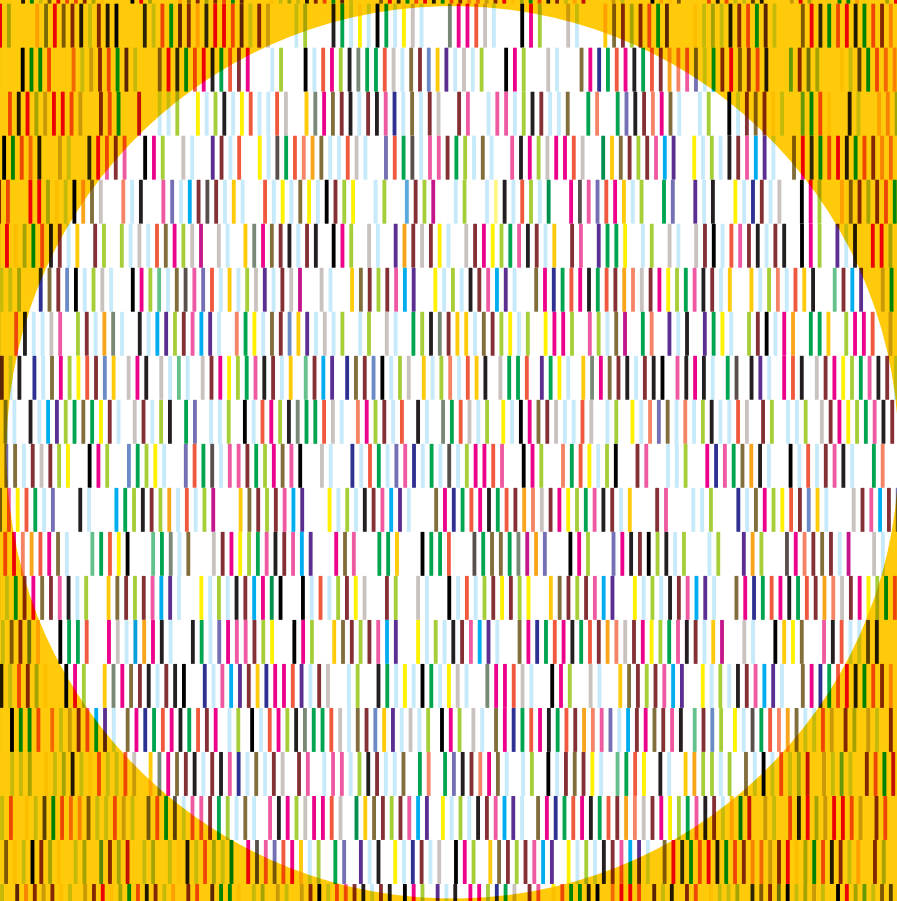


VKGL

Vereniging Klinisch Genetische
LABORATORIUMDIAGNOSTIEK

PROFESSIONELE STANDAARD

2019



VKGL

Vereniging Klinisch Genetische
LABORATORIUMDIAGNOSTIEK

PROFESSIONELE STANDAARD

2019

Opgesteld door de Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek

VKGL werkgroep 'Professionele Standaard'

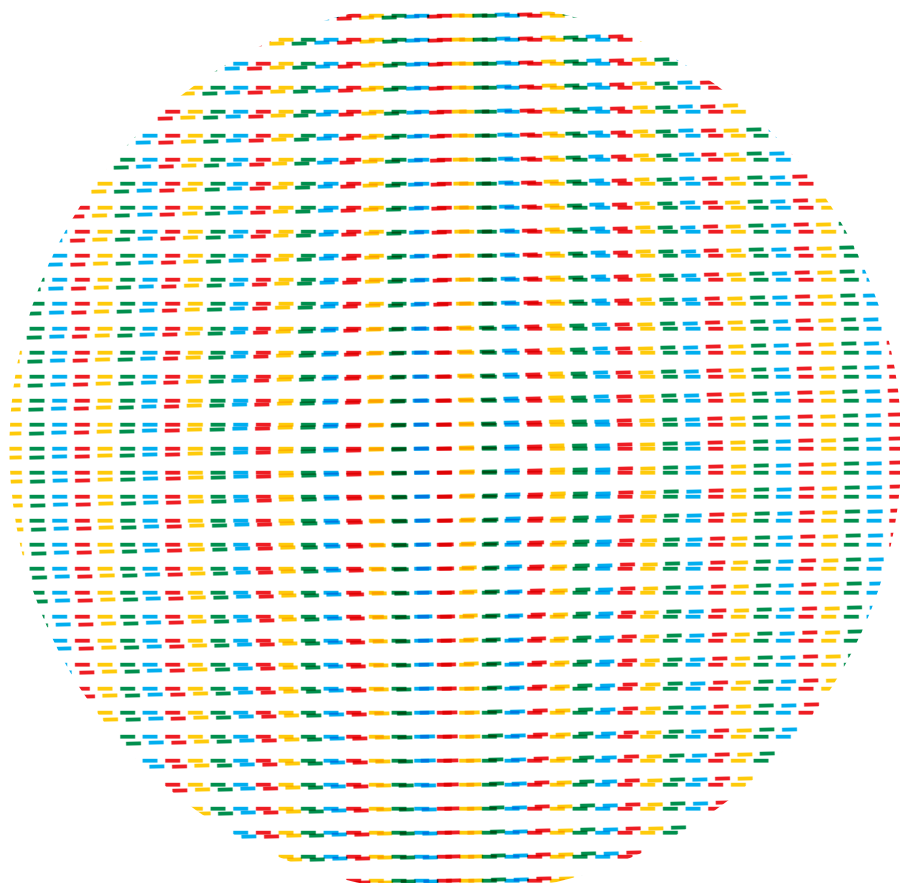
Dr. Bert van der Zwaag

Prof. Dr. Ron A. Wevers

Drs. Els Voorhoeve

Vastgesteld door de Algemene Ledenvergadering van de Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek de dato 31 maart 2019

Voorwoord	7
Inleiding	9
Het werkveld van de laboratoriumspecialist klinische genetica	11
Nationale en internationale standaarden voor medische laboratoria	14
De ISO 15189 norm	
— Eisen aan het kwaliteitsmanagementsysteem	15
— Technische eisen	17
Klinisch genetische laboratoriumzorg in de praktijk	19
Expliciete richtlijnen voor de klinisch genetische laboratoriumzorg	
— VKGL richtlijnen	
— Multidisciplinaire richtlijnen	20
Het diagnostisch proces	
— Pre-analyse	
— Analyse	21
— Post-analyse	22
Spoeddiagnostiek	23
Onderzoek door en/of voor derden	24
Het beroepsprofiel van de laboratoriumspecialist klinische genetica	27
Opleiding	
Registratie en gedragscode	30
Taken en verantwoordelijkheden	
Onderzoek en onderwijs	
— Wetenschappelijk onderzoek	31
— Onderwijs en kennisoverdracht	
Referenties	33
Bijlage 1 : Overzicht minimumnormen en streefnormen	34
Bijlage 2 : Gedragscode VKGL leden	37



