijving van een EPA geeft informatie over de inhoud van de activiteit en aan welke criteria de LSKGio moet voldoen om in aanmerking te komen voor een bekwaamverklaring. Een essentieel kenmerk van deze wijze van opleiden is de stapsgewijze toekenning van meer verantwoordelijkheid in activiteiten op de werkvloer. Steeds meer beroepsactiviteiten worden aan de LSKGio toevertrouwd. De uitgewerkte EPA's zijn opgenomen in deel 2 van dit opleidingsplan.

Gedurende de hele opleiding werkt de LSKGio in verschillende modules aan de ontwikkeling van bekwaamheid in de EPA's. Verplichte onderdelen van de opleiding die niet zijn ondergebracht in EPA's zijn in dit opleidingsplan apart benoemd (bijvoorbeeld wetenschap en onderwijs). Een LSKGio die bekwaamverklaringen heeft voor alle EPA's en daarnaast kan aantonen de overige verplichte onderdelen van de opleiding te hebben afgerond, is klaar met de opleiding.

⁵ Vrij naar: Ten Cate e.a. AMEE Guidelines for Competency-based Workplace Curriculum Development based on Entrustable Professional Activities- a Matrix Mapping Approach. Medical Teacher, 2015

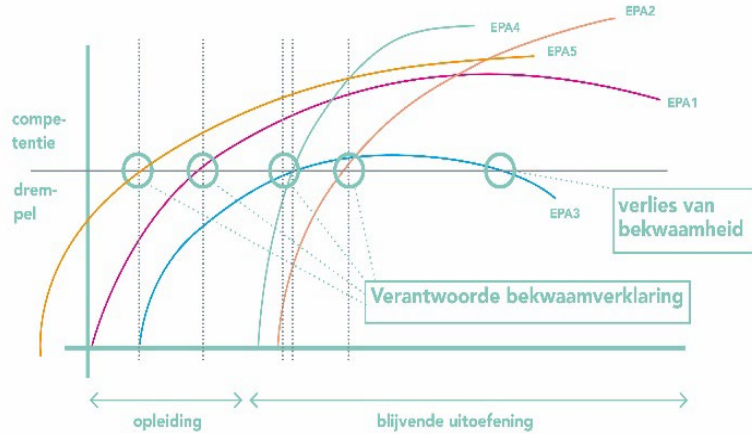
⁶ Handreiking Opleidingsplan gebaseerd op EPA's. Federatie Medisch Specialisten, juni 2015

2.2.2 Groei in bekwaamheid -> afname supervisie

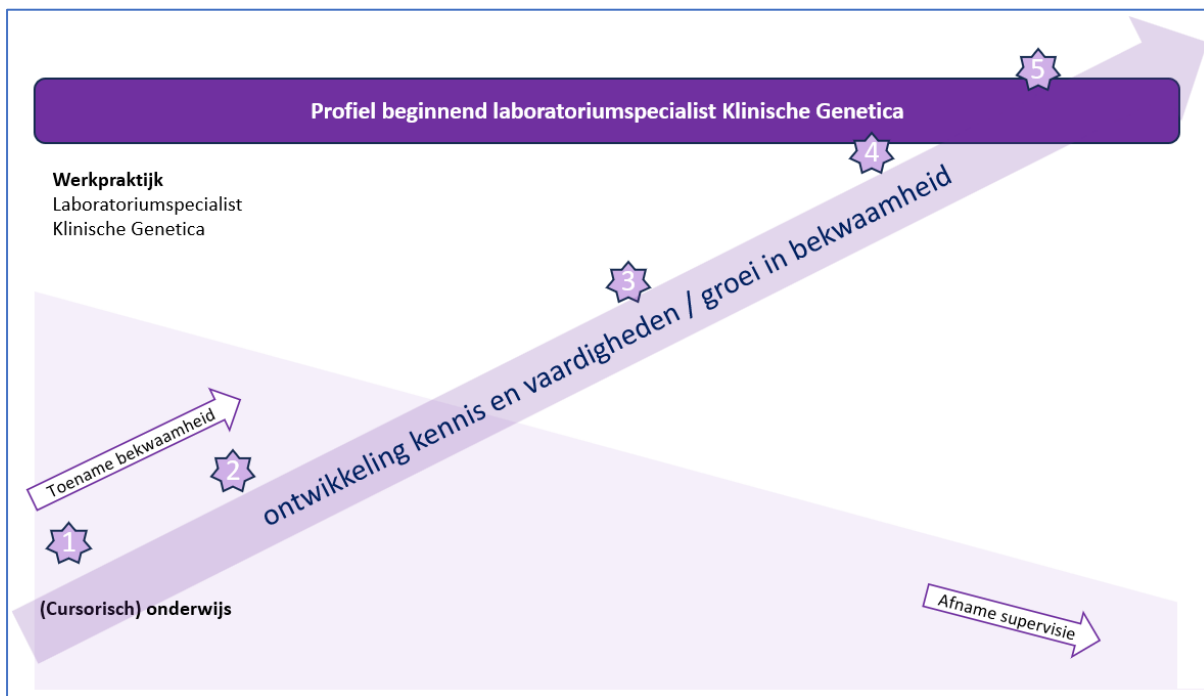
De EPA-beschrijving geeft aan wat een LSKGio moet kennen en kunnen om een activiteit zelfstandig (met supervisie op afstand) te mogen uitvoeren. Als de LSKGio zich voldoende heeft ontwikkeld en op grond van documentatie in het portfolio aantoonbaar op niveau 4 te acteren, kan deze een bekwaamverklaring aanvragen. Het opleidingsteam of de groep supervisors die het meest betrokken is geweest bij de ontwikkeling van de LSKGio, besluit gezamenlijk of de LSKGio in aanmerking komt voor een bekwaamverklaring.

De opleider accordeert de bekwaamverklaring in het portfolio. Dit impliceert niet dat de LSKGio 'klaar' is met deze EPA. Als een activiteit niet wordt onderhouden kan verlies van bekwaamheid optreden (figuur 1). Ook na het behalen van een bekwaamverklaring gaat de LSKGio

verder met het verdiepen en verbreden van zijn of haar ervaring. In voortgangsgesprekken reflecteren LSKGio en opleider op het behoud van het bekwaamheidsniveau voor de EPA. Blijkt er onvoldoende behoud van niveau te zijn, dan kan de opleider het supervisieniveau aanpassen.



Figuur 1 Bekwaamheid moet worden onderhouden, (Ten Cate et al 2010)



Figuur 2 Groei in bekwaamheid, afname in supervisie

In de startfase van de opleiding zal het accent meer liggen op (cursorisch) onderwijs en zelfstudie ten behoeve van de vaktechnische ontwikkeling die nodig is om in de praktijk te kunnen werken. Naarmate de LSKGio langer in opleiding is en zich verder ontwikkelt, verschuift het accent van vaktechnische ontwikkeling naar het uitvoeren van de kernactiviteiten van de laboratoriumspecialist klinische genetica

in de werkpraktijk (figuur 2). De rol van verschillende 'bouwstenen' van de opleiding wordt toegelicht in paragraaf 3.6.

De groei van de LSKGio is terug te vinden in het behalen van KPB's en bekwaamverklaringen behorende bij de EPA's in de opleiding. In hoofdstuk 4 wordt toegelicht hoe het proces van bekwaamverklaren verloopt.

Bekwaamheidsniveau		Toelichting supervisie
1	De LSKGio observeert (voert niet zelf uit)	Geen toestemming tot handelen door de LSKGio, wel om aanwezig te zijn en te observeren.
2	De LSKGio voert een activiteit uit onder directe, proactieve supervisie	De supervisor is aanwezig in dezelfde ruimte.
3	De LSKGio voert een activiteit zelfstandig uit onder indirecte reactieve supervisie (supervisor is wel snel oproepbaar)	De supervisor is niet in dezelfde ruimte aanwezig, maar wel snel beschikbaar indien nodig. Supervisor en LSKGio maken afspraken over de mate van zelfstandigheid en over de momenten waarop overleg moet plaatsvinden.
4	De LSKGio voert een activiteit zelfstandig uit	De supervisie is op afstand. Er wordt op een later moment geëvalueerd hoe het verloop was.
5	De LSKGio geeft zelf supervisie aan minder ervaren LSKGio's	De LSKGio voert hier zelf de rol van supervisor uit bij minder ervaren collega's.

Tabel 2 Vijf bekwaamheids- en supervisieniveaus

2.2.3 Begeleiding door (plaatsvervangend) opleider en opleidingsgroep

Begeleiding vindt plaats door (plaatsvervangend) opleider en opleidingsgroep. Ieder lid van het opleidingsteam maakt onderdeel uit van de leeromgeving en levert een bijdrage aan de competentieontwikkeling van de LSKGio. De (plaatsvervangend) opleider heeft daarnaast een aantal specifieke taken en verantwoordelijkheden. Zo voert de (plaatsvervangend) opleider de voortgangs- en beoordelingsgesprekken met de LSKGio en geeft bekwaamverklaringen af. Voor het leren in de beroepspraktijk vormen het werken met leerdoelen en geven van constructieve feedback krachtige instrumenten.

2.2.3.1 Constructieve feedback

De verschillende opleidingsonderdelen kennen een opbouw in oplopende taakcomplexiteit en toenemende eigen verantwoordelijkheid. Voor een goed leerrendement is het essentieel dat leerdoelen expliciet zijn geformuleerd, dat de LSKGio reflecteert op het eigen handelen en veelvuldig constructieve feedback krijgt van het opleidingsteam. Constructieve feedback is concreet, gericht op leerdoelen en gekoppeld aan observaties in de klinische situatie. De feedback wordt op een positieve manier gebracht, waarbij de supervisor belicht wat goed gaat en wat de LSKGio kan verbeteren. Dit maakt de leeromgeving stimulerend.

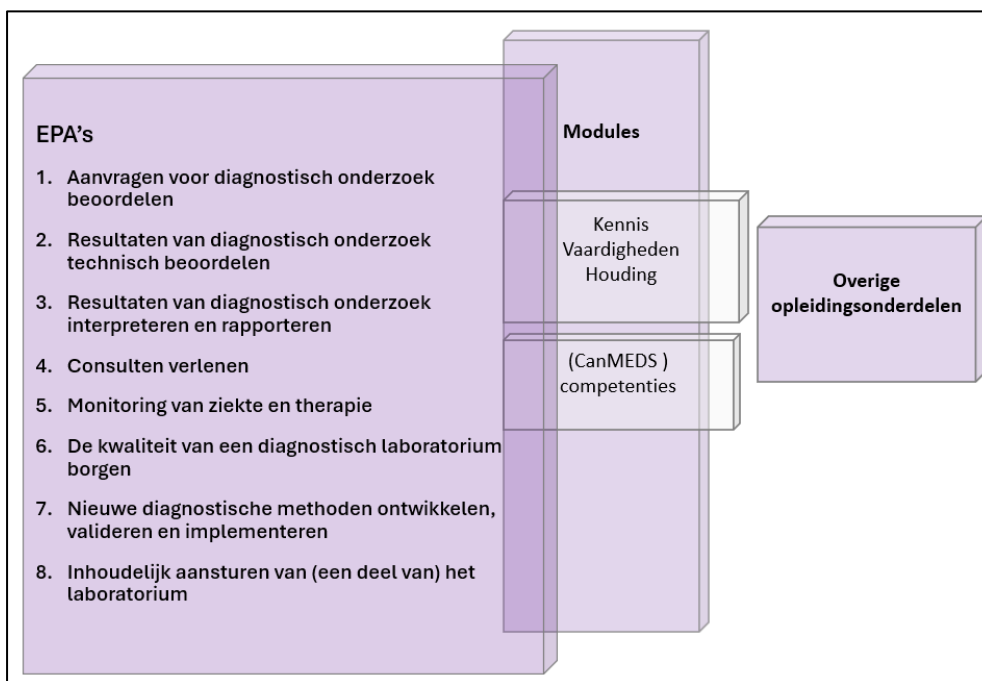
De LSKGio krijgt niet alleen feedback op vakinhoudelijke kennis en handelen maar ook op vaardigheden en (professioneel) gedrag. Feedback vindt informeel op dagelijkse basis plaats, maar wordt ook op gezette tijden als formele beoordeling vastgelegd. Door deze permanente feedback en toetsing kan het proces van bekwaamheidsontwikkeling worden gevolgd en waar nodig bijgestuurd. Ook kunnen hierdoor eventuele problemen op tijd worden gesignaleerd. Zelfreflectie van de LSKGio op leerdoelen en ervaringen in de praktijk vormen hierbij een wezenlijk onderdeel.

3 Inrichting van de opleiding

3.1 Opbouw en inhoud

De opleiding tot Laboratoriumspecialist klinische genetica kent een nominale duur van 4 jaar en vindt plaats in een Universitair Medisch Centrum. De opleiding kent twee uitstroomrichtingen: genomdiagnostiek en biochemische diagnostiek. De keuze voor een uitstroomrichting ligt bij aanvang van de opleiding vast. De uitstroomrichtingen delen een brede inhoudelijke basis (zie figuur 3). Aandachtsgebieden binnen uitstroomrichtingen kunnen zijn bepaald door lokale speerpunten.

Vanaf het begin van de opleiding werkt de LSKGio aan EPA-ontwikkeling in de praktijk. De onderwijskundige bouwstenen in de opleiding bestaan uit EPA's, competenties, kennis, vaardigheden en houding, cursorisch onderwijs en competentieontwikkeling op de werkvloer. De samenhang van deze elementen is weergegeven in figuur 3.



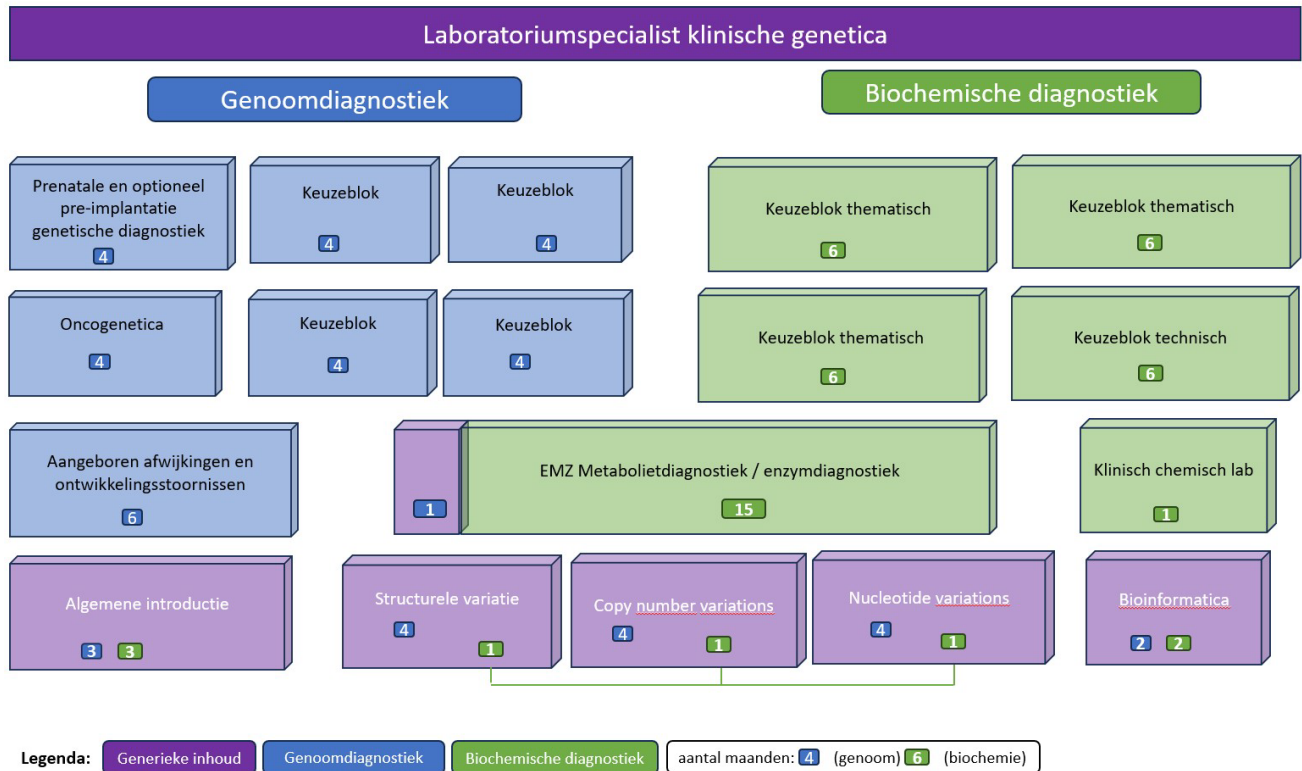
Figuur 3 Onderdelen van de opleiding in samenhang

3.1.1 Opbouw in modules

Het vakinhoudelijk deel van opleiding is modulair van karakter en kan flexibel aansluiten op het opleidingsschema en de werkpraktijk van de individuele LSKGio.