Ons genoom met al zijn variaties staat centraal in het laboratorium-specialisme klinische genetica. 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 het overlijden aan toe. Met erfelijkheidsonderzoek worden ook de eventuele risico's voor verwanten en volgende generaties in kaart gebracht. Ieder medisch specialisme zal op enig moment een beroep doen op klinisch genetische diagnostiek. Kennis, technologie en toepassing hebben zich de afgelopen decennia binnen ons vakgebied ongelooflijk snel ontwikkeld. Dit was een belangrijke stimulans om het specialisme te professionaliseren. De oprichting in 2001 van de Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek (VKGL) heeft daar sterk aan bijgedragen. Opleiding, registratie, herregistratie, visitatie en accreditatie zijn sindsdien uitstekend geborgd. Nu in 2019, is deze eerste professionele standaard klaar. Voor onze beroepsgroep een nieuwe mijlpaal. Hierin laten we zien, zowel aan de professionals in de gezondheidszorg als aan patienten en familieleden, wat men kan en mag verwachten van de laboratoriumspecialist klinische genetica in de gezondheidszorg, nu en in de toekomst. Een toekomst waar in de gezondheidszorg meer en meer de informatie van het genoom een bron zal zijn voor diagnostiek en behandeling.

Namens het bestuur,
Prof. Dr. Hans Kristian Ploos van Amstel
Voorzitter

Dr. Dominique Smeets
Secretaris



INLEIDING

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 beroepsgroep 'laboratoriumspecialisten klinische genetica', verenigd in de Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek (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.

Kwaliteitseisen voor medische laboratoria en verantwoordelijkheden van de laboratoriumspecialist zijn geformuleerd in de internationale standaard ISO 15189. Een geïntegreerd kwaliteitsbeleid is essentieel om optimale en veilige zorg te kunnen leveren. Deze ISO-norm vormt de basis van de hier geformuleerde Professionele Standaard 'Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek'. De Standaard is aangevuld met specifieke regelgeving en (in- en externe) afspraken op het gebied van Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek in Nederland.

De kwaliteit van de huidige diagnostiek is hoog en de diversiteit van het aanbod is groot, maar het is geen blijvende vanzelfsprekendheid. De klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek kenmerkt zich door een grote dynamiek; er zijn steeds nieuwe technische mogelijkheden en de ontwikkelingen gaan snel. 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.

Een adequate opleiding van jonge professionals, de beroepsbeoefenaars van morgen, is een absolute vereiste om de kwaliteit van de beroepsgroep te continueren.

Waarom deze Professionele Standaard?

Deze Professionele Standaard verbindt primair alle normen die van toepassing zijn op het vakgebied. Laboratoriumspecialisten Klinische Genetica dienen zich te conformeren aan de inhoud van deze Standaard. Het document legt daarmee in belangrijke mate de kaders vast voor de organisatie en in-

houd van de klinisch genetische laboratoriumzorg in Nederland.

De Standaard is niet alleen geschreven voor de professionals binnen het vakgebied, maar vormt ook een leidraad voor beleidsmakers, bestuurders en controlerende instanties. Daarmee biedt de Standaard een toetsingskader voor accrediterende instanties en de Inspectie voor de Gezondheidszorg (IGZ). Verder vormt de Standaard een kader om bestaande kwaliteitsparameters te verbeteren en nieuwe te ontwikkelen.

Opzet van de Professionele Standaard

Het eerste hoofdstuk definieert het vakgebied 'Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek' en beschrijft de beroepsgroep 'laboratoriumspecialist klinische genetica'. In Hoofdstuk 2 wordt de internationale standaard ISO 15189 besproken en de daarin geformuleerde algemene criteria waaraan klinisch genetische laboratoria moeten voldoen. Hoofdstuk 3 beschrijft de praktijk van het klinisch genetische laboratorium. Het hoofdstuk begint met specifieke richtlijnen die de beroepsgroep heeft ontwikkeld voor de Nederlandse situatie en die in ons land naast de internationale ISO-standaarden worden gehanteerd. Vervolgens worden de minimumnormen geformuleerd die de beroepsgroep stelt aan de dagelijkse praktijk van de klinisch genetische laboratoriumzorg in Nederland. Voor terreinen waar nog onvoldoende regelgeving is, maar de beroepsgroep toch kwaliteitscriteria stelt, zijn streefnormen geformuleerd. Hoofdstuk 4 definieert het beroepsprofiel van de laboratoriumspecialist klinische genetica. Hierin worden de minimumnormen geformuleerd die gelden voor opleiding en beroepsbeoefening.

Bijlage 1 vat de minimumnormen en streefnormen samen met betrekking tot gespecialiseerde laboratoriumzorg, die onder de verantwoordelijkheid van de laboratoriumspecialist klinische genetica valt.

De Professionele Standaard voor de laboratoriumspecialist klinische genetica omvat de eisen waaraan het vakgebied en de beoefening van het vak in de praktijk dienen te voldoen. Allereerst volgt hieronder een definitie en afbakening van het vakgebied van de laboratoriumspecialist klinische genetica:

- ▶ Het vakgebied van de laboratoriumspecialist klinische genetica omvat de diagnostiek van genetische- en/of metabole ziekten.
- ▶ Het laboratoriumonderzoek van de klinisch genetische laboratoria richt zich op diagnostisch onderzoek in diverse lichaamsmaterialen, met name bloed, urine, beenmerg, vruchtwater, chorion villi, ander biopsiemateriaal of ander voor patiëntenzorg relevant materiaal.
- ▶ Het laboratoriumspecialisme klinische genetica is een medisch ondersteunend specialisme. De laboratoriumspecialist klinische genetica heeft een verantwoordelijkheid als medebehandelaar.
- ▶ Genoomdiagnostiek omvat constitutionele postnatale en prenatale moleculaire en cytogenetische diagnostiek en ook moleculaire en cytogenetische diagnostiek bij verworven hematologische maligniteiten.
- ▶ De metabole diagnostiek omvat het totaal van analyses op enzym/eiwit- en metabolietniveau, teneinde prenataal dan wel postnataal 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 DNA-varianten gevonden met sequencing technieken.
- ▶ Elke patiënt dient topreferente zorg te ontvangen. Binnen het laboratoriumspecialisme klinische genetica bestaan echter ook verschillende expertise velden. De VKGL streeft naar diversiteit van expertise in de deelgebieden van de laboratoriumzorg klinische genetica.
- ▶ Diagnostische pakketten worden bij voorkeur afgestemd op lokaal aanwezige research-interesses en activiteiten, bij voorkeur gebundeld in nationaal/internationaal erkende expertisecentra, waardoor de innovatie van deze pakketten wordt gestimuleerd en geborgd.

- ▶ Interpretatie van onderzoeksresultaten en advies over eventueel vervolgdagnostiek en/of klinische follow-up aan de aanvrager(s)/behandelaar(s) zijn integraal onderdeel van het werk van de laboratoriumspecialist klinische genetica.
- ▶ De laboratoriumspecialist klinische genetica geeft gevraagd en ongevraagd advies aan medisch specialisten inzake diagnostiek en follow-up van patiënten en hun families.

In het DNA kunnen ziekteveroorzakende varianten worden vastgesteld. In de genoemde lichaamsmaterialen kunnen daarnaast allerlei componenten worden bepaald zoals eiwitten en enzymen maar ook metabolieten zoals aminozuren, lipiden en suikers. Deze reflecteren ontsporingen in het metabolisme en het milieu interieur van cellen en weefsels. De laboratoriumspecialist klinische genetica levert een cruciale bijdrage aan het stellen van diagnoses van genetisch bepaalde ziekten, het ontwikkelen van rationele therapieën voor deze ziekten en voor het vervolgen en monitoren van de therapie van individuele patiënten. Ook dragerschapdiagnostiek is een belangrijk onderdeel van deze discipline, waarbij op basis van onderzoek een uitspraak gedaan kan worden over het herhalingsrisico 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). Ook draagt het vakgebied 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 betrokken eiwitten. De explosief groeiende datastroom die de genomdiagnostiek genereert levert veel genetische 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. Het is daarmee een onmisbare discipline in de medische praktijk. Het vakgebied is van belang voor diverse en uiteenlopende klinische specialismen die allen te maken hebben met veranderingen in het DNA die aan de basis liggen van ziekteprocessen.

Het laboratoriumspecialisme klinische genetica

Het laboratoriumspecialisme klinische genetica wordt beoefend door erkende laboratoriumspecialisten klinische genetica opgenomen in het VKGL-beeroepsregister. De klinisch genetische metabole diagnostiek kan eveneens worden uitgevoerd door erkend klinisch chemici met een aantekening erfelijke metabole ziekten.

Medische laboratoriumdisciplines

Het laboratoriumspecialisme klinische genetica is een zeer breed vakgebied. De laboratoriumspecialist klinische genetica opereert vaak op het snijvlak met andere (laboratorium)disciplines in de geneeskunde zoals laboratoriumgeneeskunde, pathologie, farmacie, kindergeneeskunde, neurologie, oncologie, hematologie, klinische genetica en gynaecologie. Bij overlappende onderzoeksgebieden werkt de laboratoriumspecialist klinische genetica in multidisciplinair verband nauw samen met collega's uit andere disciplines. Goede zorg (patiëntgericht, tijdig, doeltreffend, doelmatig en toegankelijk) staat hierbij centraal.

Medische laboratoria worden getoetst op kwaliteit, veiligheid en transparantie. De Raad voor de Accreditatie (RvA) verleent accreditatie aan medische laboratoria op basis van de ISO 15189 norm. De ISO 15189 'Medical laboratories – Requirements for quality and competence' [1] is de wereldwijde standaard voor medische laboratoria. De laatste herziening van de norm is internationaal geaccordeerd in 2012 en vertaald in het Nederlands: NEN-EN-ISO 15189+C11 (nl) Medische laboratoria – Bijzondere eisen voor kwaliteit en competentie.

Accreditatie conform de ISO 15189 is de centrale opdracht voor laboratoria die klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek aanbieden in Nederland. Mocht de genetische technologie in de toekomst een snelle test aan het bed mogelijk maken dan zullen de laboratoria een dergelijke test moeten aanbieden onder accreditatie op basis van de ISO 22870:2006 Point-of-care testing (POCT) – Requirements for quality and competence.

De VKGL heeft een aantal veldnormen geformuleerd waaraan alle klinisch genetische laboratoria zich hebben geconformeerd. Het betreft de volgende veldnormen (zie de VKGL-website, VKGL veldnormen):

- ▶ 1. VKGL_Vo1 Lijnscontroles DNA
- ▶ 2. VKGL_Vo5 Bewaartermijnen genoom
- ▶ 3. VKGL_Vo6 Richtlijnen constitutionele cytogenetica
- ▶ 4. VKGL_Vo7 Richtlijn Verworven Cytogenetica
- ▶ 5. Evaluation and reporting of sequence variants

■ DE ISO 15189 NORM

Begin jaren negentig werd in Nederland de eerste 'Praktijkrichtlijn klinische chemie' opgesteld met minimale kwaliteitseisen voor medische laboratoria. De Coördinatie Commissie ter bevordering van de Kwaliteitsbeheersing op het gebied van Laboratoriumonderzoek in de Gezondheidszorg (cckL) werd opgericht om alle medische laboratoria te beoordelen op de geformuleerde criteria. Deze cckL-praktijkrichtlijn heeft model gestaan voor de internationale ISO 15189 norm voor medische laboratoria.

Omdat ieder land op grond van internationale afspraken slechts één internationaal erkende 'accreditation body' kent, is de cckL in 2008 gefuseerd met de Raad voor Accreditatie (RvA).

De RvA mag, conform de norm voor 'accreditation bodies' (ISO 17011), alleen accreditatie verlenen aan de hand van ISO-normen. Daarom hebben de wetenschappelijke verenigingen van alle laboratoriumdisciplines en de RvA in 2012 unaniem besloten dat accreditaties van medische laboratoria in de toekomst uitsluitend zullen worden verleend aan laboratoria die voldoen aan de eisen van de ISO 15189; de cckL-praktijkrichtlijn is verlaten en alle klinisch genetische laboratoria in Nederland conformeren zich aan de ISO 15189. De VKGL beschouwt accreditatie van klinisch genetische laboratoria als de belangrijkste waarborg voor de kwaliteit van de laboratoriumzorg en stelt daarom de onderstaande normen aan laboratoria die klinisch genetische diagnostiek verzorgen.

I Minimumnorm

De klinisch genetische laboratoria zijn geaccrediteerd conform ISO 15189.

II Minimumnorm

Het hoofd van een laboratorium voor genoomdiagnostiek is voor het vakgebied klinische genetische laboratoriumdiagnostiek een geregistreerd laboratoriumspecialist klinische genetica. In enkele gevallen is het metabole laboratorium ondergebracht in de afdeling klinische chemie / laboratoriumgeneeskunde. Het hoofd van het metabole laboratorium is geregistreerd laboratoriumspecialist klinische genetica dan wel geregistreerd klinisch chemicus met aantekening erfelijke metabole ziekten.