De LSKGio ontwikkelt zich via onderwijs (cursorisch onderwijs, zelfstudie en kennisoverdracht door collega's) en ervaring in de dagelijkse praktijk op inhoudelijke en technologische thema's die zijn gekoppeld aan de context van de laboratoria van het opleidingsinstituut waar de LSKGio werkzaam is. Figuur 4 geeft een overzicht van de gedeelde- en uitstroomspecifieke modules in de opleiding. De inhoud van de modules wordt beschreven in tabel 3. De eindtermen waarop de inhoud en technieken betrekking hebben zijn opgenomen in bijlage 3. Modules kunnen ook in een ander opleidingsinstituut worden doorlopen. De volgorde van de modules ligt niet vast. Deze wordt door de LSKGio in overleg met de opleider ingericht en vastgelegd in het opleidingsschema. Dit schema moet worden goedgekeurd door de registratie- en opleidingscommissie.

Naast de generieke onderdelen richt de genoomdiagnostiek zich op groepen van erfelijke aandoeningen zoals neurogenetica, oncogenetica, en cardiogenetica



Figuur 4 Gedeelde en uitstroomspecifieke modules in de opleiding

De biochemische diagnostiek richt zich naast de generieke inhoud op groepen van erfelijke metabole aandoeningen. Voor beide uitstroomrichtingen geldt dat er keuzevrijheid mogelijk is, omdat het aandachtsgebied sterk bepaald kan zijn door de lokale speerpunten. Een overzicht met voorbeelden van keuzemodules is opgenomen in bijlage 5.

Module	Inhoud & technieken	Omvang in maanden	
		Genoomdiagnostiek	Biochemische diagnostiek
Algemene introductie	<ul style="list-style-type: none"> - Algemene introductie en oriëntatie laboratoria klinische genetica met daarin genoomdiagnostiek en biochemische genetica. - Kennismaken met het Laboratorium Informatie Management Systeem (LIMS) - Kennismaken met diverse werkgroepen, kwaliteitsteam, bioinformatica team, LIMS team, secretariaat - Afname, verzending, ontvangst, beoordeling aanvraag en patiëntmateriaal, monstervoorbereiding en opslag - Archivering van geregistreerde gegevens. - Kennismaken met overige secties van de afdeling (bijv. polikliniek klinische genetica, MDO's en research) 	3	3
Structurele variatie	Bijvoorbeeld:	4	

Module	Inhoud & technieken	Omvang in maanden	
	Karyotypering/FISH en specifieke kleuringstechnieken, (long-read) whole-genome sequencing en optical genome mapping		
Copy Number Variations	Bijvoorbeeld: - Arraytechnologie/Massive Parallel Sequencing (MPS) en analyse - QF-PCR en MLPA - NIPT	4	3
Nucleotide Variations	Bijvoorbeeld: - PCR (incl RT-PCR, LR-PCR, QPCR) en Sanger sequencing - Massive parallel sequencing (MPS); WES, WGS, RNA-sequencing, genpakketten en NIPD	4	
Bioinformatica	Kennis van bioinformatica binnen de klinisch genetische diagnostiek, bijvoorbeeld dataverwerking middels pipelines, opslag van data, gebruiken van software, databanken en literatuurgegevens	2	2
Aangeboren afwijkingen en ontwikkelingsstoornissen	Kennis over en participatie in diagnostisch onderzoek bij patiënten verdacht van erfelijke aangeboren afwijkingen en ontwikkelingsstoornissen en het bijwonen van MDO's.	6	
Oncogenetica	Kennis over en participatie in diagnostisch onderzoek bij patiënten met (mogelijke) maligniteiten en het bijwonen van MDO's.	4	
Prenatale en optioneel pre-implantatie genetische diagnostiek	Kennis over en participatie in prenatale diagnostiek en (optioneel) pre-implantatie diagnostiek en het bijwonen van MDO's	4	
Keuzeblokken (n = 4)	Bijvoorbeeld: neurogenetica, nefrogenetica, cardiogenetica (zie bijlage 5) en het bijwonen van MDO's.	4 x 4	
Klinisch chemisch lab	Focus op voor EMZ relevante onderdelen, bijvoorbeeld bloedgasen, lactaat, pyruvaat, CK, ammoniak en leverfuncties		1
EMZ metaboliendiagnostiek	Kennis van analyses en technieken om metaboliëten te identificeren in verschillende lichaamsvloeistoffen. Bijvoorbeeld: Acylcarnitines, organische zuren, aminozuren, homocysteïne, oligosacchariden, suikers en suikeralcoholen, purines+pyrimidines, mucopolysacchariden, sialzuur, sialotransferrines, kreatine, mucopolysacchariden, zeer lang keten vetzuren, metabolomics.	1	15
EMZ enzymdiagnostiek	Kennis van analyses en technieken om enzymactiviteit te bepalen in diverse celtypen		
Thematische keuzeblokken (n = 3)	Bijvoorbeeld (defecten in) aminozuurmetabolisme, (defecten in) vitamines en cofactor metabolisme, zie ook eindtermen K1.1.3 (bijlage 3)		3 x 6
Technisch keuzeblok (n = 1)	Bijvoorbeeld verdieping metabolomics en bio-informatica, verdieping functionele diagnostiek op RNA/eiwit niveau, afhankelijk van centrum		6
Totaal		48*	48*

Tabel 3 Overzicht inhoud en omvang modules

*De duur van de modules is inclusief cursorisch onderwijs, cursussen en vakanties

3.2 Cursorisch onderwijs, cursussen en overige professionalisering

Het leren in de beroepspraktijk wordt ondersteund door cursorisch onderwijs en zelfstudie. De verwerving van theoretische kennis heeft een duidelijke koppeling met de te ontwikkelen activiteiten en EPA's in de praktijk. Cursorisch onderwijs vindt zowel landelijk plaats als regionaal/ lokaal in het eigen opleidingsziekenhuis. In het cursorisch onderwijs komen onderwerpen aan bod waarin centra specifieke expertise hebben, welke op dat moment actueel zijn, onderwerpen die worden aangedragen vanuit het opleidingsteam en LSKGio's en wordt algemene genetische scholing verzorgd. Daarnaast hebben de LSKGio de mogelijkheid om het landelijk onderwijs van de VKGN en ESN te volgen.

Tabel 4 geeft een overzicht van de verplichtingen in onderwijs en professionalisering. In bijlage 3 is een overzicht opgenomen van de eindtermen, ofwel de benodigde kennis, vaardigheden en attitude voor de laboratoriumspecialist klinische genetica. Vrijstelling voor onderdelen is mogelijk bij goede onderbouwing. Dit is ter beoordeling van de registratie- en opleidingscommissie van de VKGL.

1	Cursorisch onderwijs	
	Lokaal	- Bijvoorbeeld: journal club, algemeen genetisch onderwijs, casuïstiek
	Landelijk	- OpNa dagen bijwonen en casuïstiek presenteren (minimaal 2 presentaties) - VKGN landelijk cursorisch bijwonen en casuïstiek presenteren - ESN-scholing (alleen verplicht voor biochemische diagnostiek) - Cursus kansberekening herhalingsrisico (alleen verplicht voor genomdiagnostiek)
	Internationaal	- Bijwonen van een groot internationaal congres in de (biochemische) humane genetica (bijvoorbeeld ESHG, ASHG, SSIEM) - Cursus in de (biochemische) genetische diagnostiek (zie voor aanbevelingen de website van de VKGL)
2	Landelijk overleg /bijscholing	- Bijwonen van (en presenteren op) VKGL-themadagen - Bijwonen van (en presenteren op) VKGN/VKGL dagen - Bijwonen van en presenteren op de NVHG wetenschappelijke vergaderingen
		- Bijwonen van en presenteren op wetenschappelijke vergaderingen ESN (alleen verplicht voor biochemische diagnostiek) - Bijwonen LOG/LOC/LOD (alleen verplicht voor genomdiagnostiek)
3	Wetenschap	- Schrijven van een artikel of een voordracht houden op een internationaal wetenschappelijk congres of symposium
4	Management	Managementcursus (zie voor aanbevelingen de website van de VKGL) Actieve participatie in lokale/landelijke/internationale commissies en verenigingen
5	Kwaliteit	- Cursus Interne auditor
6	Onderwijskundige vorming	- Bijdragen aan begeleiding stagiaires en werkgroepen - Bijdragen aan onderwijsactiviteiten/kennisoverdracht aan analisten, studenten, collega's en andere betrokkenen in de gezondheidszorg
7	Diagnostische verrichtingen	- Tenminste 1000 verslagleggingen aan het einde van de opleiding

Tabel 4 Verplichtingen onderwijs en professionalisering

3.3 Diagnostische verrichtingen

De LSKGio houdt in het portfolio het aantal uitgevoerde laboratoriumverrichtingen/verslagleggingen bij per indicatiecategorie en de toegepaste technieken. Uit deze lijst moet aan het einde van de opleiding blijken dat de LSKGio ten minste 1000 verslagleggingen zelfstandig en onder supervisie, met een afdoende kwaliteit en diversiteit heeft uitgevoerd. De verslagleggingen vormen een evenredige representatie van de verschillende typen onderzoek per centrum, zowel qua indicatie, ontvangen samples als techniek. Rapportages kunnen inhoudelijk worden beoordeeld met een KPB.

3.4 Onderzoek en wetenschap

Onderzoek, onderwijs en opleiding zijn onmisbaar voor de verdere ontwikkeling van het vakgebied. Eigen onderzoek, maar minimaal het faciliteren van onderzoek door anderen, maakt deel uit van het competentieprofiel. De laboratoriumspecialist klinische genetica creëert en begeleidt in het laboratorium mogelijkheden voor het uitvoeren van basaal en/of toegepast wetenschappelijk onderzoek dat past binnen de instelling. In de opleiding is het verrichten van wetenschappelijk onderzoek een verplicht onderdeel, waarbij minimumeisen worden gesteld aan de output. Zo publiceert de LSKGio een artikel en/of verzorgt een voordracht op een wetenschappelijk congres of symposium.

Binnen een opleidingsinstituut heerst een aantoonbare onderzoekscultuur en zijn voldoende mogelijkheden aanwezig om wetenschappelijk onderzoek te verrichten.

3.5 Onderwijs geven

Voor de ontwikkeling van het vakgebied en de betrokkenheid van collega's is het van belang dat er bevlogen collega's zijn die onderwijs kunnen verzorgen. Op een effectieve manier kennis overdragen vraagt bepaalde competenties. LSKGio's die zich hierin verder willen bekwamen, kunnen in overleg met de opleider afspraken maken over een gericht ontwikkeltraject. Afspraken worden opgenomen in het individueel opleidingsplan.

3.6 Individuele profilering/continue ontwikkeling

De laboratoriumspecialist houdt zich naast de directe vakinhoudelijke activiteiten, ook bezig met vraagstukken rond zorginnovatie, organisatie en kwaliteitsverbetering. Behalve in competenties in de laboratoriumspecialistische setting, kan de LSKGio zich ook ontwikkelen op het gebied van vakoverstijgende onderwerpen die relevant zijn voor de gezondheidszorg. Bijvoorbeeld: 'groene duurzaamheid', 'inzetten van Artificiële Intelligentie', 'samenwerken in netwerken' of 'de ziekenhuisorganisatie'. De LSKGio beschrijft in samenspraak met de opleider de doelen, aanpak en resultaten van de activiteiten en een plan van aanpak (zie format in portfolio). Afspraken worden vastgelegd in het individueel opleidingsplan. Het plan van aanpak wordt opgenomen in het portfolio.

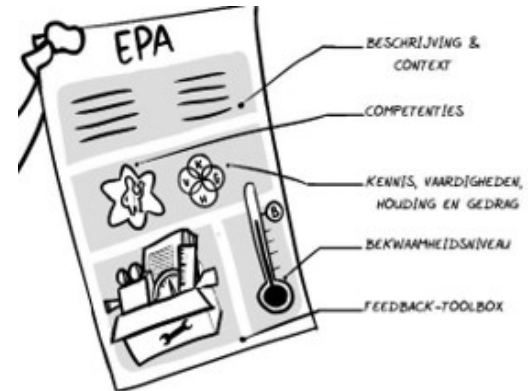
3.7 Bouwstenen van de opleiding en hun samenhang

In de opleiding zijn verschillende elementen ingebouwd die in samenhang faciliteren dat de LSKGio zich kan ontwikkelen en kan voldoen aan de opleidingseisen. In het bezit van een bekwaamverklaring mag de LSKGio de betreffende activiteit, met supervisie op afstand, zelfstandig uitvoeren.

De LSKGio is klaar met de opleiding als deze alle bekwaamverklaringen heeft verworven én aan de overige verplichte onderdelen van de opleiding (zie tabel 3 en 4 met onder andere modules, cursussen, verslagleggingen) heeft voldaan.

3.7.1 EPA's

EPA's zijn omschreven beroepsactiviteiten (professionele taken of verantwoordelijkheden) die stafleden toevertrouwen aan een LSKGio om met beperkte supervisie uit te voeren zodra de LSKGio de bekwaamheid heeft aangetoond ofwel in het bezit is van een bekwaamverklaring. EPA's kunnen in verschillende modules/contexten worden ontwikkeld. De (CanMEDS-)competenties en kennis, vaardigheden en houding vormen een integraal onderdeel van de EPA's (figuur 5).



Figuur 5 Opbouw van een EPA

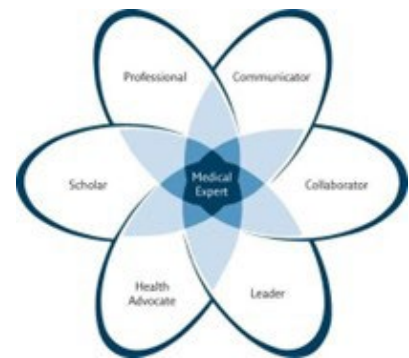
De EPA's zijn uitgewerkt volgens een vaste opbouw. In een EPA wordt, naast de titel en een beschrijving van specificaties en beperkingen, beschreven welke kennis, vaardigheden, houding en gedrag noodzakelijk zijn om aan de betreffende EPA te kunnen voldoen en welke competentiegebieden hierbij het meest betrokken zijn.

Daarbij wordt aangegeven welke toetsinstrumenten beschikbaar zijn om de voortgang te evalueren en wat de minimale eisen zijn waar een LSKGio aan moet voldoen om deze EPA zelfstandig te mogen uitvoeren. Het verwachte bekwaamheidsniveau in de EPA-beschrijving zegt iets over wanneer zelfstandige uitvoering te verwachten is, waarbij de hoeveelheid toezicht wordt uitgedrukt in vijf superviseniveaus (zie tabel 2).

3.7.2 (CanMEDS) competenties

Competenties hebben betrekking op de bekwaamheid een professionele activiteit in een specifieke authentieke context adequaat uit te voeren door geïntegreerde toepassing van kennis, inzichten, vaardigheden, houding en persoonskenmerken of -eigenschappen. Het competentieprofiel van de laboratoriumspecialist is opgesteld op basis van de Canadian Medical Education Directives for Specialists (CanMEDS) competenties (figuur 6):

- laboratoriumtechnisch handelen
- communicatie
- samenwerking
- kennis en wetenschap
- maatschappelijk handelen
- leiderschap
- professionaliteit



Figuur 6 CanMEDS competenties

In principe kunnen alle CanMEDS-competenties in een EPA aan bod komen. Afhankelijk van de situatie ligt het accent meer of minder op bepaalde competenties. In tabel 5 is per EPA aangegeven op welke CanMEDS competenties het accent ligt.

3.7.3 Cursorisch onderwijs

Het cursorisch onderwijs staat in dienst van competentieontwikkeling en de daarmee samenhangende aspecten van kennis en vaardigheden. Het onderwijs heeft een interactief karakter en staat in dienst van activiteiten in de beroepspraktijk.