Eisen aan het kwaliteitsmanagementsysteem

Hoofdstuk 4 van de ISO 15189 formuleert de normen met betrekking tot het kwaliteitsmanagement. Het is een vertaling van de ISO 9001 norm naar de laboratoriumsituatie. Daarom beschikt een ISO 15189 geaccrediteerd laboratorium automatisch over een ISO 9001 gecertificeerd kwaliteitsmanagementsysteem en voldoet daarmee aan de kwaliteitseis van de Inspectie voor de Gezondheidszorg (IGZ) voor ziekenhuizen. Accreditatie kan alleen worden verleend door de RvA; certificering kan worden verleend door daarvoor geaccrediteerde instellingen. Exacte en volledige formulering: zie ISO 15189 (2012) hoofdstuk 4.

Hieronder volgen puntsgewijs de belangrijkste kwaliteitscriteria uit de

ISO 15189 norm. De Professionele Standaard neemt deze criteria over en stelt die als minimale norm voor het leveren van verantwoorde klinisch genetische laboratoriumzorg.

- ▶ Het laboratorium is aansprakelijk voor zijn activiteiten en er worden eisen gesteld aan het ethisch handelen.
.....
- ▶ Het hoofd van het laboratorium draagt de eindverantwoordelijkheid voor de klinisch genetische laboratoriumzorg. Het laboratoriummanagement draagt de verantwoordelijkheid voor de implementatie, het onderhoud en de continue verbetering van het kwaliteitsmanagementsysteem.
.....
- ▶ De activiteiten van het laboratorium sluiten aan op de behoeften van de aanvragers en de patiënten; hieronder vallen ook interpretatie van en advies over de resultaten.
.....
- ▶ Het laboratorium beschikt over een kwaliteitsbeleid dat is afgestemd op de taken van het laboratorium.
.....
- ▶ Het laboratorium draagt zorg voor effectieve communicatie naar het eigen personeel en alle belanghebbenden.
.....
- ▶ Het laboratorium beschikt over een kwaliteitsmanager (ook wel kwaliteitsadviseur of kwaliteitsfunctionaris genoemd).
.....
- ▶ Het kwaliteitsmanagementsysteem integreert alle processen die noodzakelijk zijn voor goede, op de behoefte van de gebruikers afgestemde zorg. De norm stelt eisen aan de documentatie en specifiek aan het kwaliteitshandboek.
.....
- ▶ Alle afspraken tussen het laboratorium en derde partijen zijn vastgelegd middels een dienstverleningsovereenkomst /service level agreement. Een geaccepteerde aanvraag voor diagnostiek geldt in deze zin als een afspraak. Het laboratorium beschikt over voldoende middelen om aan de afspraken te kunnen voldoen. Het laboratoriumpersoneel is in staat om afspraken na te komen.
.....
- ▶ Bij uitbesteding van onderzoek aan andere laboratoria worden specifieke eisen gesteld aan de kwaliteit van betreffende dienstverlening die zijn vastgelegd in criteria.

- ▶ Het laboratorium heeft een adviserende taak waaronder ook de consultatieve taken van de laboratoriumsPECIALIST vallen.

• • • • •

- ▶ Het laboratorium verbetert het eigen proces voortdurend en beschikt daartoe over een klachtensysteem, een systeem van in- en externe audits, participatie aan in- en externe kwaliteits-rondes, een procedure voor het vastleggen van afwijkingen

in de laboratoriumprocessen en een procedure voor het nemen van correctieve en preventieve acties naar aanleiding van mogelijke of daadwerkelijk geconstateerde procesafwijkingen.

• • • • •

- ▶ Het periodieke managementreview vormt de regelmatige beoordeling van het gehele kwaliteitsmanagementsysteem.

Technische eisen

Hoofdstuk 5 van de ISO 15189 norm beschrijft de technische eisen waaraan inrichting en organisatie van een medisch laboratorium moeten voldoen. De belangrijkste criteria staan hieronder puntsgewijs vermeld. De Professionele Standaard neemt deze criteria over en stelt die als minimale norm voor het leveren van verantwoorde klinisch genetische laboratoriumzorg.

Zie ISO 15189 (2012) hoofdstuk 5.

- ▶ Het medisch laboratorium beschikt over een goed gedocumenteerd personeelsbeleid waarin kwalificaties, adequate training, competentie onderzoek, en continue educatie zijn omschreven.

• • • • •

- ▶ Laboratoriumfaciliteiten voldoen aan de in de norm gestelde eisen.

• • • • •

- ▶ De norm stelt eisen aan het selecteren, aanschaffen en onderhouden van apparatuur. Belangrijk zijn de

validatie, de kalibratie en de metrologische herleidbaarheid.

• • • • •

- ▶ De norm stelt eisen aan het pre-analytische proces. Dit betreft de informatie aan patiënten en aanvragers, eisen aan het aanvraagformulier, eisen aan de afname, identificatie en behandeling van materiaal, eisen aan het transport van materiaal na afname, eisen aan de ontvangst op het laboratorium.

- ▶ De eisen die worden gesteld aan het analytisch proces zijn gespecificeerd. Alle gebruikte onderzoeksmethoden moeten zijn gevalideerd, de referentie-intervallen moeten zijn vastgesteld, alle onderzoeksmethoden moeten zijn gedocumenteerd met inbegrip van alle, voor de analyse en interpretatie relevante informatie.

- ▶ Het laboratorium moet beschikken over een systeem van interne en externe analytische kwaliteitscontrole dat voldoet aan de gespecificeerde eisen.
- ▶ Resultaten moeten worden beoordeeld door competent en bevoegd personeel. De norm stelt eisen aan de rapportage en aan het vrijgeven van resultaten van onderzoek. Afwijkende uitslagen die onmiddellijk klinisch handelen vereisen worden terstond doorgegeven aan de aanvrager en administratief vastgelegd.

- ▶ De norm stelt eisen aan het laboratoriuminformatiesysteem, ook het laboratoriuminformatiesysteem moet zijn gevalideerd.

De ISO 15189 is bedoeld voor accreditatie van alle medische laboratoria. De specifieke rol van de klinisch genetische laboratoriumzorg en de positie van de laboratoriumspecialist klinische genetica worden in de ISO 15189 niet (altijd) expliciet benoemd.

De VKGL heeft speciaal voor de klinische genetische laboratoria in de dagelijkse praktijk en voor de Nederlandse situatie de vigerende regels en richtlijnen uitgewerkt in toetsbare minimumnormen. Op terreinen waar minimumnormen wenselijk zijn, maar (nog) niet haalbaar — omdat er nog geen (internationale) consensus bestaat — zijn streefnormen geformuleerd.