EPA's	Laboratoriumtechnisch handelen	Communicatie	Samenwerken	Leiderschap	Kennis & wetenschap	Maatschappelijk handelen	Professionaliteit
1	Aanvragen voor diagnostisch onderzoek beoordelen	x	x		x	x	
2	Resultaten van diagnostisch onderzoek technisch beoordelen	x			x		x
3	Resultaten van diagnostisch onderzoek interpreteren en rapporteren		x	x	x	x	x
4	Consulten verlenen		x	x	x	x	x
5	Monitoring van ziekte en therapie	x	x	x			x
6	De kwaliteit van een diagnostisch laboratorium borgen	x		x	x		x
7	Nieuwe diagnostische methoden ontwikkelen, valideren en implementeren	x		x	x		
8	Inhoudelijk aansturen van (een deel van) het laboratorium		x	x	x		x

Tabel 5 Overzicht EPA's in relatie tot competenties

3.7.4 Werkpraktijk

De dagelijkse activiteiten in de laboratoria en in de kliniek, inclusief de daaraan gekoppelde besprekingen, vormen de basis voor de opleiding. De LSKGio leert in de dagelijkse praktijk door deel uit te maken van de professionals die het werk verrichten, door werkzaamheden te observeren en door de eigen rol in het proces te ontdekken en ontwikkelen. Ervaringsleren, 'role-modeling' en toenemende zelfstandigheid zijn hierbij sleutelbegrippen.

4 Voortgang monitoren, beoordelen en bekwaam verklaren

4.1 Portfolio

Elke LSKGio houdt in een persoonlijk portfolio de gegevens bij over de eigen opleiding. Dit portfolio fungeert enerzijds als registratiesysteem en anderzijds als sturingsinstrument voor de individuele LSKGio en voor het opleidingsteam. De LSKGio houdt het portfolio actief bij. Dat wil zeggen dat alle relevante activiteiten, zoals reflectieverslagen, toetsuitslagen, KPB's, onderwijs en wetenschappelijke activiteiten, en verslagen van begeleidingsgesprekken in het portfolio zijn terug te vinden. Het portfolio geeft daarmee een totaalbeeld van de ontwikkeling van de LSKGio. Op basis van het portfolio kan de LSKGio aantonen in hoeverre EPA's en andere verplichte onderdelen zijn behaald.

Het portfolio vormt de basis voor de voortgangsgesprekken en jaargesprekken met de opleider. Op basis van het portfolio wordt beoordeeld of er sprake is van geschiktheid voor de beroepsuitoefening, en welk profiel er voor de LSKGio lijkt te ontstaan.

4.2 Individueel opleidingsplan

4.2.1 Individueel opleidingsschema

Het individueel opleidingsschema bevat de structuur van de opleiding, een overzicht van de begin- en einddatum en de individuele volgorde en locatie van elk onderdeel van de opleiding. Dit schema wordt bij aanvang van de opleiding en bij substantiële wijzigingen door LSKGio en opleider opgesteld en ter goedkeuring voorgelegd aan de registratiecommissie en opleidingscommissie.

4.2.2 Individueel opleidingsplan

Gedurende de gehele opleiding houdt de LSKGio de individuele ontwikkeling en ontwikkeldoelen per onderdeel bij in een individueel opleidingsplan (IOP). Het IOP maakt het mogelijk zicht te houden op de planning, doelen en voortgang in de opleiding. Gedurende de opleiding gebruikt de LSKGio het IOP om persoonlijke ontwikkelpunten te formuleren die bijvoorbeeld na evaluatie van een module naar voren komen. In het IOP neemt de LSKGio op hoe er aan de leerdoelen wordt gewerkt en in welk tijdsbestek en met welke ondersteuning de leerdoelen bereikt gaan worden. Tijdens de opleiding houdt de LSKGio het IOP bij en past het aan de hand van de voortgang, ambities en gesignaleerde verbeterpunten aan. Bespreking van het IOP is een vast onderdeel van de voortgangs- en jaargesprekken en de inhoud bepaalt mede het vervolg van de opleiding.

4.3 Gesprekscyclus

4.3.1 Introductiegesprek

Aan het begin van de opleiding heeft de LSKGio een introductiegesprek met de opleider. In dit gesprek wordt de gang van zaken voor de eerste maanden uitgelegd en worden wederzijdse verwachtingen besproken. Het IOP wordt besproken, evenals de beoordelingssystematiek, begeleiding, supervisie en het gebruik van het portfolio. In dit gesprek kunnen afspraken worden gemaakt over een mogelijke verkorting van de opleidingsduur op basis van eerder verworven competenties⁷. In dat geval dient de LSKGio de opleider van tevoren te voorzien van een onderbouwing hiervoor. Besluit de opleider tot een

⁷ Zie paragraaf 6.4: Richtlijnen voor vrijstellen van eerder en sneller verworven competenties.

aanvraag voor verkorting, dan wordt dit beoordeeld door de registratiecommissie. De LSKGio stelt op basis hiervan het individueel opleidingsprogramma bij.

4.3.2 Voortgangsgesprekken

Gedurende de gehele opleiding vinden voortgangsgesprekken plaats tussen LSKGio en opleider. In het eerste opleidingsjaar worden deze gesprekken ten minste elke drie maanden gevoerd, in het tweede en derde jaar ten minste elke zes maanden. Daarna wordt het voortgangsgesprek ten minste eens per jaar gehouden, tenminste 3 maanden voor het einde van het opleidingsjaar.

In het voortgangsgesprek kijken LSKGio en opleider gezamenlijk gestructureerd terug op het functioneren van de LSKGio, wordt stilgestaan bij sterke en zwakke punten en worden leerdoelen gedefinieerd voor de komende periode. De informatie die de LSKGio in het portfolio heeft verzameld, zoals KP's, 360-graden feedback, module beoordelingen en het persoonlijk ontwikkelingsplan, vormen de input voor dit gesprek. Op de agenda staat de voortgang in de diverse EPA's en opleidingsonderdelen die op dat moment in de opleiding voor de LSKGio actueel zijn. Ook staan opleider en LSKGio stil bij het behoud van niveau voor EPA's waarvoor de LSKGio een bekwaamverklaring heeft. Bij onvoldoende behoud van niveau kan de opleider het bekwaamheidsniveau aanpassen. Tevens wordt aandacht besteed aan gezond werken en welzijn, met een focus op het leerklimaat en op het persoonlijk welbevinden van de LSKGio. Het verslag van het voortgangsgesprek wordt opgenomen in het portfolio.

4.3.3 Modulegesprek

Aan het begin van een module voert de LSKGio een gesprek met de supervisor van deze module om de wederzijdse verwachtingen en leerdoelen af te stemmen. Vastgesteld wordt welke EPA's in deze module en op deze werkplek van toepassing zijn en hoe de voortgang van de LSKGio in deze EPA's kan worden bepaald. Desgewenst wordt halverwege de doorlooptijd de voortgang geëvalueerd. Aan het eind van de module voert de LSKGio een evaluatiegesprek met de supervisor. In dit gesprek wordt de voortgang besproken en vastgelegd in het portfolio.

4.3.4 Jaarlijkse geschiktheidsbeoordeling

Aan het eind van elk opleidingsjaar voert de opleider met de LSKGio een gesprek over de geschiktheid om de opleiding te vervolgen. Dit gesprek kan samenvallen met het laatste voortgangsgesprek in dat beoordelingsjaar. De opleider geeft een beoordeling over het functioneren van de LSKGio in de verschillende competentiegebieden en EPA's en over het algeheel functioneren. Hierbij baseert de opleider zich op de informatie in het portfolio aangevuld met informatie verstrekt door andere leden van het opleidingsteam. In het beoordelingsgesprek worden afspraken gemaakt over de verdere ontwikkeling van de LSKGio, over het realiseren van ambities en over het maken van persoonlijke aanpassingen aan het opleidingsplan. De opleider ziet erop toe dat er een verslag wordt gemaakt van de geschiktheidsbeoordeling. Dit verslag wordt, na accordering door LSKGio en opleider, opgenomen in het portfolio. Mocht de opleider bij de jaarlijkse geschiktheidsbeoordeling vaststellen dat het functioneren van de LSKGio onvoldoende is, dan bespreken LSKGio en opleider de achterliggende oorzaken en de mogelijkheden om het functioneren naar een hoger niveau te tillen. Er kan eventueel worden besloten om een module te verlengen of om een geïntensiveerd begeleidingstraject te starten.

4.3.5 Eindbeoordeling

Aan het eind van de opleiding stelt de oordelend opleider formeel vast dat de LSKGio heeft voldaan aan alle vereisten. Dat wil zeggen dat de LSKGio alle EPA's, en overige verplichte opleidingsonderdelen inclusief cursussen met een voldoende resultaat heeft afgerond. De opleider controleert of dit correct is vastgelegd in het portfolio. Aanvullend consulteert de opleider het opleidingsteam. Als de LSKGio aan alle vereisten heeft voldaan, stuurt deze het portfolio (digitaal, via het portfolioprogramma) met een begeleidende brief die is ondertekend door de opleider naar de registratiecommissie. Na goedkeuring

van het portfolio door zowel een vakdeskundige van de opleidings- als van de registratiecommissie, verstrekt de registratiecommissie het certificaat van registratie als laboratoriumspecialist klinische genetica.

Bekwaam verklaren

4.3.6 Introductie

De ontwikkeling in bekwaamheid wordt gedurende de opleiding met diverse instrumenten gevolgd en beoordeeld. Als de LSKGio voldoende bekwaamheid op supervisieniveau 4 kan aantonen, dient deze een verzoek voor toekenning van een bekwaamverklaring in bij de opleider. De finale beslissing over de toekenning van een bekwaamverklaring ligt bij (een representatieve afvaardiging van) het opleidingsteam.

4.3.7 Formatieve en summatieve feedback

Er zijn twee vormen van beoordeling of feedback te onderscheiden: formatief en summatief gericht. De formatieve feedback is te typeren als een vorm van ontwikkelingsgerichte feedback; de summatieve beoordeling is gericht op een (eind-)oordeel.

Formatieve feedback dagelijks, direct op de werkvloer worden gegeven door de individuele supervisor. Het doel van formatieve feedback is om de groei van de LSKGio te stimuleren en te identificeren waar verdere ontwikkeling nodig is, zoals op specifieke competentiegebieden of generieke activiteiten. Deze beoordeling kan ad-hoc en informeel zijn, zoals tijdens dagelijkse besprekingen, of juist gestructureerd, bijvoorbeeld via het invullen van een Korte Praktijk Beoordeling (KPB). Hoe eerder de feedback volgt op het klinisch functioneren, des te groter is het leereffect.

Een summatieve beoordeling is gericht op het uitbrengen van een oordeel over de door de LSKGio ontwikkelde competenties. Voor een summatieve beoordeling kunnen formatieve beoordelingen als informatiebron fungeren. Summatieve beoordelingen hebben vaak belangrijke consequenties, zoals het al dan niet verkrijgen van een bekwaamverklaring voor een EPA, het slagen voor een toets, of zelfs het kunnen voortzetten van de opleiding bij jaarlijkse geschiktheidsbeoordelingen.

4.3.8 Bekwaamheid beoordelen

Bij de beoordeling van de LSKGio ligt de focus expliciet op EPA's en impliciet op competenties. Op basis van het niveau van functioneren van de LSKGio kan worden bepaald wat het gewenste niveau van supervisie is om optimaal verder te kunnen ontwikkelen én de veiligheid van de zorg te garanderen. Strikt genomen staat een LSKGio voor de gehele duur van de opleiding onder supervisie. Het niveau van supervisie verandert wel afhankelijk van de bekwaamheid van de LSKGio.

De bekwaamheid op niveau 4 in een EPA wordt verkregen door een beoordeling van de volgende elementen:

1. Bekwaamheid in vereist(e) kennis, vaardigheden en gedrag.
2. Voldoende ervaring/exposure binnen het domein van de EPA.
3. Diverse beoordelingsmomenten vallend binnen de betreffende EPA, blijkend uit het portfolio.
4. Onderwijsactiviteiten en wetenschappelijke activiteiten met betrekking tot de EPA
5. Het oordeel van (meerdere) betrokken leden van het opleidingsteam. Dit onderdeel vormt uiteindelijk de kern van de toekenning van de bekwaamverklaring.

Uitgangspunten en werkwijze voor EPA-gericht ontwikkelen en beoordelen

- De basis voor een gevarieerde set in te zetten instrumenten waarmee bekwaamheid kan worden aangetoond is aangegeven in de EPA-beschrijvingen.
- Om het effect van subjectiviteit te verminderen, wordt een LSKGio door meerdere personen beoordeeld.
- Om de betrouwbaarheid te vergroten en de ontwikkeling zichtbaar te maken, wordt de LSKGio op meerdere momenten beoordeeld.
- De toetsing en beoordeling moet praktisch uitvoerbaar zijn. Dit betekent dat de toetsing goed inpasbaar moet zijn in de dagelijkse werkzaamheden.

De LSKGio en de opleider zijn gezamenlijk verantwoordelijk voor de planning van toetsing. De LSKGio heeft de regie en bepaalt zelf en/of in samenspraak met de supervisor (en indien nodig de opleider) welke toetsinstrumenten hij of zij als bewijsmateriaal voor de EPA's gaat inzetten. De EPA-beschrijvingen vormen hiervoor de basis.

Aan het begin van elke module maakt de LSKGio een plan met een overzicht van de te bereiken doelen voor de komende periode en een voorstel voor te gebruiken evaluatie- en toetsinstrumenten, uiteraard rekening houdend met de gestelde eisen. Dit plan vraagt instemming van de opleider (of indien van toepassing: supervisor). Als de opleider het nodig vindt, kan deze extra toetsingsmomenten of -instrumenten inzetten.

4.3.9 Beoordeling door het opleidingsteam (BOT)

Bekwaamverklaringen hebben een landelijke geldigheid. Door met meerdere betrokken leden van het opleidingsteam het superviseniveau vast te stellen, wordt gestreefd naar een goed gewogen oordeel. Dit is juist van belang omdat de LSKGio vanaf het moment dat hij of zij de bekwaamverklaring heeft, de taak zelfstandig mag uitvoeren en daarmee een grotere verantwoordelijkheid krijgt.

In dit proces is, naast de documentatie in het portfolio, de evaluatie van 'vertrouwenscriteria' (tabel 6) een belangrijk onderdeel. Het opleidingsteam bespreekt onderling of de LSKGio over voldoende professionele kwaliteiten beschikt om hem of haar zelfstandige uitvoering van deze activiteit toe te vertrouwen. Deze criteria refereren aan wat in de praktijk vaak het 'onderbuikgevoel' wordt genoemd.

Bijvoorbeeld: 'Is de LSKGio in staat in kritieke situaties de grenzen van zijn/haar kennis en vaardigheden te onderkennen en te overleggen met medeprofessionals en daarmee een veilige werksituatie te onderhouden?'

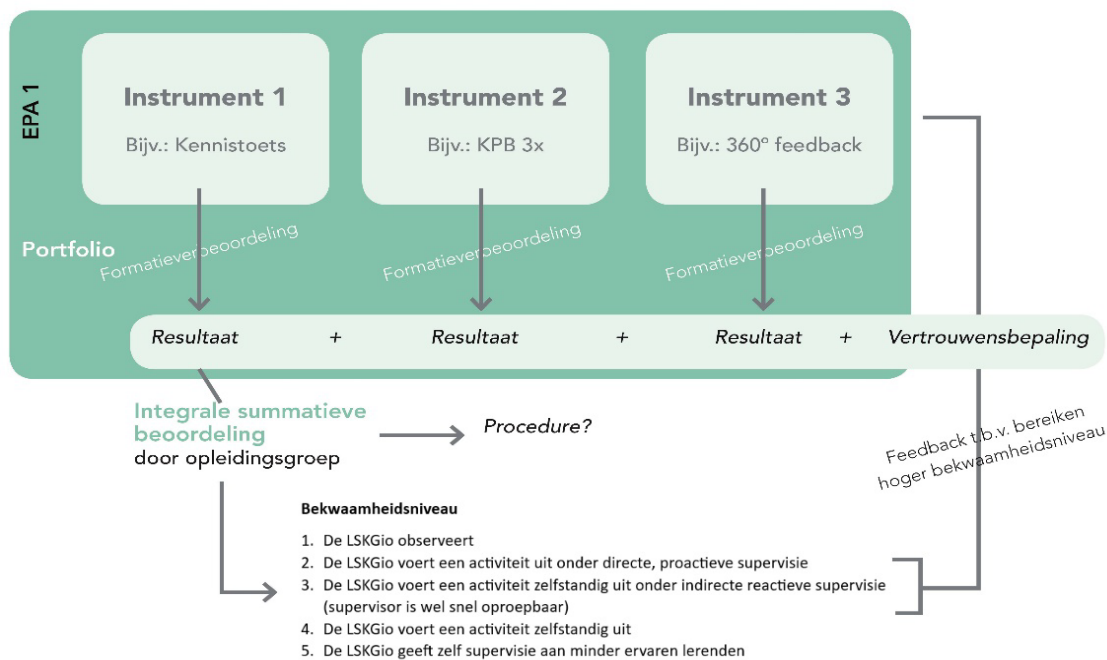
Criterium		Toelichting
1	Competentie, laboratoriumtechnisch- en klinisch genetisch redeneren	Dit verwijst naar kennis, vaardigheden en specifieke competenties die nodig zijn om een EPA uit te voeren.
2	Nauwgezetheid en geloofwaardigheid	Nauwgezetheid en geloofwaardigheid reflecteren een grondigheid en consistentie in activiteiten. Anders gezegd: een LSKGio doet wat hij/zij zegt te zullen doen en laat een grondigheid zien die voorspelbaar is in verschillende gevallen.
3	Oprechtheid	Oprechtheid impliceert dat de LSKGio desgevraagd eerlijk vertelt wat hij/zij heeft gezien en heeft gedaan en waarom, Dit is inclusief toegeven wat hij/zij niet heeft gedaan en had moeten doen.