■ EXPLICIETE RICHTLIJNEN VOOR DE KLINISCH GENETISCHE LABORATORIUMZORG

Gezien de spilfunctie van klinisch genetische laboratoria in het diagnostisch proces, is een specifiek instrumentarium ontwikkeld om kwaliteit, veiligheid en transparantie van klinisch genetische laboratoria te toetsen. Elementen uit de algemene normen zijn vertaald naar meer expliciete richtlijnen voor de klinisch genetische laboratoriumzorg in Nederland. Bij overlap met andere medische disciplines ontwikkelen de betrokken beroepsgroepen gezamenlijk multidisciplinaire richtlijnen.

VKGL-richtlijnen

De VKGL ontwikkelt op specifieke deelgebieden en op initiatief van de leden zelf aanvullende richtlijnen en veldnormen. Deze worden na goedkeuring door het bestuur van de VKGL gepubliceerd op de VKGL-website en opgenomen in een volgende editie van deze professionele standaard. Zie ook hoofdstuk 2.

III Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica neemt tenminste de door de VKGL erkende richtlijnen en veldnormen in acht.

Multidisciplinaire richtlijnen

Het specialisme van de laboratoriumspecialist klinische genetica is betrokken bij meerdere multidisciplinaire richtlijnen. De VKGL benadrukt het belang van (ontwikkeling van) multidisciplinaire richtlijnen. Veel multidisciplinaire richtlijnen zijn gepubliceerd in samenwerking met de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN) en gepubliceerd op de website van de VKGN, www.vkgn.org. Ook worden er richtlijnen ontwikkeld in nauw overleg met behandelaren middels klinische trials, bijvoorbeeld samen met de hematologen voor de behandeling van hematologische maligniteiten. In Nederland worden deze trials georganiseerd door de stichting Hemato-Oncologie voor Volwassenen Nederland (HOVON) en Stichting Kinderoncologie Nederland (SKION). Bij opstelling of herziening van een multidisciplinaire richtlijn waarin genetisch laboratoriumonderzoek een significant onderdeel uitmaakt van de richtlijn, is een laboratoriumspecialist klinische genetica nauw betrokken. Dit standpunt wordt gedragen door de medisch-wetenschappelijke verenigingen.

■ HET DIAGNOSTISCH PROCES

Het diagnostisch proces begint met de afname van lichaamsmateriaal (pre-analyse). Deze is vaak belegd bij de afdeling laboratoriumgeneeskunde. Na binnenkomst in het klinisch genetisch laboratorium start het diagnostisch proces en volgt analyse en interpretatie van de resultaten tegen de achtergrond van de klinische vraagstelling resulterend in terugkoppeling van de resultaten (post-analyse).

Pre-analyse

Een juiste monsterafname is de basis voor een juiste analyse. Inzake de interne monsterafname en transport is het klinisch genetisch laboratorium voor de afname van bloed en andere lichaamsmaterialen afhankelijk van afnamefaciliteiten in het ziekenhuis of in de periferie. Het klinisch genetisch laboratorium zorgt voor afnameinstructies voor (interne) monsterafname en transport en heeft dienstverleningsafspraken met betreffende interne afdelingen. Voor perifere aanvragers volstaat het om duidelijke afname en transport instructies beschikbaar te stellen. De laboratoriumspecialist klinische genetica beslist of aangeboden materiaal in behandeling wordt genomen en

heeft te allen tijde het recht om het materiaal voor de analyse af te keuren. Bij acceptatie van het materiaal en de bijhorende aanvraag wordt impliciet een dienstverleningsovereenkomst gesloten tussen de aanvrager en het klinisch genetisch laboratorium.

IV Minimumnorm

Het pre-analytisch proces is onderdeel van het diagnostische proces en is geborgd middels dienstverleningsafspraken en afname en transport instructies.

V Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica heeft, in goed overleg met de aanvrager, (mede-) verantwoordelijkheid bij de indicatiestelling van laboratoriumonderzoek.

VI Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica heeft de bevoegdheid om aanvragen voor onderzoek gemotiveerd te weigeren.

Analyse

Het klinisch genetisch laboratorium beschikt over een analysepakket dat in aard en omvang is afgestemd op de benodigde dienstverlening. Het gaat veelal om een omvangrijk en veelzijdig pakket. Dit vereist de aanwezigheid van expertise en vakbekwaamheid op het gebied van vele verschillende analysetechnieken en ziektebeelden. Het arsenaal aan technieken moet voortdurend worden aangepast conform nieuwe ontwikkelingen en mogelijkheden op het gebied van klinisch genetische analyse. Dit vraagt, naast deskundigheid op het gebied van de diverse analysetechnieken en testeigenschappen, expertise in het beoordelen van de kosteneffectiviteit van deze analytische technieken. De laboratoriumspecialist klinische genetica stemt periodiek het diagnostisch aanbod af op de behoefte van de aanvrager.

VII Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica beoordeelt en beslist welke apparatuur en inrichting geschikt zijn voor de analysemethoden van het laboratorium waarvoor hij/zij de (eind)verantwoordelijkheid draagt.

VIII Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica ziet in de dagelijkse praktijk toe op de kwaliteitsbewaking van het diagnostisch proces.

De laboratoriumspecialist klinische genetica is verantwoordelijk voor passende participatie in externe kwaliteitsbewaking in de vorm van rondzendingen. Metabole externe kwaliteitscontrole gebeurt bij voorkeur onder auspiciën van de onafhankelijke Stichting Kwaliteitsbewaking Medische Laboratoriumdiagnostiek (SKML). Veel rondzendingen worden op Europees niveau georganiseerd o.a. door GenQA, EMQN en ERNDIM. De behaalde scores worden geëvalueerd. Deze vorm van externe kwaliteitsbewaking is in ons land een belangrijke kwaliteitsindicator, die bovendien bijdraagt aan de harmonisatie van laboratoriumonderzoek en onderzoekuitslagen. Dit maakt veilige en betrouwbare uitwisseling van onderzoeksresultaten tussen laboratoria mogelijk.

IX Minimumnorm

De laboratoriumspecialist draagt zorg voor deelname aan externe kwaliteitsbewaking voor alle technieken/testen uit het analysepakket waarvoor externe kwaliteitscontrole beschikbaar en mogelijk is. Indien een interlaboratoriumvergelijking niet voorhanden is, dan moet het laboratorium een andere aanpak ontwikkelen en objectief bewijs leveren om de acceptatie van de onderzoeksresultaten vast te stellen.

Post-analyse

De post-analyse fase omvat de consultatieve en adviserende taken van de laboratoriumspecialist klinische genetica bij een diagnostische test en de interpretatie en communicatie van de resultaten ervan. De interpretatie wordt uitgevoerd met in acht neming van de door de aanvrager aangegeven klinische indicatiestelling en de conditie van het ontvangen materiaal. Voor effectieve uitvoering van de consultatieve taak dient de laboratoriumspecialist in een ziekenhuis deel uit te maken van de medische staf en toegang te hebben tot het medisch dossier of relevante klinische informatie van de patiënt. Op basis van zijn specifieke expertise en/of aandachtsgebieden is het essentieel

om deel te nemen aan relevante multidisciplinaire patiëntenbesprekingen. Consulten door laboratoriumspecialisten dienen bij voorkeur te worden vastgelegd in het LIS en/of EPD. Voor patiëntendossiers buiten het eigen ziekenhuis is deze toegang nog niet te realiseren.

X Minimumnorm

Laboratoriumspecialisten klinische genetica participeren in relevante patiëntbesprekingen om hun consulentschap en advisering optimaal te kunnen uitoefenen.

XI Minimumnorm

Teneinde aanvragers optimaal van advies te kunnen voorzien inzake indicatiestelling en interpretatie van uitslagen heeft de laboratoriumspecialist toegang tot het medisch dossier of relevante klinische informatie van de patiënt.

I Streefnorm

De consulten van de laboratoriumspecialist worden vastgelegd in het (elektronisch) medisch dossier.

■ SPOEDDIAGNOSTIEK

Klinisch genetische laboratoria moeten 7 dagen per week bereikbaar zijn voor diagnostiek en consultatie voor opgenomen patiënten, pasgeboren kinderen met verdenking op een syndroom en voor nieuwe opnames.

XII Minimumnorm

Klinisch genetische laboratoria hebben regelingen getroffen en naar buiten kenbaar gemaakt betreffende de bereikbaarheid buiten kantooruren voor diagnostiek en consult door een laboratoriumspecialist.

Spoeddiagnostiek, ook wel cito-diagnostiek genoemd, is een bijzondere vorm van diagnostiek noodzakelijk voor spoedeisend medisch handelen. Cito-diagnostiek kan zich in principe op elk moment van de dag of nacht aandienen en moet altijd voorrang krijgen op het reguliere diagnostisch proces. Daarom vraagt dit type onderzoek extra voorzieningen.

XIII Minimumnorm

Laboratoriumspecialisten maken structureel dan wel ad hoc duidelijke afspraken met aanvragers/behandelaars over de wijze, inhoud, doorlooptijd en rapportage van cito-onderzoek.

XIV Minimumnorm

In elk klinisch genetisch laboratorium bestaat een procedure voor het omgaan met afwijkende uitslagen die onmiddellijk klinisch handelen vereisen (definitie, verificatie, autorisatie en procedure van doorbellen).

■ ONDERZOEK DOOR EN /OF VOOR DERDEN

Niet elk klinisch genetisch laboratorium heeft alle specifieke diagnostische apparatuur en bijbehorende deskundigheid in huis. Uit het oogpunt van efficiëntie is het mogelijk om gespecialiseerd onderzoek uit te besteden aan een deskundig, ervaren en als enigszins mogelijk geaccrediteerd laboratorium, conform de eisen in de ISO 15189. De laboratoriumspecialist klinische genetica selecteert op inhoudelijke gronden het laboratorium waaraan wordt uitbesteed, stelt daartoe criteria op en blijft verantwoordelijk voor de kwaliteit en rapportage van uitbesteed onderzoek.

Als in het laboratorium klinisch genetisch onderzoek wordt verricht ten behoeve van derden, gelden dezelfde kwaliteitseisen als voor het eigen onderzoek. Desgevraagd verschaft de laboratoriumspecialist volledig inzicht in de in acht genomen kwaliteitseisen voor het onderzoek van derden.

XV Minimumnorm

Het is de verantwoordelijkheid van de laboratoriumspecialist klinische genetica om, zo nodig na overleg met de aanvrager, een keuze te maken voor het laboratorium waaraan het onderzoek wordt uitbesteed.

XVI Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica is professioneel verantwoordelijk ten opzichte van de aanvrager voor van derden verkregen onderzoekresultaten.

XVII Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica heeft volledige inzage in de resultaten van de onder zijn/haar verantwoordelijkheid uitbesteed onderzoek.

Klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek vormt een essentieel onderdeel van verantwoorde preventieve, predictieve en curatieve patiëntenzorg. Zo behoren advisering over diagnostiek en autorisatie van de laboratoriumuitslagen tot de medisch inhoudelijke taken van de laboratoriumspecialist. Als medebehandelaar geeft hij consulten en adviezen over laboratoriumonderzoek en behandeling. 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.

De laboratoriumspecialist klinische genetica heeft naast de consultatieve taken ook (analytische) laboratoriumtaken. Eisen en normen voor opleiding en beroepsbeoefening zijn aangepast aan de steeds veranderende rol en verantwoordelijkheden van de laboratoriumspecialist klinische genetica.

■ OPLEIDING

De huidige vierjarige opleiding tot laboratoriumspecialist klinische genetica valt onder de auspiciën van de VKGL en is vastgelegd in de opleidingseisen (VKGL Genoompuzzel). De Nederlandse Vereniging voor Klinische Chemie en Laboratoriumgeneeskunde (NVKC) biedt in haar opleiding tot klinisch chemicus de mogelijkheid aan een additionele aantekening erfelijke metabole ziekten te behalen; laboratoriumspecialisten die zijn opgeleid volgens deze route worden als zodanig geregistreerd in het NVKC-register van erkend klinisch chemici. Klinisch chemici met deze aantekening zijn adequaat toegerust voor de werkzaamheden als laboratoriumspecialist in het metabole laboratorium. De European Board of Medical Genetics (EBMG) is opgericht in 2012 om op Europees niveau professionele standaarden te ontwikkelen voor opleiding, training en uitvoering van humane en medische genetica. Deze organisatie heeft de Nederlandse opleidingseisen overgenomen en veel Nederlandse laboratorium specialisten klinische genetica zijn inmiddels ook opgenomen in het Europese register als 'European registered Clinical Laboratory Geneticist' (EBMG register).

Voorafgaand aan de opleiding tot laboratoriumspecialist klinische genetica is een afgeronde masteropleiding vereist in de geneeskunde, farmacie, (bio) chemie, moleculaire levenswetenschappen of medische biologie, dan wel een vergelijkbare opleiding waarbij een academische promotie tot aanbeveling strekt. Daarnaast is het wenselijk om te beschikken over ten minste twee jaar onderzoekservaring, bij voorkeur op een voor de genetica relevant deelgebied. De opleiding moet worden gevolgd aan een door de VKGL erkende opleidingsinstelling in één van de universitaire medische centra. Evenals in de opleiding tot medische specialismen conform de CCMS18, wordt in de opleiding tot laboratoriumspecialist klinische genetica gebruik gemaakt van het CanMeds-model, waarin zeven algemene competentiegebieden zijn uitgewerkt tot specialisme gebonden deelcompetenties (zie tabel en VKGL Genoompuzzel).