4 | Inzicht in eigen beperkingen en geneigd zijn hulp te vragen

Cruciaal is inzicht in de eigen beperkingen en weten wanneer procedures te stoppen en tijdig hulp in te roepen. 'Weten' is de cognitieve component, maar dit spooft niet altijd met de bereidheid tot het inroepen van hulp. Een goede balans tussen proactief gedrag en hulp inroepen wanneer nodig, is erg belangrijk.

Tabel 6 Vertrouwenscriteria

4.3.10 Het proces van bekwaamverklaren



Figuur 7 Schematische weergave van het proces van bekwaamverklaren

Het proces van bekwaamverklaren verloopt als volgt:

1. Opleiders en supervisors zijn geïnformeerd over de achtergronden van en stappen in het proces van bekwaamverklaren.
2. De LSKGio verzamelt in het portfolio bewijsmateriaal voor bekwaamheidsniveau 4 conform EPA-beschrijvingen in het opleidingsplan.
3. LSKGio en opleider stellen vast of er voldoende positief bewijs is verzameld voor een beoordeling van bekwaamheidsniveau 4.⁸
4. De opleider zorgt voor een integrale beoordeling door het opleidingsteam in een bijeenkomst 'beoordeling opleidingsteam' (BOT) waarin zelfstandige uitvoering van de EPA aan de hand van de vertrouwenscriteria wordt besproken, leidend tot een onderbouwde conclusie.
5. De opleider stelt vast of de LSKGio inderdaad het gewenste bekwaamheidsniveau 4 heeft bereikt of welke stappen nog moeten worden genomen om dit niveau te bereiken.

⁸ Dit is te vinden in het portfolio, waarin de bekwaamheidsontwikkeling per EPA is gedocumenteerd. In voortgangsgesprekken stellen opleider en LSKGio steeds vast op welk niveau de LSKGio zich bevindt. Alleen voor niveau 4 wordt een bekwaamverklaring afgegeven.

- De opleider vertelt de LSKGio wat er is besloten. Samen wordt het vervolgtraject bepaald. Afspraken worden vastgelegd in het IOP.

4.4 Deelactiviteiten tijdelijk toevertrouwen

EPA's bestaan in het algemeen uit een aantal deelactiviteiten. De deelactiviteiten die zijn beschreven in het onderdeel 'specificaties en beperkingen' van elke EPA-beschrijving, kunnen in aanmerking komen voor 'tijdelijk toevertrouwen' en het verlenen van toestemming om de activiteit zelfstandig (met supervisie op afstand) uit te voeren. De LSKGio moet om dit vertrouwen te krijgen (net zoals bij het aantonen van bekwaamheid voor een EPA), aantoonbaar maken de deelactiviteit zelfstandig te kunnen uitvoeren. Dat kan bijvoorbeeld met KPB's op niveau 4 en het vertrouwen van de opleider of supervisor(s).

Om een 'toestemmingsverklaring' voor een deelactiviteit te krijgen moet minimaal 1 KPB voor de activiteit zijn afgegeven op niveau 4, of in het kwaliteitssysteem van het centrum moet aangegeven zijn dat de LSKGio gerechtigd is deze activiteit te verrichten. Er komt een vermelding van de toestemming in het portfolio. Echter, in tegenstelling tot de landelijke geldigheid van een bekwaamverklaring voor een EPA, heeft de toestemmingsverklaring een tijdelijk en lokaal karakter. De verschillen tussen een bekwaamverklaring voor een EPA en tijdelijk toevertrouwen van een activiteit, zijn weergegeven in tabel 7.

	Bekwaamverklaring	Toestemmingsverklaring
Omvat	Gehele EPA	Deelactiviteit van een EPA
Beoordeling door	Opleider en opleidingsteam	Een opleider of supervisor
Geldigheid	Landelijk	Lokaal
Geldigheidsduur	Tot expiratie	Tijdelijk
Portfolio	Bekwaamverklaring	Vermelding toestemming
Aantoonbaar (portfolio)	Minimaal 1 KPB op niveau 4 door 2 verschillende beoordelaars Minimaal 1 IBE op niveau 4 toegekend door de opleider	Minimaal 1 KPB op niveau 4 door minimaal 1 beoordelaar

Tabel 7 Verschil tussen een bekwaamverklaring en een toestemmingsverklaring

4.5 Instrumenten voor beoordeling, feedback en toetsing

Om te kunnen vaststellen of de LSKGio bekwaam is voor (onderdelen van) EPA's worden verschillende instrumenten ingezet. Het gaat hier om methodieken die opleiders en supervisors gebruiken om de LSKGio feedback te geven of te beoordelen en om producten waarmee de LSKGio groei van bekwaamheid aantoonbaar maakt. Deze instrumenten worden in de EPA-beschrijving aangegeven. Voor elke EPA zijn criteria opgenomen voor de vereiste kennis, vaardigheden en gedrag die nodig zijn om de EPA zelfstandig te mogen uitvoeren.

LSKGio en opleider stellen in samenspraak vast welke instrumenten worden ingezet om de ontwikkeling van de competenties in de aanloop naar de bekwaamverklaring voor de betreffende EPA's te evalueren. Om zo betrouwbaar mogelijk te toetsen wordt gebruikgemaakt van verschillende toetsvormen. Tabel 9 geeft een overzicht van de (toets- en evaluatie-) instrumenten die kunnen worden ingezet.

Voor alle instrumenten zijn formulieren beschikbaar in het portfolio. LSKGio en opleider kunnen naar eigen inzicht ook andere instrumenten inzetten. Hierna wordt een aantal belangrijke instrumenten beschreven.

4.5.1 Korte Praktijk Beoordeling (KPB)

De Korte Praktijk Beoordeling (KPB) is een instrument dat zich goed leent om gestructureerde ontwikkelingsgerichte (formatieve) feedback te geven. Met KPB's krijgt de LSKGio gerichte feedback van opleiders/leden van het opleidingsteam, gebaseerd op het handelen in een concrete geobserveerde situatie. De KPB bestaat uit een korte observatie van een activiteit of handeling met een nabespreking waarin concrete feedback wordt geformuleerd. Voorafgaand aan de observatie bespreken LSKGio en supervisor op welke competenties of leerdoelen de observatie is gericht.

Het instrument kan eenvoudig worden toegepast door stafleden en andere collega's als onderdeel van de dagelijkse routine in het opleidingslaboratorium of daar waar een module wordt gevolgd. Denk bijvoorbeeld aan observaties tijdens werkbesprekingen, patiëntenbesprekingen, landelijke of lokale scholings-, of refereerbijeenkomsten. De KPB verloopt gestructureerd met behulp van een standaardformulier in het portfolio.

Om zorgvuldig met het systeem van bekwaamverklaringen te werken, is het belangrijk dat de LSKGio voldoende (mogelijkheden voor) praktijkevaluaties krijgt. Ook moet duidelijk zijn dat de LSKGio zich ontwikkelt. Dit betekent dat niet het aantal KPB's belangrijk is, maar het 'bewijsmateriaal' waarmee de LSKGio aantoont bekwaam te zijn

4.5.2 360° feedback

Feedback kan één-op-één gegeven worden, maar ook door meerdere personen. De 360°-feedback is een methodiek waarmee op systematische wijze informatie van verschillende personen over één persoon wordt verzameld over een langere periode. De LSKGio verzamelt feedback over zijn of haar eigen functioneren van collega's die de LSKGio aan het werk hebben gezien. Dit zijn bijvoorbeeld laboratoriumspecialisten klinische genetica, metabole artsen, klinisch genetici, collega LSKGio's, (hoofd)analisten, medisch secretaresses en aanvragers. Het instrument wordt gedurende de opleiding tweemaal ingezet. De resultaten worden besproken tijdens de voortgangsgesprekken

4.5.3 Toetsing via rondzending

Toetsing van de opgedane kennis van de LSKGio wordt uitgevoerd door beoordelen van (inter)nationale rondzendingen of lokale (spoed-)casuïstiek. Tijdens het 3^e en 4^e jaar van de opleiding vindt deze toetsing minimaal 1x per jaar plaats.

4.5.4 Integrale beoordeling EPA (IBE)

De integrale beoordeling EPA is een van de verplichte informatiebronnen voor het aanvragen van een bekwaamverklaring. Het instrument is een hulpmiddel om gestructureerd in kaart te brengen in hoeverre de LSKGio aan de criteria van de EPA voldoet. De LSKGio en opleider voeren aan de hand van het format in tabel 8 een gesprek over de ervaring van de LSKGio met de betreffende EPA/activiteit. De vragen in het format geven aanknopingspunten om de in de EPA -beschrijving opgenomen specificaties én daarvoor vereiste kennis, vaardigheid, houding en gedrag te bespreken (zie tabel 8). Het gesprek resulteert in een beoordeling van het bekwaamheidsniveau voor de gehele EPA en het benoemen van sterke punten en verbeterpunten. Een formulier voor de IBE- beoordeling en -criteria is opgenomen in het portfolio (zie bijlage 6).

De LSKGio kan een IBE-gesprek inzetten als instrument om gestructureerd op de bekwaamheid in de gehele EPA gerichte feedback te verzamelen en om (groei in) bekwaamheid aan te tonen.

	IBE- vragen gericht op EPA-inhoud	Doel
1	Kun je een of meer voorbeelden geven die je ervaring met deze EPA illustreren?	Casussen benoemen in relatie tot de specifieke EPA
2	Wat waren je overwegingen?	Onderzoek de mate van begrip (kennis)
3	Welke risico's, dilemma's, complicaties waren er? Hoe ben je daarmee omgegaan/ zou je daarmee omgaan?	Vaststellen in hoeverre de LSKGio voorbereid is met risico's en complicaties om te gaan. Zicht krijgen op handelingsvaardigheid
4	Wat zou je doen als kenmerken van de situatie anders zijn?	Onderzoeken of de LSKGio in staat is deze EPA uit te voeren onder verschillende omstandigheden

Tabel 8 Functie van de vragen in het IBE-gesprek

	Toets of beoordeling	Vereisten
1	Korte praktijkbeoordeling (KPB)	Per EPA: minimaal 1 KPB op niveau 4 gericht op de specificaties van de EPA, door 2 verschillende beoordelaars
2	360° feedback	2 x gedurende de opleiding
3	Rondzendtoets	Minimaal 1x per jaar gedurende het 3 ^e en 4 ^e jaar van de opleiding
4	Integrale Beoordeling EPA (IBE)	Per EPA: minimaal 1 IBE op niveau 4 gericht op de specificaties van de EPA door de opleider
5	Beoordeling opleidingsteam (BOT)	Voorafgaand aan toekenning bekwaamverklaring op niveau 4.
6	Eindbeoordeling	Alle EPA's en overige verplichte opleidingsonderdelen zijn afgerond

Tabel 9 Verplichtingen in toetsing en beoordeling

5 Kwaliteit en duurzaamheid van de opleiding

5.1 Continue verbetering

Het streven naar optimale kwaliteit van zorg en opleiden is het uitgangspunt. Opleidingen werken aan continue kwaliteitsverbetering. Daarbij wordt gebruik gemaakt van een systeem van periodieke interne kwaliteitsbeoordeling dat leidt tot daadwerkelijke verbeteracties. De stappen worden cyclisch herhaald in de vorm van een plan-do-check-act cyclus (PDCA-cyclus).

5.2 Deskundigheidsbevordering opleider en opleidingsgroep

De opleider en plaatsvervangend opleider en teamleden met een supervisierol hebben een Teach the Teacher cursus gevolgd. Voor de opleider en plaatsvervangend opleider geldt dat zij aan continue professionalisering van hun (didactische) competenties werken. Zij kunnen dit aantonen met geaccrediteerde cursussen, trainingen en andere bijeenkomsten in het kader van opleiders- en docentprofessionalisering. De visitatiecommissie bewaakt de kwaliteit van de opleiding. De visitatiecommissie heeft als taak om te toetsen of de opleiding in de centra nog voldoet aan de eisen zoals opgesteld door de VKGL. De opleiding wordt jaarlijks geëvalueerd door de LSKGio's. De visitatiecommissie beoordeelt deze evaluaties.

5.3 Evaluatie opleidingsplan en opleidingseisen

Voor het opstellen van het landelijke opleidingsplan en de opleidingseisen voor de opleiding tot laboratoriumspecialist klinische genetica is de VKGL verantwoordelijk. Het opleidingsplan en de opleidingseisen worden periodiek en systematisch geëvalueerd en desgewenst bijgesteld.

Feedback en suggesties voor verbeteringen worden continu geïnterpreteerd. Deze feedback wordt één keer per jaar door de opleidingscommissie geëvalueerd. Het dagelijks bestuur VKGL accordeert eventuele aanpassingen.

5.4 Lokale vertaling landelijk opleidingsplan

Het landelijk opleidingsplan beschrijft de inhoud, kaders en vereisten aan de opleiding. Het landelijk opleidingsplan is daarmee het fundament voor de opleiding. De bouwstenen uit het landelijk opleidingsplan en bijbehorende (toets)instrumenten zijn opgenomen in het elektronisch portfolio. De opleiding wordt lokaal met eigen kenmerken ingevuld. De LSKGio beschrijft zijn of haar lokale uitwerking in een individueel opleidingsplan en individueel opleidingsplan.

6 Implementatie

6.1 Overgangsregeling

Na de invoeringsdatum van het nieuwe opleidingsplan geldt een overgangsfase van 2 jaar. Dit geeft opleidingsinstellingen de gelegenheid om de noodzakelijke veranderingen door te voeren. LSKGio's die op de invoeringsdatum in het eerste opleidingsjaar zijn, stappen over op het nieuwe opleidingsplan; LSKGio's in het tweede opleidingsjaar kunnen kiezen of ze overstappen; LSKGio's in het derde en vierde opleidingsjaar maken de opleiding af volgens hun opleidingsschema.

6.2 Aandachtspunten voor de implementatie

Hieronder wordt een aantal activiteiten beschreven waaraan lokaal aandacht kan worden gegeven om een adequate implementatie van het landelijke opleidingsplan te bevorderen.

6.2.1 Eenduidigheid in beoordelen en bekwaamverklaren

Het gebruiken van dezelfde regels voor feedback, beoordeling en portfolio's in het hele land zorgt ervoor dat een herkenbare landelijke kwaliteit wordt behouden. Bekwaamverklaringen zijn overdraagbaar naar andere klinieken. Het is belangrijk dat verschillende instellingen hierbij samenwerken.

6.2.2 Informeren en scholen opleidingsgroepen

Het verdient aanbeveling om landelijk/lokaal af te spreken hoe de leden van het opleidingsteam worden geïnformeerd over het nieuwe opleidingsplan en worden meegenomen in het proces van implementatie.

6.2.3 Aansluiting portfolio

Een belangrijke factor in het slagen van EPA-gericht opleiden en bekwaamverklaren is de beschikbaarheid van een portfolio dat goed aansluit op de criteria en eindtermen en dat door LSKGio, opleider en supervisors ingezet kan worden om het ontwikkelproces te volgen en te ondersteunen.