Competenties	Deelcompetenties klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek
Klinisch genetisch laboratorium-technisch handelen (LTH)	▶ bezit adequate kennis en vaardigheden naar de stand van het vakgebied ▶ past het diagnostisch proces van het vakgebied goed toe ▶ levert effectieve en ethisch verantwoorde patiëntenzorg ▶ vindt snel de vereiste informatie en past deze goed toe
Communicatie (C)	▶ bouwt effectieve relaties met aanvragers en collegae op ▶ luistert goed en verkrijgt relevante patiënten informatie ▶ bespreekt medische informatie goed met collegae en aanvragers ▶ doet adequaat schriftelijk en mondeling verslag over patiëntencasus
Samenwerking (S)	▶ overlegt doelmatig met collegae en andere zorgverleners ▶ vraagt adequaat consult ▶ levert effectief intercollegiaal consult ▶ draagt bij aan effectieve interdisciplinaire samenwerking en ketenzorg

Competenties

Deelcompetenties klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek

**Kennis &
Wetenschap
(K & W)**

- ▶ beschouwt medische informatie kritisch
- ▶ bevordert de verbreding en ontwikkeling van wetenschappelijke vakkennis
- ▶ ontwikkelt en onderhoudt een persoonlijk bij- en nascholingsplan
- ▶ bevordert de deskundigheid van ALDIO's klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek, studenten, collegae en anderen
- ▶ betrokken bij de gezondheidszorg

**Maatschappelijk
handelen
(M)**

- ▶ kent en herkent de determinanten van ziekten
- ▶ bevordert de gezondheidszorg van patiënten en de gemeenschap als geheel
- ▶ handelt volgens de relevante wettelijke bepalingen
- ▶ treedt adequaat op bij fouten in de zorg

**Organisatie
(O)**

- ▶ organiseert het werk met een goede balans tussen patiëntenzorg en persoonlijke ontwikkeling
- ▶ werkt effectief en efficiënt binnen een gezondheidsorganisatie
- ▶ besteedt de beschikbare middelen voor patiëntenzorg verantwoord
- ▶ gebruikt informatietechnologie voor optimale gezondheidszorg en voor bij- en nascholing

**Professionaliteit
(P)**

- ▶ 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

■ REGISTRATIE EN GEDRAGSCODE

Voor opname in het VKGL-register van erkende laboratoriumspecialisten klinische genetica, moet zijn voldaan aan de voorwaarden gesteld in het Registratiereglement. Hetzelfde geldt voor het register van erkend klinisch chemici. Ook de eisen voor de vijfjaarlijkse herregistratie staan vermeld in het Registratiereglement. Deze hebben betrekking op voldoende en regelmatige beroepsuitoefening, het minimumaantal te volgen uren geaccrediteerde nascholing en deelname aan vakgroepsvisitaties. De eisen verschillen niet van de eisen voor herregistratie van de medisch specialisten. Geregistreerde laboratoriumspecialisten klinische genetica dienen zich voor hun beroepsuitoefening te houden aan de VKGL Gedragscode voor registerleden (Bijlage 2).

■ TAKEN EN VERANTWOORDELIJKHEDEN

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. Hij/zij vervult hierbij de rol van ondersteunend specialist, die gevraagd en ongevraagd meedenkt met de behandelaar over aan te vragen laboratoriumdiagnostiek en interpretatie van uitslagen, en adviseert over eventuele vervolgdagnostiek en behandeling.

In het kader van kostenbeheersing en doelmatige zorg is de laboratoriumspecialist verantwoordelijk voor effectief, efficiënt en patiëntgericht gebruik van middelen in de laboratoriumzorg. De laboratoriumspecialist overlegt over nut en noodzaak van laboratoriumonderzoek met de aanvrager.

De invulling van de consultatieve functie maakt onderdeel uit van de ISO 15189.

Naast medisch inhoudelijke en consultatieve functie is de laboratoriumspecialist klinische genetica verantwoordelijk voor de kwaliteit van de uitslagen. Eisen op het gebied van (analytische) kwaliteit zijn geformuleerd in ISO 15189.

■ ONDERZOEK EN ONDERWIJS

Onderzoek, onderwijs en opleiding zijn onmisbaar voor de verdere ontwikkeling van het vakgebied. Eigen onderzoek, maar minimaal het faciliteren van onderzoek door anderen, maakt onderdeel uit van het beroepsprofiel. Omdat

zonder onderwijs, onderzoek en opleiding de kwaliteit van de klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek niet in stand kan worden gehouden, vormen zij ook een onlosmakelijk onderdeel van het beroepsprofiel.

Wetenschappelijk onderzoek

De laboratoriumspecialist klinische genetica creëert en begeleidt in het laboratorium mogelijkheden voor het uitvoeren van basaal of toegepast wetenschappelijk onderzoek dat past binnen de instelling.

XVIII Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica faciliteert laboratoriumonderzoek t.b.v. wetenschappelijk onderzoek binnen de instelling.

In de opleiding tot laboratoriumspecialist klinische genetica is het verrichten van wetenschappelijk onderzoek een verplicht onderdeel, waarbij minimeisen worden gesteld aan de wetenschappelijke output. Binnen een opleidingsinstituut heerst daarom een aantoonbare onderzoekcultuur en zijn voldoende mogelijkheden aanwezig om wetenschappelijk onderzoek te verrichten.

XIX Minimumnorm

Een klinisch genetisch laboratorium beschikt over voldoende middelen om innovatie en/of wetenschappelijk onderzoek te kunnen realiseren en te faciliteren.

Onderwijs en kennisoverdracht

De laboratoriumspecialist klinische genetica moet niet alleen blijvend kennis vergaren, maar moet deze ook overdragen. In de eerste plaats aan de laboratoriumspecialisten in opleiding. Daarnaast is de laboratoriumspecialist ook verantwoordelijk voor kennisoverdracht aan laboratoriummedewerkers, studenten en assistenten in opleiding van andere medische specialismen.

XX Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica participeert in onderwijs aan zorgverleners, en zij die daarvoor in opleiding zijn, binnen en buiten zijn/haar instituut.