Deel II Bijlagen

1	Competentieprofiel van de Laboratoriumspecialist klinische genetica	3
2	EPA's	4
3	Eindtermen (kennis, vaardigheden, houding)	20
4	Samenhang EPA's-eindtermen	27
5	Voorbeelden keuzemodules genomdiagnostiek en biochemische diagnostiek	29
6	Instrument Integrale Beoordeling EPA	31
7	Lijst met gebruikte begrippen en afkortingen	32
8	Colofon	35

Bijlage 1 Algemene competenties van de laboratoriumspecialist klinische genetica

Competenties	Indicatoren
Klinisch genetisch laboratoriumtechnisch handelen	<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	<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	<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	<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 LSKGio's, studenten, collegae en anderen - betrokken bij de gezondheidszorg
Maatschappelijk handelen	<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
Leiderschap	<ul style="list-style-type: none"> - Levert een bijdrage aan verbetering van de gezondheidszorg in teams en organisaties - Beheert de middelen voor optimale gezondheidszorg - Toont leiderschap in de beroepspraktijk - gebruikt informatietechnologie voor optimale gezondheidszorg en voor bij- en nascholing - Plant carrière en bewaart een goede balans tussen werk en privé
Professionaliteit	<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

Bijlage 2 EPA's

	EPA	pagina
1	Aanvragen voor diagnostisch onderzoek beoordelen	4
2	Resultaten van diagnostisch onderzoek technisch beoordelen	6
3	Resultaten van diagnostisch onderzoek interpreteren en rapporteren	8
4	Consulten verlenen	10
5	Monitoring van ziekte en therapie	12
6	De kwaliteit van een diagnostisch laboratorium borgen	14
7	Nieuwe diagnostische methoden ontwikkelen, valideren en implementeren	16
8	Inhoudelijk aansturen van (een deel van) het laboratorium	18

EPA 1	Aanvragen voor diagnostisch onderzoek beoordelen	
<p>1. Specificaties en beperkingen</p>	<p>Uitvoeren van de ingangscntrole van aanvragen voor diagnostiek zodat het materiaal van de patiënt kan en mag worden onderzocht en de klinische vraag kan worden beantwoord.</p> <p>Binnen deze EPA valt:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Beoordelen of het aangevraagde onderzoek binnen bestaande klinische indicaties valt en niet eerder is uitgevoerd. 2. Beoordelen of de vraagstelling beantwoord kan worden met het beschikbare materiaal en de beschikbare laboratoriumdiagnostiek. 3. Beoordelen welke specifieke methoden/technieken moeten worden uitgevoerd om de vraagstelling te beantwoorden. 4. Beoordelen of het patiëntmateriaal voldoet aan kwaliteitseisen voor acceptatie (volume, zuiverheid en conditie). 5. Beoordelen van mate van urgentie (spoeddiagnostiek). 6. Bij discrepanties corrigerende handelingen uitvoeren en onvolledige gegevens (laten) opvragen. 	
<p>2. Relatie tot de algemene competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Laboratoriumtechnisch handelen • Communicatie • Samenwerking • Leiderschap 	<ul style="list-style-type: none"> • Kennis & wetenschap • Maatschappelijk handelen • Professionaliteit
<p>3. Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren.</p>	<p>Kennis</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Kent de klinische indicaties voor diagnostiek b. Heeft kennis van laboratoriummethoden en technieken. c. Kent de gevoeligheid en beperkingen van de methoden/technieken d. Kent de logistiek van het laboratorium inclusief afname- en transportcondities die resultaten kunnen beïnvloeden. <p><i>Specifiek voor genoomdiagnostiek</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - Kent de typen pathogene genoomvarianten behorend bij de klinische indicatie, zodat een methode geselecteerd wordt die deze kan identificeren. <p><i>Specifiek voor biochemie</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - Heeft kennis van metabole ziektebeelden en bijbehorende biomarkers en andere functionele testen <p>Vaardigheden</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Kan inschatten aan welke informatie aanvrager behoefte heeft. b. Kan inschatten aan welke informatie de analisten behoefte hebben om het onderzoek uit te kunnen voeren c. Past mondelinge en schriftelijke communicatie aan het niveau van de gesprekspartner. <p>Houding/gedrag</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Kent de grenzen van de eigen kennis en verantwoordelijkheden en handelt hiernaar 	

	<ul style="list-style-type: none"> b. Heeft een dienstverlenende instelling en handelt waar nodig, sturend richting laboratorium en/of aanvrager c. Interpreteert resultaten kritisch d. Heeft oplossend vermogen
4. Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren	<p>Verplicht</p> <ul style="list-style-type: none"> 1. Minimaal 1 KPB met een beoordeling op niveau 4 gericht op de specificaties van deze EPA (zie onderdeel 1) door 2 verschillende beoordelaars 2. Minimaal 1 IBE met een beoordeling op niveau 4 gericht op de specificaties van de EPA (zie onderdeel 1) door de opleider <p>Voorbeelden aanvullende informatiebronnen:</p> <ul style="list-style-type: none"> 3. Registratie van minimaal aantal uitgevoerde intakes, in overleg met opleidingsteam 4. Documentatie/certificaat van gevolgd onderwijs op relevante kennisdomeinen 5. Andere door de LSKGio/opleider relevant geachte documentatie
5. Geschatte fase van de opleiding waarop niveau 4 (zelfstandig/met supervisie op afstand) kan worden bereikt	<p>Niveau 4 kan (afhankelijk van de mogelijkheden in de opleidingskliniek) worden bereikt vanaf 12 maanden na start van de opleiding</p>
6. Expiratie	<p>De bekwaamverklaring voor de EPA vervalt als de opleider onvoldoende behoud van niveau vaststelt.</p>

EPA 2	Resultaten van diagnostisch onderzoek technisch beoordelen.	
<p>1. Specificaties en beperkingen</p>	<p>Binnen deze EPA valt:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Het technisch beoordelen van diagnostische resultaten ter vrijgave voor verdere interpretatie en rapportage 2. Beoordelen van metabole resultaten of genoomdiagnostische resultaten, rekening houdend met de indicatie(s), het klinisch beeld, evt. eerdere onderzoeken/uitslagen, en mogelijke interferenties die pre-analytisch, analytisch of post-analytisch zijn opgetreden 3. Het beslissen tot herhaling of vervolgonderzoek indien nodig <p>Binnen deze EPA valt niet:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Resultaten van diagnostisch onderzoek interpreteren en rapporteren (EPA 3) 	
<p>2. Relatie tot de algemene competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Laboratoriumtechnisch handelen • Communicatie • Samenwerking • Leiderschap 	<ul style="list-style-type: none"> • Kennis & wetenschap • Maatschappelijk handelen • Professionaliteit
<p>3. Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren.</p>	<p>Kennis</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Beschikt over algemene kennis van de laboratorium workflow en van het laboratorium informatiesysteem (LIS) b. Kent de gebruikte techniek, de gebruikte analyse software, de mogelijkheden, beperkingen, specificiteit en sensitiviteit c. Is op de hoogte van specifieke richtlijnen/veldnormen indien van toepassing en heeft kennis van de internationale nomenclatuur d. Heeft kennis van kwaliteitsparameters voor het technisch beoordelen en vrijgeven van laboratoriumresultaten e. Herkent afwijkingen in metabole of genoomdiagnostische laboratoriumresultaten <p>Vaardigheden</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Is vertrouwd met metabole of genoomdiagnostische labuitslagen en de identificatie en duiding van genetische variatie en afwijkingen b. Herkent parameters in de resultaten die informatief zijn voor de zuiverheid van patiëntmateriaal c. In geval van metabole diagnostiek: herkent interferentie door eventueel medicatiegebruik of dieet van patiënt <p>Houding en gedrag</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Kent de grenzen van de eigen kennis en verantwoordelijkheden en handelt hiernaar b. Interpreteert resultaten kritisch c. Heeft probleemoplossend vermogen 	
<p>4. Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren</p>	<p>Verplicht:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Minimaal 1 KPB met een beoordeling op niveau 4 gericht op de specificaties van deze EPA (zie onderdeel 1) door 2 verschillende beoordelaars 	

	<p>2. Minimaal 1 IBE met een beoordeling op niveau 4 gericht op de specificaties van de EPA (zie onderdeel 1) door de opleider</p> <p>Voorbeelden aanvullende informatiebronnen:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Stagebeoordelingen m.b.t. technische beoordeling van diagnostisch onderzoek voor de specifieke aandachtsgebieden (en/of inwerkformulieren) 2. Andere door de LSKGio/opleider relevant geachte documentatie
<p>1. Geschatte fase van de opleiding waarop niveau 4 (zelfstandig met supervisie op afstand) kan worden bereikt</p>	<p>Niveau 4 kan (afhankelijk van de mogelijkheden in de opleidingskliniek) worden bereikt omstreeks het einde van het tweede jaar van de opleiding</p>
<p>2. Expiratie</p>	<p>De bekwaamverklaring voor de EPA vervalt als de opleider onvoldoende behoud van niveau vaststelt</p>

EPA 3	3 Resultaten van diagnostisch onderzoek interpreteren en rapporteren	
<p>1. Specificaties en beperkingen</p>	<p>Binnen deze EPA valt:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Interpreteren en beoordelen van (combinaties van) metabole of genomdiagnostische resultaten, rekening houdend met mogelijke pre-analytische, analytische, post-analytische interferenties, klinische indicatie en eventueel eerdere onderzoeken/uitslagen 2. Rapporteren van resultaten van diagnostisch onderzoek 3. Communiceren van (spoed)uitslagen 4. Beslissen tot vervolgonderzoek indien nodig 5. <i>Biochemie</i>: Het beslissen tot herhaling indien nodig. Het betreft hier niet het herhalen i.v.m. technisch afgekeurde analyses, maar herhaling vanwege lichte afwijkingen in de analyses die in een tweede sample bevestigd dan wel ontkracht dienen te worden 6. Overleg met collega's en aanvragers m.b.t. bijzondere bevindingen (bijvoorbeeld nevenbevindingen) <p>Binnen deze EPA valt niet:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Beoordelen van ruwe testresultaten (> EPA 2) - Consulten (> EPA 4) - Monitoring van ziekte (> EPA 5) 	
<p>2. Relatie tot de algemene competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Laboratoriumtechnisch handelen • Communicatie • Samenwerking • Leiderschap 	<ul style="list-style-type: none"> • Kennis & wetenschap • Maatschappelijk handelen • Professionaliteit
<p>3. Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren.</p>	<p>Kennis</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Algemene kennis van de laboratoriumworkflow als ook van het laboratoriuminformatiesysteem (LIS) b. Kennis van de gebruikte techniek, de gebruikte software, de mogelijkheden en beperkingen hiervan (incl. specificiteit en sensitiviteit) c. Specifieke richtlijnen/veldnormen indien van toepassing d. Herkennen van patronen en afwijkingen in metabole of genomdiagnostische laboratoriumresultaten <p>Vaardigheden</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Is vertrouwd met metabole of genomdiagnostische laboratoriumuitslagen en de duiding van afwijkingen b. Herkent (on)zuiverheid patiëntmateriaal in de resultaten c. In geval van metabole diagnostiek: herkent interferentie door eventueel medicatiegebruik of dieet van patiënt d. Kan een uitslag op een heldere manier opstellen en communiceren naar de aanvrager e. Onderbouwt bevindingen met literatuuronderzoek en maakt gebruik van kansberekening en risico-inschatting f. Onderhoudt doelmatig contact met de aanvragers <p>Houding en gedrag</p> <ul style="list-style-type: none"> - Kent de grenzen van de eigen kennis en verantwoordelijkheden en handelt hiernaar - Interpreteert resultaten kritisch - Heeft probleemoplossend vermogen 	

<p>4. Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren</p>	<p>Verplicht:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Minimaal 1 KPB met een beoordeling op niveau 4 gericht op de specificaties van deze EPA (zie onderdeel 1) door 2 verschillende beoordelaars 2. Minimaal 1 IBE met een beoordeling op niveau 4 gericht op de specificaties van de EPA (zie onderdeel 1) door de opleider 3. Verdeling (aantal en typen) rapportages is representatief (naar rato) voor de activiteiten van het centrum 4. <i>Biochemie</i>: verplichte cursus in de biochemische genetische diagnostiek, aanbevolen wordt de SSIEM Academy Course 5. <i>Genoomdiagnostiek</i>: verplichte cursus in de genetische diagnostiek <p>Voorbeelden aanvullende informatiebronnen:</p> <ol style="list-style-type: none"> 6. 360° feedback van collega's 7. Andere door de LSKGio/opleider relevant geachte documentatie
<p>5. Geschatte fase van de opleiding waarop niveau 4 (zelfstandig/met supervisie op afstand) kan worden bereikt</p>	<p>Niveau 4 kan worden bereikt na het tweede jaar van de opleiding</p>
<p>6. Expiratie</p>	<p>De bekwaamverklaring voor de EPA vervalt als de opleider onvoldoende behoud van niveau vaststelt.</p>

EPA 4	Consulteren verlenen	
<p>1. Specificaties en beperkingen</p>	<p>Optreden als aanspreekpunt voor aanvragers (zoals huisartsen, verloskundigen, medisch specialisten inclusief klinisch genetici, etc), collega's (analisten, secretariaatsmedewerkers, andere stafleden, collega LSKG uit andere centra, etc.) en actieve deelname aan multidisciplinaire overleggen.</p> <p>Binnen deze EPA valt:</p> <p>Vragen beantwoorden die betrekking hebben op de werkzaamheden van het genetisch laboratorium:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. van aanvragers, collega's (zowel intern als extern) 2. tijdens participatie in een MDO <p>De consultering betreft onder meer:</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Geschiktheid van testen, uitslagtermijnen en toelichting van uitslagen b. Vragen over binnengekomen orders, zoals orderverwerking. c. Geschiktheid van materialen voor de aangevraagde test. d. Vragen over (technische) problemen op het laboratorium. e. Een actieve bijdrage leveren aan een MDO middels het meedenken en adviseren voor een diagnostisch vervolgtraject. <p>Binnen deze EPA valt niet:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Consultverlening aan media 	
<p>2. Relatie tot de algemene competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Laboratoriumtechnisch handelen • Communicatie • Samenwerking • Leiderschap 	<ul style="list-style-type: none"> • Kennis & wetenschap • Maatschappelijk handelen • Professionaliteit
<p>3. Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren.</p>	<p>Kennis</p> <ol style="list-style-type: none"> a. (Algemene) kennis van het laboratorium, inclusief laboratoriumflow en beschikbare testen. b. (Algemene) klinische kennis van ziektebeelden en bijbehorende genotype en fenotype c. Aanbod, inhoudelijke kennis, uitslagtermijnen en limitaties van diagnostische testen en materiaalsoorten d. Specifieke richtlijnen/veldnormen/wettelijke kaders indien van toepassing e. Informatiebronnen (relevante databases en literatuurbronnen) <p>Vaardigheden</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Is in staat adviezen/eigen standpunten met argumenten te onderbouwen b. Kan inschatten aan welke informatie de consultvrager behoefte heeft c. Is in staat op doelmatige wijze informatie in te winnen d. Past mondelinge en schriftelijke communicatie aan het niveau van de gesprekspartner(s) <p>Houding/gedrag</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Kent eigen grenzen en verantwoordelijkheden en handelt hiernaar b. Professioneel c. Constructief d. Verantwoordelijk 	

<p>4. Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren</p>	<p>Verplicht:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Minimaal 1 KPB met een beoordeling op niveau 4 gericht op de specificaties van deze EPA (zie onderdeel 1) door 2 verschillende beoordelaars 2. Minimaal 1 IBE met een beoordeling op niveau 4 gericht op de specificaties van de EPA (zie onderdeel 1) door de opleider 3. 360° Feedback <p>Voorbeelden aanvullende informatiebronnen:</p> <ol style="list-style-type: none"> 4. Andere door de LSKGio/opleider relevant geachte documentatie
<p>5. Geschatte fase van de opleiding waarop niveau 4 (zelfstandig/met supervisie op afstand) kan worden bereikt</p>	<p>Niveau 4 kan (afhankelijk van de mogelijkheden in de opleidingskliniek) aan het eind van jaar 2) worden bereikt.</p>
<p>6. Expiratie</p>	<p>De bekwaamverklaring voor de EPA vervalt als de opleider onvoldoende behoud van niveau vaststelt.</p>

EPA 5	Monitoring van ziekte en therapie	
<p>1. Specificaties en beperkingen</p>	<p>Binnen deze EPA valt:</p> <p>(Vervolg/herhalings) diagnostiek bij patiënten met een reeds bekende genetische (metabole) ziekte:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Beoordelen welke biomarkers gemeten moeten worden of (in het geval van tumorcytogenetica) welke genetische onderzoeken ingezet moeten worden bij aanvraag monitoring van een patiënt 2. Beoordelen welke biomarkers of genetische resultaten kunnen bijdragen aan het op maat maken van behandeling van een specifieke genetische ziekte 3. Beoordelen van de mate van urgentie (spoeddiagnostiek) 4. Interpreteren van (combinaties van) uitslagen, rekening houdend met mogelijke pre-analytische, analytische, post-analytische interferenties en eventueel medicatiegebruik of dieet 5. Interpreteren van (combinaties van) uitslagen, rekening houdend met voorgaande resultaten en behandeling van de patiënt 6. Rapporteren van (vervolg-)uitslagen 7. Beoordelen of uitslagen indicatie geven voor aanpassen van de behandeling 8. Een actieve bijdrage leveren aan een multidisciplinair team <p>Binnen deze EPA valt niet:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Aanvragen voor screenend diagnostisch onderzoek en herhalingsdiagnostiek in het kader van screenend diagnostisch onderzoek waarbij patiënt nog niet gediagnosticeerd is. 	
<p>2. Relatie tot de algemene competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Laboratoriumtechnisch handelen • Communicatie • Samenwerking • Leiderschap 	<ul style="list-style-type: none"> • Kennis & wetenschap • Maatschappelijk handelen • Professionaliteit
<p>3. Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren.</p>	<p>Kennis</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Kennis van genetische (metabole) ziektebeelden en hun oorzaken b. Kennis van behandelbaarheid en behandeling van genetische (metabole) ziekten c. Kennis van biomarkers in relatie tot klinische toestand en behandeling d. Is op de hoogte van eventuele specifieke richtlijnen en zorgpaden e. Kennis van laboratoriumtechnieken f. Algemene kennis van de workflow in een laboratorium g. Kennis van de functionaliteit van het LIS <p>Vaardigheden</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Herkennen van patronen en afwijkingen in labuitslagen b. Op de hoogte blijven van ontwikkelingen in het vakgebied c. Nieuwe publicaties toepassen bij interpretatie van ziektemarkers in relatie tot klinische toestand en behandeling d. Aanpassen van mondelinge en schriftelijke communicatie aan het niveau van de gesprekspartner e. Gebruik en inzet van software en datasystemen 	

	<p>Houding/gedrag</p> <ul style="list-style-type: none"> a. Kent de grenzen van de eigen kennis en verantwoordelijkheden en handelt hiernaar b. Interpreteert resultaten kritisch c. Heeft probleemoplossend vermogen
<p>4. Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren</p>	<p>Verplicht:</p> <ul style="list-style-type: none"> 1. Minimaal 1 KPB met een beoordeling op niveau 4 gericht op de specificaties van deze EPA (zie onderdeel 1) door 2 verschillende beoordelaars 2. Minimaal 1 IBE met een beoordeling op niveau 4 gericht op de specificaties van de EPA (zie onderdeel 1) door de opleider 3. <i>Biochemie</i>: KPB signaleren van een nieuwe marker die verband houdt met prognose en/of behandeling van bekende patiënten op basis van wetenschappelijke literatuur. <p>Voorbeelden aanvullende informatiebronnen:</p> <ul style="list-style-type: none"> 4. Andere door de LSKGio/opleider relevant geachte documentatie
<p>5. Geschatte fase van de opleiding waarop niveau 4 (zelfstandig/met supervisie op afstand) kan worden bereikt</p>	<p>Niveau 4 kan (afhankelijk van de mogelijkheden in de opleidingskliniek) worden bereikt na het tweede jaar van de opleiding</p> <p><i>Genoomdiagnostiek: het bereiken van niveau 4 is niet verplicht.</i></p>
<p>6. Expiratie</p>	<p>De bekwaamverklaring voor de EPA vervalt als de opleider onvoldoende behoud van niveau vaststelt</p>

EPA 6	De kwaliteit van een diagnostisch laboratorium borgen	
1. Specificaties en beperkingen	<p>Binnen deze EPA valt:</p> <p>Een actieve bijdrage leveren aan het continueren en optimaliseren van het kwaliteitsmanagementsysteem door:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Initiëren, opstellen, doorvoeren, evalueren en afronden van meldingen en verbeteringen binnen het kwaliteitsmanagementsysteem volgens de 4-O systematiek 2. Bijdragen aan kwaliteitsaudits (als auditor) 3. Bijdragen aan interlaboratoriumvergelijkingen (1^e, 2^e en 3^e lijnscontroles bij bijvoorbeeld GenQA/EMQN/ERNDIM) 4. Actief bijdragen aan de beoordeling en verbeteren van het kwaliteitsmanagementsysteem <p>Binnen deze EPA valt niet:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Validaties en/of verificaties uitvoeren (EPA 7) - Kwaliteitsdocumenten (procedures, SOPs, handboek) schrijven en updaten (EPA 7) 	
2. Relatie tot de algemene competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?	<ul style="list-style-type: none"> • Laboratoriumtechnisch handelen • Communicatie • Samenwerking • Leiderschap 	<ul style="list-style-type: none"> • Kennis & wetenschap • Maatschappelijk handelen • Professionaliteit
3. Vereiste Kennis, Vaardigheden, houding en Gedrag om deze EPA uit te voeren.	<p>Kennis</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Heeft theoretische kennis van een laboratoriumkwaliteitssysteem volgens de ISO15189 norm b. Kennis van standaardisatie, kalibratie, validatie en evaluatie van analysetechnieken c. Kent de VKGL-veldnormen d. Kennis van het kwaliteitsmanagementsysteem van het laboratorium e. Kennis over het uitvoeren van kwaliteitsaudits f. Kennis van interlaboratoriumvergelijkingen g. Kennis van en toepassen van ARBO en Milieuwetgeving <p>Vaardigheden</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Herkent verbetermogelijkheden en brengt nieuwe ideeën in b. Creëert draagvlak c. Onderscheidt hoofd- van bijzaken d. Rapporteren en verwerken van interne en externe foutmeldingen en verbetervoorstellen e. Het uitvoeren van kwaliteitsaudits <p>Houding/gedrag:</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Kent eigen grenzen en verantwoordelijkheden en handelt hiernaar b. Is proactief c. Werkt nauwkeurig d. Heeft probleemoplossend vermogen 	
4. Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief		

bekwaam te kunnen verklaren	<p>Verplicht:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Minimaal 1 KPB met een beoordeling op niveau 4 gericht op de specificaties van deze EPA (zie onderdeel 1) door 2 verschillende beoordelaars 2. Minimaal 1 IBE met een beoordeling op niveau 4 gericht op de specificaties van de EPA (zie onderdeel 1) door de opleider 3. Certificaat interne auditoren cursus, zoals Cursus Kwaliteit en auditor <p>Voorbeelden aanvullende informatiebronnen:</p> <ol style="list-style-type: none"> 4. Andere door de LSKGio/opleider relevant geachte documentatie
5. Geschatte fase van de opleiding waarop niveau 4 (zelfstandig/met supervisie op afstand) kan worden bereikt	<p>Niveau 4 en mogelijk ook niveau 5 kan worden bereikt in fase 2 van de opleiding</p>
6. Expiratie	<p>De bekwaamverklaring voor de EPA vervalt als de opleider onvoldoende behoud van niveau vaststelt.</p>

EPA 7	Nieuwe diagnostische methoden ontwikkelen, valideren en implementeren.	
<p>1. Specificaties en beperkingen</p>	<p>Ontwikkelen en/of valideren van nieuwe (diagnostische) methoden, of toepassingen van bestaande methoden, technieken en ontwikkelingen in de bio-informatica, ICT-mogelijkheden en apparatuur</p> <p>Binnen deze EPA valt:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Signaleren en/of beoordelen of een nieuwe methode geschikt is voor de diagnostiek 2. Draagvlak creëren voor de nieuwe methode 3. Een nieuwe methode aanpassen voor een diagnostische setting 4. Acceptatiecriteria vaststellen (sensitiviteit/specificiteit) 5. Inschatten van doelmatigheid, kwaliteit en kosten 6. Een validatie- of verificatieplan maken, (laten) uitvoeren en beoordelen 7. Schrijven/updaten kwaliteitsdocumenten (procedures/ SOPs) 8. Implementeren nieuwe methode in de klinische praktijk <p>Binnen deze EPA valt niet:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Wetenschappelijk onderzoek doen en nieuwe methoden publiceren 	
<p>2. Relatie tot de algemene competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Laboratoriumtechnisch handelen • Communicatie • Samenwerking • Leiderschap 	<ul style="list-style-type: none"> • Kennis & wetenschap • Maatschappelijk handelen • Professionaliteit
<p>3. Vereiste kennis, vaardigheden, houding en Gedrag om deze EPA uit te voeren.</p>	<p>Kennis</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Kennis van technische ontwikkelingen binnen het vakgebied b. Kennis van validaties en verificaties conform de ISO15189 norm c. Kennis van apparatuur/methoden d. Kennis van standaardisatie, QC en acceptatiecriteria <p>Vaardigheden</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Brengt nieuwe ideeën in b. Stuurt medewerkers aan c. Creëert draagvlak en enthousiasme d. Werkt projectmatig en doelmatig e. Onderscheidt hoofdzaken van bijzaken f. Kunnen werken met het kwaliteitsmanagementsysteem <p>Houding/gedrag</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Kent eigen grenzen en verantwoordelijkheden en handelt hiernaar b. Toont proactief inhoudelijk leiderschap in het validatieproces c. Delegeert en vult aan waar nodig d. Is kritisch 	
<p>4. Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren</p>	<p>Verplicht:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Minimaal 1 KPB met een beoordeling op niveau 4 gericht op de specificaties van deze EPA (zie onderdeel 1) door 2 verschillende beoordelaars. Met in elk geval een KPB validatie nieuwe methoden, technieken en apparatuur 2. Minimaal 1 IBE met een beoordeling op niveau 4 gericht op de specificaties van de EPA (zie onderdeel 1) door de opleider 	

	<p>Voorbeelden aanvullende informatiebronnen:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Verslag of presentatie waarin een methode wordt beoordeeld 2. Validatie- of verificatieplan -en rapport 3. Andere door de LSKGio/opleider relevant geachte documentatie
5. Geschatte fase van de opleiding waarop niveau 4 (zelfstandig/met supervisie op afstand) kan worden bereikt	Niveau 4 kan worden bereikt in het derde jaar van de opleiding
6. Expiratie	De bekwaamverklaring voor de EPA vervalt als de opleider onvoldoende behoud van niveau vaststelt

EPA 8	Inhoudelijk aansturen van (een deel van) het laboratorium	
<p>1. Specificaties en beperkingen</p>	<p>Inhoudelijk aansturen van medewerkers (analisten, laboratoriumspecialisten, medisch secretariaat, kwaliteitsmedewerkers en andere ondersteunende medewerkers) op alle niveaus (van test tot kliniek).</p> <p>Binnen deze EPA valt:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Inhoudelijk aansturen, opleiden, bij- en nascholen van laboratoriummedewerkers, studenten (MLO/HLO/WO) en arts-(assistent)en 2. Plannen en voorzitten van werkbijeenkomsten 3. Signaleren (“troubleshooting”) van afwijkingen in het pre-, post-, en onderzoeksproces en aansturen bij het analyseren en oplossen van de afwijkingen 4. Problemen en vragen oplossen in het diagnostisch proces 5. Begeleiden van analisten bij het schrijven van verificatie/validatieplannen en uitvoeren van verificaties/validaties 6. Bijdragen aan het opstellen van het jaarverslag en/of de managementreview 7. Input geven aan leidinggevende over het functioneren van laboratoriummedewerkers ten behoeve van beoordelings-/jaargesprekken 8. Projecten leiden 	
<p>2. Relatie tot de algemene competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Laboratoriumtechnisch handelen • Communicatie • Samenwerking • Leiderschap 	<ul style="list-style-type: none"> • Kennis & wetenschap • Maatschappelijk handelen • Professionaliteit
<p>3. Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren.</p>	<p>Kennis</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Vakinhoudelijke kennis (<i>zie eindtermen/lemma's L1.1</i>) b. Kennis van de laboratoriumprocedures a. Kennis van organisatorische en financiële aspecten van een laboratorium c. Kennis van de Arbo en milieuwetgeving <p>Vaardigheden</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Beschikt over managementvaardigheden (<i>zie eindtermen/lemma's L2.4</i>) <ul style="list-style-type: none"> - Begeleidt en motiveert medewerkers - Bouwt effectieve relaties op (<i>lemma 3.2</i>) - Projectvoorstellen schrijven en projecten leiden - Neemt besluiten (en kan deze motiveren) - Budgetbewaking <p>Houding/gedrag</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Kent de grenzen van de eigen kennis en verantwoordelijkheden en handelt hiernaar b. Dienstverlenende instelling en is waar nodig sturend c. Is kostenbewust en doelmatig 	
<p>4. Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren</p>	<p>Verplicht:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Minimaal 1 KPБ met een beoordeling op niveau 4 gericht op de specificaties van deze EPA (zie onderdeel 1) door 2 verschillende beoordelaars 	

	<ol style="list-style-type: none"> 2. Minimaal 1 IBE met een beoordeling op niveau 4 gericht op de specificaties van de EPA (zie onderdeel 1) door de opleider 3. Certificaat managementcursus <p>Voorbeelden aanvullende informatiebronnen:</p> <ol style="list-style-type: none"> 4. Andere door de LSKGio/opleider relevant geachte documentatie
5. Geschatte fase van de opleiding waarop niveau 4 (zelfstandig/met supervisie op afstand) kan worden bereikt	Niveau 4 kan worden bereikt na het tweede jaar van de opleiding
6. Expiratie	De bekwaamverklaring voor de EPA vervalt als de opleider onvoldoende behoud van niveau vaststelt.

Bijlage 3 Eindtermen

Dit onderdeel beschrijft de vereiste kennis, vaardigheden en houding voor de beginnend laboratoriumspecialist klinische genetica (LSKG). Deze inhoud maakt integraal onderdeel uit van de EPA's. Een overzicht van de kennis, vaardigheden en attitude per EPA is opgenomen in bijlage 4.

Onderstaande tabel biedt een overzicht van de onderwerpen die zijn uitgewerkt onder kennis, vaardigheden en houding. De hyperlinks bieden snelle toegang tot de onderwerpen. De overzichten in bijlage 3 en 4 kunnen behulpzaam zijn bij het plannen van activiteiten en toetsinstrumenten voor de ontwikkeling en beoordeling van EPA's.

Gemeenschappelijk	Genoomdiagnostiek	Biochemische diagnostiek

Tabel 10 Legenda kleurgebruik in eindtermen

1. Kennis	2. Vaardigheden	3. Houding
1.1 Genetica 1.2 Laboratoriumprocedures 1.3 Kwaliteitszorg + Arbo & milieuproblematiek 1.4 Ethiek	2.1 Onderzoeksvaardigheden 2.2 Praktijkvaardigheden 2.3 Kwaliteitszorg 2.4 Organisatie en management 2.5 Academische vaardigheden 2.6 Onderwijs 2.7 Wetenschappelijk onderzoek	3.1 Professionaliteit 3.2 Communicatie 3.3 Onderwijs 3.4 Academisch profiel 3.7 Management en persoonlijke effectiviteit

Tabel 11 Overzicht onderwerpen kennis, vaardigheden en houding

Kennis

1	Kennis
K1.1.	Genetica

K1.1.1	Basisprincipes van humane, klinische en biochemische genetica De LSKG heeft kennis van en inzicht in: <ol style="list-style-type: none"> a. De moleculaire basis van overerving b. Chromosoom- en genoomstructuur c. Celdelingen (DNA-replicatie, mitose en meiose) d. Genstructuur en genexpressie e. Evolutie (moleculaire evolutie, natuurlijke selectie) f. De geschiedenis van de genetica voor de geneeskunde g. Structuur en functie celorganellen eukaryotische cel (membraan, kern, cytoplasma, Golgi systeem, endoplasmatisch reticulum, mitochondriën, lysosomen, peroxisomen. h. Structuur en functie enzymen/eiwitten (cellulaire distributie, classificatie, eiwit familie, functie, werkingsmechanisme) i. Regulatie enzymactiviteit (synthese, turnover, targeting, activatie, kinetiek) j. Biologische membranen (structuur en transport, blood brain barrière) k. Bioenergetica (creatine, glycolyse, vetzuuroxidatie, oxidatieve fosforylering, citroenzuurcyclus en ademhalingsketen) l. Metabolisme (koolhydraten, lipiden, aminozuren, purines en pyrimidines, neurotransmitters) m. Intermediair metabolisme (voeden/vasten, pentose fosfaat cyclus, lactaat, ammonia, vetzuren en organische zuren) n. Lipiden (lipoproteïnen, cholesterol en andere steroïden, galzuren, bilirubine)
--------	---

	o. Zuur – base regulatie
1.1.2	Basisprincipes erfelijke ziektes
	<p>De LSKG heeft kennis van en inzicht in de basisprincipes met betrekking tot erfelijke ziekten:</p> <ol style="list-style-type: none"> De aard en frequentie van genetische ziekten (chromosomaal, monogenetisch, polygenetisch, multifactorieel, polygenetische risico score) Mendeliaanse overerving (autosomaal, geslachtsgebonden, dominant, recessief) Niet-Mendeliaanse overerving (pseudo-autosomaal, polygenetisch, multifactorieel, mitochondrieel, imprinting, uniparentele disomie, mozaïcisme) Classificatie van varianten: aard en gevolg (loss of function, gain of function, dominant-negatief, genetische variatie, neutraal, ziekte veroorzakend, de novo, somatisch, penetrantie, anticipatie) Genetische pathogenese (relatie genotype-fenotype) Identificatie en karakterisering van ziektegenen en van structurele genomvariaties/ chromosoomafwijkingen Epigenetica Populatiegenetica (Hardy-Weinberg, consanguiniteit, genetic drift, inbreeding, selectie, founder, fitness) en genetica van complexe ziekten (Gene identity by descent (IBD), quantitative trait locus (QTL), Linkage disequilibrium (LD)) Kansberekeningen (stamboomanalyse, risicobepaling, Bayes' theorema, penetrantie, age of onset, mozaïcisme) Koppelingsonderzoek Genetische epidemiologie (genetische bijdrage aan complexe ziekten)
K1.1.3	Genoomdiagnostiek binnen de klinische genetica
	<p>De LSKG heeft kennis van en inzicht in de toepassing van genoomdiagnostiek voor diagnose, behandeling en advisering aan patiënten en familieleden:</p> <ol style="list-style-type: none"> Reden van verwijzing (bijv. bevestiging klinische diagnose, dragerschapbepaling, presymptomatisch onderzoek, prenatale diagnostiek, preimplantatie genetische test) Genetische nomenclatuur Overerving en incidentie/prevalentie Bevolkingsscreening en community genetics Behandeling van genetische ziekten en genterapie Erfelijkheidsadvisering <p>Kennis en inzicht in genomvariaties binnen specifieke aandachtsgebieden van de geneeskunde (voor voorbeelden zie bijlage 5 'voorbeelden van keuzemodules').</p>
K1.1.3	Biochemische diagnostiek binnen de klinische genetica
	<p>De LSKG heeft kennis van en inzicht in de toepassing van biochemische diagnostiek voor diagnose, behandeling en monitoring van patiënten:</p> <ol style="list-style-type: none"> Reden van verwijzing (o.a. klinische indicaties passende bij genetische metabole ziekten, verwijzingen neonatale screening, monitoring van ziekte en behandeling). Aangeboren afwijkingen binnen specifieke aandachtsgebieden in het metabolisme, zoals gedefinieerd in de International Classification of Inherited Metabolic Disorders (ICIMD) en bijbehorende behandelingsmogelijkheden: <ol style="list-style-type: none"> Disorders of amino acid metabolism Disorders of peptide and amine metabolism Disorders of carbohydrate metabolism Disorders of fatty acid and ketone body metabolism Disorders of energy substrate metabolism Mitochondrial DNA-related disorders Nuclear-encoded disorders of oxidative phosphorylation Disorders of mitochondrial cofactor biosynthesis

- i. Disorders of mitochondrial DNA maintenance and replication
- j. Disorders of mitochondrial gene expression
- k. Other disorders of mitochondrial function
- l. Other disorders of intermediary metabolism
- m. Disorders of lipid metabolism
- n. Disorders of lipoprotein metabolism
- o. Disorders of nucleobase, nucleotide and nucleic acid metabolism
- p. Disorders of tetrapyrrole metabolism
- q. Congenital disorders of glycosylation
- r. Disorders of organelle biogenesis, dynamics and interactions
- s. Disorders of complex molecule degradation
- t. Disorders of vitamin and cofactor metabolism
- u. Disorders of trace elements and metals
- v. Neurotransmitter disorders
- w. Endocrine metabolic disorders

K1.2	Laboratoriumprocedures	
K1.2.1	Algemeen klinisch genetische diagnostiek	
	De LSKG heeft kennis van en inzicht in: <ul style="list-style-type: none"> a. De principes van onderstaande technieken, inclusief de achtergrond, functies van de belangrijkste reagentia, verschillen tussen de diverse methodes en platforms b. Het aanbod van klinisch genetisch diagnostische technieken en de beperkingen en meerwaarde van elke techniek c. Relevante apparatuur en software d. Bioinformatica 	
K1.2.2	Technieken	
	<ul style="list-style-type: none"> a. Monstervoorbereiding, isolatie, concentratie, zuivering en opslag b. Bereiding van, opslag van en werken met reagentia c. Laboratoriumapparatuur d. Radioactief werken e. Sequencing f. Electroforese en verwante scheidingstechnieken g. PCR 	<ul style="list-style-type: none"> a. Metaboliet analyse m.b.v. o.a. massaspectrometrie en HPLC, gaschromatografie b. Fluorimetrische en spectrofotometrische enzymactiviteitsbepalingen en metabolietbepalingen c. Metabolomics m.b.v. o.a. high resolution massaspectrometrie d. Dunne laag chromatografie e. Western blot analyse f. Cel histologische testen g. Eiwitonderzoek m.b.v. o.a. ELISA, proteomics
	<ul style="list-style-type: none"> a. Structurele variatie (bijv. karyotypering, FISH, specifieke kleuringstechnieken, chromosoombreuksyndromen, short en long read WGS en optical genome mapping) b. Copy number variations (bijv. arraytechnologie /Massive Parallel Sequencing (MPS), QF-PCR, MLPA, NIPT, UPD-onderzoek) c. Nucleotide variations (bijv. PCR (incl RT-PCR, LR-PCR, qPCR), Sanger sequencing, Massive parallel sequencing (MPS), WES, short read en long read WGS, RNA sequencing, genpakketten, fragmentlengte analyse, NIPD) d. Repeatexpansie (bijv. fragmentlengte analyse, Southern blotting, long read WGS en optical genome mapping) e. Functionele testen (bijv. methyleringsgevoelige testen) 	

K1.3	Kwaliteitszorg inclusief Arbo- en milieuproblematiek
	<p>De LSKG heeft kennis van en inzicht in:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Een laboratoriumkwaliteitssysteem volgens de NEN-ISO-15189 norm - Kwaliteitsmanagementsystemen, ISO, Raad voor Accreditatie
K1.4	Ethiek
	<p>De LSKG heeft kennis van en inzicht in:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Ethiek in diagnostiek en onderzoek - Regelgeving m.b.t. nevenbevindingen - Medische Ethiek (METC, CCMO) - Gebruik van informed consent - Waarborgen van privacy (AVG)

2 Vaardigheden

1. Kennis	2. Vaardigheden	3. Houding
1.1 Genetica	2.1 Onderzoeksvaardigheden	3.1 Professionaliteit
1.2 Laboratoriumprocedures	2.2 Praktijkvaardigheden	3.2 Communicatie
1.3 Kwaliteitszorg + Arbo- en milieuproblematiek	2.3 Kwaliteitszorg	3.3 Onderwijs
1.4 Ethiek	2.4 Organisatie en management	3.4 Academisch profiel
	2.5 Academische vaardigheden	3.7 Management en persoonlijke effectiviteit
	2.6 Onderwijs	
	2.7 Wetenschappelijk onderzoek	

2	Vaardigheden
V2.1	Onderzoeksvaardigheden
	De LSKG kan beoordelen welke diagnostiek dient te worden aangeboden bij verdenking op genetische aandoeningen (zie EPA 1)
V2.2	Praktijkvaardigheden
V2.2.1	Dataverwerking, data-interpretatie en verslaglegging
	De LSKG beschikt over vaardigheden die nodig zijn voor dataverwerking, voor interpretatie van de verkregen data en voor verslaglegging hiervan in uitslagbrieven, zoals: <ol style="list-style-type: none"> Het hebben van basiskennis van bioinformatica (pipelines) Het beoordelen van de kwaliteit van de laboratoriumresultaten en gebruikte testen Het gebruiken van software, databanken en literatuurgegevens Het benoemen van structurele genoomvariaties/chromosoomafwijkingen volgens internationale nomenclatuur richtlijnen. Het bepalen van de klinische betekenis van de bevindingen <ul style="list-style-type: none"> o Het kunnen duiden van genetische variatie o Diagnose op metabolietniveau o Diagnose op enzym/eiwitniveau Het vaststellen of aanvullend onderzoek nodig is op basis van de verkregen laboratoriumresultaten Het bepalen van herhalingsrisico's en risicofactoren Het opstellen van uitslagbrieven (zie EPA 03)
V2.2.2	Ervaring met klinische patiëntenzorg
	De LSKG participeert in patiëntbesprekingen en multidisciplinaire overleggen met relevante specialismen
V2.3	Kwaliteitszorg
	De LSKG heeft inzicht in en ervaring opgedaan met kwaliteitszorg (zie EPA 6), door te participeren in: <ol style="list-style-type: none"> Kwaliteitszorg en accreditatie volgens geaccepteerde normen zoals NEN-ISO-15189, GLP (Good Laboratory Practice), IVDR (In Vitro Diagnostics Regulation) Interne kwaliteitscontroles Externe kwaliteitscontroles (interlaboratoriumvergelijkingen)

V2.4	Organisatie en management
	<p>De LSKG beschikt over organisatorische en managementvaardigheden die nodig zijn voor het inhoudelijk aansturen van medewerkers (analisten, laboratoriumspecialisten, medisch secretariaat, kwaliteitsmedewerkers en andere ondersteunende medewerkers) op alle niveaus (van test tot kliniek), zoals:</p> <ol style="list-style-type: none"> Het strategisch plannen Het schrijven van een projectvoorstel Het leiden van een project Het begeleiden en motiveren van medewerkers Ervaring hebben met personele zaken zoals werving en selectie, opleiding, conflicthantering Het effectief deelnemen aan lokale, regionale en landelijke (genetische) gezondheidszorg Het tonen van kostenbewustheid en het bewaken van het budget Het nemen van onderbouwde besluiten
V2.5	Academische vaardigheden
	<p>De LSKG beschikt over academische kennis o.b.v. vooropleiding (bijvoorbeeld promotie-onderzoek) en:</p> <ol style="list-style-type: none"> Doet aan kritische evaluatie van en gebruikt op adequate wijze richtlijnen, databases, medische informatie, wetenschappelijke resultaten en laboratoriumresultaten in de literatuur Kan een mondelinge wetenschappelijke presentatie houden (toont dit aan met minimaal één wetenschappelijke voordracht) Toont actieve participatie in wetenschappelijk onderzoek
V2.6	Onderwijs
	<p>De LSKG beschikt over didactische vaardigheden die nodig zijn, door bijvoorbeeld:</p> <ol style="list-style-type: none"> Het geven van onderwijs aan en het bij- en nascholen van laboratoriummedewerkers, studenten (MLO/HLO/WO) en arts-(assistent)en Het ontwikkelen van onderwijsmateriaal Het begeleiden van o.a. stagiairs
V2.7	Wetenschappelijk onderzoek
	<p>De LSKG heeft ervaring opgedaan met wetenschappelijk onderzoek, door bijvoorbeeld:</p> <ol style="list-style-type: none"> Het opzetten van een wetenschappelijk onderzoeksvoorstel Het uitvoeren van wetenschappelijk onderzoek Het presenteren van onderzoeksdata

3 Houding

1. Kennis	2. Vaardigheden	3. Houding
1.1 Genetica 1.2 Laboratoriumprocedures 1.3 Kwaliteitszorg + Arbo- en milieuproblematiek 1.4 Ethiek	2.1 Onderzoeksvaardigheden 2.2 Praktijkvaardigheden 2.3 Kwaliteitszorg 2.4 Organisatie en management 2.5 Academische vaardigheden 2.6 Onderwijs 2.7 Wetenschappelijk onderzoek	3.1 Professionaliteit 3.2 Communicatie 3.3 Onderwijs 3.4 Academisch profiel 3.5 Management en persoonlijke effectiviteit

3	Houding
H3.1	Professionaliteit
	<p>De LSKG toont een professionele houding t.a.v. aanvragers en collega's, waarbij de LSKG o.a.:</p> <ol style="list-style-type: none"> De eigen beperkingen kent en weet wanneer hij/zij anderen moet consulteren Fouten van zichzelf en anderen (h)erkent en gepast handelt Kan omgaan met andere gezichtspunten en interpretaties Inzicht heeft in de kennisniveaus van aanvragers en collega's Een actieve bijdrage kan leveren aan multidisciplinaire teams Zich ethische vragen stelt en binnen de ethische normen van het beroep werkt Betrokkenheid met de beroepsgroep toont Collegiaal en integer is Zich verantwoordelijk voelt voor de diagnostische taken en taken van anderen zo nodig overneemt Op actieve wijze deelneemt aan een vergadering Binnen gestelde wettelijke kaders handelt Binnen de gezondheidszorg geldende kwaliteitsnormen handelt Actief optreedt bij incidenten/fouten in de zorg <p>Zich kan inleven in problemen van de aanvrager en behandelaar</p>
H3.2	Communicatie
	<p>De LSKG kan effectief communiceren met aanvragers en collega's, waarbij de LSKG o.a.:</p> <ol style="list-style-type: none"> In staat is om de juiste vragen te stellen om relevante achtergrondinformatie te verkrijgen Gebruik maakt van de juiste terminologie Gebruik maakt van wetenschappelijke argumenten Adequaat mondeling en schriftelijk verslag doet over casuïstiek De privacy en autonomie van de patiënt waarborgt
H3.3	Onderwijs
	<ol style="list-style-type: none"> De LSKG heeft een houding gericht op continu leren en ontwikkelen De LSKG is bereid kennis over te dragen
H 3.4	Academisch profiel
	<ol style="list-style-type: none"> De LSKG is innovatief m.b.t. wetenschappelijke problemen De LSKG is ondersteunend en actief in onderzoek De LSKG heeft een samenwerkende houding tegenover collega's
H 3.5	Management en persoonlijke effectiviteit
	<ol style="list-style-type: none"> De LSKG toont betrokkenheid in de organisatie van de gehele afdeling De LSKG toont een constructieve houding bij besluitvorming De LSKG aanvaardt gezamenlijke verantwoordelijkheid De LSKG reageert effectief op klachten De LSKG heeft begrip en een positieve houding bij aansturing van collega's De LSKG herkent en kan omgaan met stress bij zichzelf en bij anderen

Bijlage 4 Samenhang EPA's eindtermen kennis, vaardigheid en houding

Kennis									
Samenhang eindtermen -EPA's	1.1			1.2		1.3	1.4		
	Genetica			Laboratoriumprocedures		Kwaliteitszorg inclusief arbo- en milieuproblematiek	Ethiek		
	1.1.1 Basisprincipes van humane, klinische en biochemische genetica	1.1.2 Basisprincipes erfelijke ziekten	1.1.3 Basisprincipes binnen de klinische genetica	1.1.3 Biochemische diagnostiek binnen de klinische genetica	1.2.1 Algemeen klinisch genetische diagnostiek	1.2.2 Technieken			
1 Aanvragen voor diagnostisch onderzoek beoordelen	X	X	X	X	X	X			
2 Resultaten van diagnostisch onderzoek technisch beoordelen	X	X	X	X	X	X			
3 Resultaten van diagnostisch onderzoek interpreteren en rapporteren	X	X	X	X	X	X	X		
4 Consulten verlenen	X	X	X	X			X		
5 Monitoring van ziekte en therapie	X	X	X	X					
6 De kwaliteit van een diagnostisch laboratorium borgen					X	X			
7 Nieuwe diagnostische methoden ontwikkelen, valideren en implementeren					X				
8 Een deel van het laboratorium inhoudelijk aansturen					X	X			

Vaardigheden														
Samenhang eindtermen -EPA's	2.1		2.2		2.3		2.4		2.5		2.6		2.7	
	Onderzoeks-vaardigheden	Praktijkvaardigheden	Praktijkvaardigheden	Praktijkvaardigheden	Kwaliteitszorg	Organisatie en management	Academische vaardigheden	Onderwijs	Wetenschappelijk onderzoek					
Dit overzicht geeft inzicht in hoe de eindtermen (voorheen lemma's) zijn gekoppeld aan de EPA's														
1 Aanvragen voor diagnostisch onderzoek beoordelen	X	X					X							
2 Resultaten van diagnostisch onderzoek technisch beoordelen	X	X			X		X							
3 Resultaten van diagnostisch onderzoek interpreteren en rapporteren	X	X	2.2.1 Dataverwerking, data-interpretatie en verslaggeving	2.2.2 Ervaring met klinische patiëntenzorg			X							
4 Consulten verlenen	X			X										
5 Monitoring van ziekte en therapie				X					X					
6 De kwaliteit van een diagnostisch laboratorium borgen					X				X					
7 Nieuwe diagnostische methoden ontwikkelen, valideren en implementeren					X				X					
8 Een deel van het laboratorium inhoudelijk aansturen							X		X					

Samenhang eindtermen -EPA's

	HOUDING				
	3.1 Professionaliteit	3.2 Communicatie	3.3 Onderwijs	3.4 Academisch profiel	3.5 Management en persoonlijke effectiviteit
Dit overzicht geeft inzicht in hoe de eindtermen (voorheen lemma's) zijn gekoppeld aan de EPA's					
EPA					
1 Aanvragen voor diagnostisch onderzoek beoordelen	X	X	X	X	
2 Resultaten van diagnostisch onderzoek technisch beoordelen	X	X	X	X	
3 Resultaten van diagnostisch onderzoek interpreteren en rapporteren	X	X	X	X	
4 Consulten verlenen	X	X	X	X	X
5 Monitoring van ziekte en therapie	X	X	X	X	
6 De kwaliteit van een diagnostisch laboratorium borgen	X	X	X	X	
7 Nieuwe diagnostische methoden ontwikkelen, valideren en implementeren	X	X	X	X	
8 Een deel van het laboratorium inhoudelijk aansturen	X	X	X	X	X

Bijlage 5 Voorbeelden van keuzemodules

Voorbeelden van onderwerpen voor keuzemodules genomdiagnostiek

1. Aangeboren afwijkingen en ontwikkelingsstoornissen*
2. Cardiovasculaire ziekten
3. Doofheid
4. Echoscopische afwijkingen van de foetus
5. Erfelijke stofwisselingsziekten
6. Haemoglobine en de haemoglobinopathieën
7. Herhaalde abortus/miskramen
8. Huidziekten
9. Immuunstoornissen
10. Kanker/Maligniteiten (Oncogenetica)*
11. Mogelijke genetische factoren bij veel voorkomende ziekten
12. Neurologische aandoeningen
13. Neuromusculaire ziekten
14. Nierziekten
15. Oogziekten
16. Orphan diseases (lastiger te plaatsen zeldzame ziekten)
17. Prenatale en optioneel preimplantatie genetische diagnostiek*
18. Skeletafwijkingen
19. Voortplantings- en fertiliteitsproblemen (optioneel Preimplantatie genetische diagnostiek)
20. Wetenschappelijk onderzoek

Voorbeelden van onderwerpen voor keuzemodules biochemische diagnostiek

1. Disorders of amino acid metabolism
2. Disorders of peptide and amine metabolism
3. Disorders of carbohydrate metabolism
4. Disorders of fatty acid and ketone body metabolism
5. Disorders of energy substrate metabolism
6. Mitochondrial DNA-related disorders
7. Nuclear-encoded disorders of oxidative phosphorylation
8. Disorders of mitochondrial cofactor biosynthesis
9. Disorders of mitochondrial DNA maintenance and replication
10. Disorders of mitochondrial gene expression
11. Other disorders of mitochondrial function
12. Other disorders of intermediary metabolism
13. Disorders of lipid metabolism
14. Disorders of lipoprotein metabolism
15. Disorders of nucleobase, nucleotide and nucleic acid metabolism
16. Disorders of tetrapyrrole metabolism
17. Congenital disorders of glycosylation
18. Disorders of organelle biogenesis, dynamics and interactions
19. Disorders of complex molecule degradation
20. Disorders of vitamin and cofactor metabolism
21. Disorders of trace elements and metals
22. Neurotransmitter disorders
23. Endocrine metabolic disorders

Bijlage 6 Instrument Integrale Beoordeling EPA's

Formulier Integrale Beoordeling EPA

(zie paragraaf 4.5.3 voor de toelichting)

	IBE-vragen	Criteria <i>Betrek de criteria van de specifieke EPA-beschrijving eraan en betrek die in het gesprek</i>	onvoldoende	voldoende	goed
			1 2 3	4 5 6	7 8 9
1	Kun je een of meer voorbeelden geven die je ervaring met deze EPA illustreren?	Casussen laten benoemen in relatie tot de specifieke EPA			
2	Wat waren je overwegingen?	Relateert bevindingen en handelen aan relevante kennis, technieken			
3	Welke risico's, dilemma's, complicaties waren er? Hoe ben je daarmee omgegaan/ zou je daarmee omgaan	Geeft een realistisch inschatting van risico's en mogelijke complicaties Kan kritisch interpreteren en beoordelen Heeft (probleem-)Oplossend vermogen Kent eigen grenzen kennen			
4	Wat zou er anders zijn als de situatie ander kenmerken had? Wat zou je anders doen?	Geeft adequate voorstellen voor handelwijze in een gelijksoortige casus onder andere omstandigheden			

Bijlage 7 Gebruikte begrippen en afkortingen

Bekwaamheidsniveau	De mate waarin de LSKGio bekwaam is om een bepaalde activiteit uit te voeren uitgedrukt in mate van benodigde supervisie: 1) LSKGio observeert (voert zelf niet uit), 2) LSKGio voert activiteit uit onder directe proactieve supervisie, 3) LSKGio voert activiteit uit onder indirecte reactieve supervisie, 4) LSKGio voert activiteit zelfstandig uit met supervisie op afstand of post-hoc verslag en 5) LSKGio geeft zelf supervisie aan minder ervaren LSKGio
Bekwaamverklaring	Een verklaring, integrale summatieve beoordeling van het opleidingsteam, omtrent de competentie van een LSKGio om een EPA op niveau 4, zelfstandig met supervisie op afstand uit te mogen voeren. De bekwaamverklaring heeft landelijke geldigheid.
BOT	Beoordeling OpleidingsTeam. Overleg met de bij de ontwikkeling van de LSKGio betrokken supervisoren, waarin zij aan de hand van de vertrouwenscriteria bespreken of de LSKGio over voldoende professionele kwaliteiten beschikt om hem of haar zelfstandige uitvoering van een EPA toe te vertrouwen. Een positief oordeel van dit opleidingsteam is voorwaardelijk voor afgifte van een bekwaamverklaring.
CanMEDS	Canadian Medical Education Derivatives for Specialists
CanMEDS model	Canadees model voor competentiegericht opleiden
Competenties	Bekwaamheid om een professionele activiteit in een specifieke authentieke context adequaat uit te voeren door geïntegreerde aanwezigheid van kennis, inzichten, vaardigheden, attitude, persoonskenmerken of eigenschappen
Competentieprofiel	Verzameling van competentiegebieden en bijbehorende competenties die de bekwaamheden voor het specialisme beschrijven
CCMO	Centrale Commissie Mensgebonden Onderzoek
Cursorisch onderwijs	Gestructureerd onderwijs in cursusvorm, in samenhang met praktijkleren;
Eindbeoordeling	Een beoordeling van de LSKGio of deze geschikt is en in staat wordt geacht het beroep van Laboratoriumspecialist klinische genetica zelfstandig en naar behoren uit te oefenen nadat de opleiding is beëindigd
ESHG	European Society of Human Genetics
ESN	Vereniging tot bevordering onderzoek Erfelijke Stofwisselingsziekten Nederland
EPA	Entrustable Professional Activity Herkenbare beroepsactiviteiten (professionele taken of verantwoordelijkheden) die stafleden toevertrouwen aan een LSKGio om met beperkte tot geen supervisie uit te voeren zodra de LSKGio de daarvoor benodigde competenties heeft verkregen. Kennis, vaardigheden en houding/gedrag op basis van de CanMeds competenties en eindtermen zijn als observeerbare criteria opgenomen in de beschrijving van de EPA.
Expiratie	Heeft betrekking op de 'houdbaarheid' van een bekwaamverklaring. Als de opleider geen onvoldoende behoud van niveau vaststelt vervalt de bekwaamverklaring.
Geschiktheidsbeoordeling	De beoordeling van de opleider of hij de LSKGio al dan niet geschikt en in staat acht de opleiding voort te zetten;
360° observatie	Gestructureerde beoordeling van staf, assistenten, laboranten en andere medewerkers van de werkvloer, bedoeld om de LSKGio een brede feedback te geven
IOP	Individueel OpleidingsPlan

	Uitwerking van het Landelijk opleidingsplan op individueel niveau van de LSKGio dat door de LSKGio en de opleider of lid van het opleidingsteam voor (het betreffende gedeelte van) de opleiding wordt opgesteld;
IBE	Integrale Beoordeling van een EPA. Instrument dat de opleider gebruikt als leidraad en checklist voor een gesprek met de LSKGio, waarin beoordeeld wordt of de LSKGio de volledige EPA voldoende heeft aangetoond. Een IBE op niveau 4 is voorwaardelijk voor de aanvraag van een bekwaamverklaring
Introductiegesprek	Gesprek tussen LSKGio en opleider voorafgaand of aan het begin van de opleiding. In dit gesprek worden wederzijdse verwachtingen besproken en wordt met het IOP gestart
Jaargesprek Jaarlijkse geschiktheidsbeoordeling	(Voortgangs-) gesprek tussen opleider en LSKGio aan het einde van elk opleidingsjaar, waarbij de voortgang wordt besproken evenals de geschiktheid om de opleiding te vervolgen.
KPB	Korte Praktijk Beoordeling Gestructureerde ontwikkelingsgerichte beoordeling/ feedback op basis van observatie van een activiteit of handeling. De observatie is gericht op leerdoelen
Landelijk opleidingsplan	Het door de wetenschappelijke vereniging opgesteld en vastgesteld plan over structuur en inhoud van de opleiding
LOC	Landelijk Overleg Cytogenetica
LOD	Landelijk Overleg DNA Diagnostiek
LOG	Landelijk Overleg klinische genetica
LSKGio	LaboratoriumSpecialist klinische genetica in opleiding
METC	Medisch Ethische Toetsingscommissie
Module	Op inhoud afgebakend onderdeel van de opleiding dat in de context van de EPA's en de werkplek van de LSKGio wordt geleerd.
Modulegesprek	Gesprek bij de start van een module waarin LSKGio en opleider/supervisor wederzijdse verwachtingen en leerdoelen vaststellen.
Opleider	Een voor de opleiding erkende laboratoriumspecialist klinische genetica, werkzaam in een opleidingsinrichting, onder wiens verantwoordelijkheid de gehele opleiding of een gedeelte van het desbetreffende laboratoriumspecialisme valt
Opleidingsteam	Het samenwerkingsverband van stafmedewerkers, inclusief de opleider en plaatsvervangend opleider van een opleidingsinrichting, betrokken bij de opleiding van het desbetreffende laboratoriumspecialisme
OpNa dagen	Opleidings- en Nascholingsdagen
Plaatsvervangend opleider	Degene die als plaatsvervangend opleider is erkend en die voor een bepaalde periode in de rechten en plichten van de opleider kan treden
(e-) Portfolio	Een verzameling van bronnen waarin de verplichtingen, voortvloeiende uit het Landelijk Opleidingsplan worden bijgehouden en waaruit de voortgang in de opleiding in relatie tot de daarbij behorende verplichtingen blijkt
SSIEM	Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism
Supervisioniveau	De mate waarin de LSKGio bekwaam is om een bepaalde activiteit uit te voeren uitgedrukt in mate van benodigde supervisie: 1) LSKGio observeert

	(voert zelf niet uit), 2) LSKGio voert activiteit uit onder directe proactieve supervisie, 3) LSKGio voert activiteit uit onder indirecte reactieve supervisie, 4) LSKGio voert activiteit zelfstandig uit met supervisie op afstand of post-hoc verslag en 5) LSKGio geeft zelf supervisie aan minder ervaren LSKGio.
Toetsing	Een onderzoek naar de mate waarin de LSKGio de EPA/competentie of eindtermen heeft ontwikkeld
Toestemmingsverklaring	Verklaring van opleider of supervisor dat de LSKGio tijdelijk toestemming heeft een deelactiviteit van een EPA (beschreven in het onderdeel 'specificaties en beperkingen' van de EPA-beschrijving) zelfstandig, met supervisie op afstand, uit te voeren. De toestemming heeft een tijdelijk en lokaal karakter.
UMC	Universitair Medisch Centrum
VKGL	Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek
Voortgangsgesprek	Een gestructureerd gesprek tussen opleider en de LSKGio ten behoeve van reflectie over de opleiding en de voortgang in de ontwikkeling van de LSKGio in het bijzonder
VKGN	Vereniging klinische genetica Nederland

Bijlage 8 Colofon

Aan dit landelijk opleidingsplan werkten mee:

team	naam	functie	centrum
Kleine commissie	Drs. Auk Dijkstra	onderwijskundige	
	Dr. Hermine van Duyvenvoorde	LSKG -genoomdiagnostiek	LUMC
	Dr. Marleen Huigen	LSKG -biochemie	Radboudumc
	Dr. Karin Huijsdens-van Amsterdam	LSKG -genoomdiagnostiek	UMCU
	Dr. Anke Willems	LSKG -biochemie	UMCU/Radboudumc
Kerngroep	Dr. Mark Drost	LSKG -genoomdiagnostiek	Erasmus MC
	Dr. Ina Geurts-Giele	LSKG i.o. -genoomdiagnostiek	Erasmus MC
	Dr. Marielle van Gijn	LSKG -genoomdiagnostiek	UMCG/AUMC
	Dr. Ron Hochstenbach	LSKG -genoomdiagnostiek	AUMC
	Dr. Marjan van Kempen	LSKG -genoomdiagnostiek	UMCU
	Dr. Rick van Minkelen	LSKG -genoomdiagnostiek	Erasmus MC
	Dr. Dineke Westra	LSKG -genoomdiagnostiek	Radboudumc
Klankbordgroep	Dr. Jörgen Bierau	LSKG -biochemie	Erasmus MC
	Dr. Hennie Brüggewirth	LSKG -genoomdiagnostiek	Erasmus MC
	Dr. Sander Groffen	LSKG i.o. -genoomdiagnostiek	AUMC
	Dr. Daphna Habets	LSKG -biochemie	MUMC
	Dr. Mariëtte Hoffer	LSKG -genoomdiagnostiek	LUMC
	Dr. Sjoerd Holwerda	LSKG i.o. -genoomdiagnostiek	UMCU
	Dr. Annemieke van der Hout	LSKG -genoomdiagnostiek	UMCG
	Dr. Erik-Jan Kamsteeg	LSKG -genoomdiagnostiek	Radboudumc
	Dr. André van Kuilenburg	LSKG -biochemie	AUMC
	Dr. Nicole de Leeuw	LSKG -genoomdiagnostiek	Radboudumc
	Dr. Ronald Lekanne Deprez	LSKG -genoomdiagnostiek	AUMC
	Dr. Rob van der Luijt	LSKG -genoomdiagnostiek	LUMC
	Dr. Maarten Massink	LSKG -genoomdiagnostiek	UMCU
	Dr. Diane van Opstal	LSKG -genoomdiagnostiek	Erasmus MC
	Dr. Mirjam de Pagter	LSKG -genoomdiagnostiek	UMCU
	Dr. Aimee Paulussen	LSKG -genoomdiagnostiek	MUMC
	Dr. Richard Rodenburg	LSKG -biochemie	Radboudumc
	Dr. George Ruijter	LSKG -biochemie	Erasmus MC
	Dr. Servi Stevens	LSKG -genoomdiagnostiek	MUMC
	Dr. Mirjam Wamelink	LSKG -biochemie	AUMC
Dr. Marjolein Weerts	LSKG -genoomdiagnostiek	Erasmus MC	