De laboratoriumspecialist is ook verantwoordelijk voor kennis en ontwikkeling van laboratoriummedewerkers. Hij/zij ziet toe op een adequaat kennisniveau o.a. door het organiseren van bijscholing. Daarnaast draagt hij/zij bij aan de opleiding van toekomstige laboratoriummedewerkers in de vorm stageplaatsen voor MLO- en/of HLO-opleidingen.

XXI Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica is verantwoordelijk voor voldoende kennisniveau van de medewerkers door te participeren in hun opleiding en het faciliteren c.q. organiseren van een programma van continue educatie.

- Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek (www.vkgl.nl)
- Eisenbesluit Lichaamsmateriaal. Staatsblad 2007-59
- European Board of Medical Genetics (www.ebmgenetics.eu)
- European Molecular Quality Network (www.emqn.org)
- European Research Network for Evaluation and Improvement of Screening, Diagnosis and Treatment of Inherited Disorders of Metabolism (ERNDIM) (www.erndim.org)
- ISO 15189 Edition released for Medical Laboratories – Requirements for Quality and Competence, 2012
- Medische Technologie at Risk? Onderzoek naar Risico's bij Medische Technologie en Mogelijkheden om deze te voorkomen of te reduceren. Expertgroep Medische Technologie, 2011
- Model Samenwerkingsovereenkomst Moleculaire Diagnostiek van Erfelijke Aandoeningen, 2006
- Nederlandse Vereniging voor Humane Genetica (<http://www.nvhg-nav.nl>)
- Opleidingsplan Laboratoriumspecialist Klinisch Genetica, Klinisch Moleculair Geneticus & Cytogeneticus, Genoompuzzel, 2017
- Opleidingsplan Laboratoriumspecialist Klinische Genetica, Klinisch Biochemisch Geneticus, 2012
- Planningsbesluit Klinisch Genetisch Onderzoek en Erfelijkheidsadvisering. vws. Gewijzigd 16-02-2009; Wet Bijzondere Medische Verrichtingen, Artikelen 2 en 5.
- Professionele Standaard Klinische Chemie en Laboratoriumgeneeskunde, Nederlandse Vereniging voor Klinische Chemie en Laboratoriumgeneeskunde, 2014
- Professionele Standaard Medische Immunologie, College van Medische Immunologen, 2016
- Samen Werken in Netwerken. Ned Tijdschr Klin Chem Labgeneesk, 2009
- Stichting Hemato-Oncologie voor Volwassenen Nederland (www.hovon.nl)
- Stichting Kinderoncologie Nederland (www.skion.nl)
- Vereniging van Klinische Genetica Nederland (www.vkgn.org)

■ BIJLAGE: OVERZICHT MINIMUMNORMEN

I Minimumnorm

De klinisch genetische laboratoria zijn geaccrediteerd conform ISO 15189.

II Minimumnorm

Het hoofd van een laboratorium voor genoomdiagnostiek is voor het vakgebied klinische genetische laboratoriumdiagnostiek een geregistreerd laboratoriumspecialist klinische genetica. In enkele gevallen is het metabole laboratorium ondergebracht in de afdeling klinische chemie/laboratorium-geneeskunde. Het hoofd van het metabole laboratorium is geregistreerd laboratoriumspecialist klinische genetica dan wel geregistreerd klinisch chemicus met aantekening erfelijke metabole ziekten.

III Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica neemt tenminste de door de VKGL erkende richtlijnen en veldnormen in acht.

IV Minimumnorm

Het pre-analytisch proces is onderdeel van het diagnostische proces en is geborgd middels dienstverleningsafspraken.

V Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica heeft, in goed overleg met de aanvrager, (mede-) verantwoordelijkheid bij de indicatiestelling van laboratoriumonderzoek.

VI Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica heeft de bevoegdheid om aanvragen voor onderzoek gemotiveerd te weigeren.

VII Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica beoordeelt en beslist welke apparatuur en inrichting geschikt zijn voor de analysemethoden van het laboratorium waarvoor hij/zij de (eind)verantwoordelijkheid draagt.

VIII Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica ziet in de dagelijkse praktijk toe op de kwaliteitsbewaking van het diagnostisch proces.

IX Minimumnorm

De laboratoriumspecialist draagt zorg voor deelname aan externe kwaliteitsbewaking voor alle technieken/testen uit het analysepakket waarvoor externe kwaliteitscontrole beschikbaar en mogelijk is.

X Minimumnorm

Laboratoriumspecialisten klinische genetica participeren in relevante patiëntbesprekingen om hun consulentschap en advisering optimaal te kunnen uitoefenen.

XI Minimumnorm

Teneinde aanvragers optimaal van advies te kunnen voorzien inzake indicatiestelling en interpretatie van uitslagen heeft de laboratoriumspecialist toegang tot het medisch dossier van de patiënt.

XII Minimumnorm

Klinisch genetische laboratoria hebben regelingen getroffen en naar buiten kenbaar gemaakt betreffende de bereikbaarheid buiten kantooruren voor diagnostiek en consult door een laboratoriumspecialist.

XIII Minimumnorm

Laboratoriumspecialisten maken structureel dan wel ad hoc duidelijke afspraken met aanvragers/behandelaars over de wijze, inhoud, doorlooptijd en rapportage van cito-onderzoek.

XIV Minimumnorm

In elk klinisch genetisch laboratorium bestaat een procedure voor het omgaan met afwijkende uitslagen die onmiddellijk klinisch handelen vereisen (definitie, verificatie, autorisatie en procedure van doorbellen).

XV Minimumnorm

Het is de verantwoordelijkheid van de laboratoriumspecialist klinische genetica om, zo nodig na overleg met de aanvrager, een keuze te maken voor het laboratorium waaraan het onderzoek wordt uitbesteed.

XVI Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica is professioneel verantwoordelijk ten opzichte van de aanvrager voor van derden verkregen onderzoekresultaten.

XVII Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica heeft volledige inzage in de resultaten van de onder zijn/haar verantwoordelijkheid uitbesteed onderzoek.

XVIII Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica faciliteert laboratoriumonderzoek t.b.v. wetenschappelijk onderzoek binnen de instelling.

XIX Minimumnorm

Een klinisch genetisch laboratorium beschikt over voldoende middelen om

innovatie en/of wetenschappelijk onderzoek te kunnen realiseren en te faciliteren.

XX Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica participeert in onderwijs aan zorgverleners, en zij die daarvoor in opleiding zijn, binnen en buiten zijn/haar instituut.

XXI Minimumnorm

De laboratoriumspecialist klinische genetica is verantwoordelijk voor voldoende kennisniveau van de medewerkers door te participeren in hun opleiding en het faciliteren cq organiseren van een programma van continue educatie.

■ OVERZICHT STREEFNORMEN

I Streefnorm

De consulten van de laboratoriumspecialist worden vastgelegd in het (elektronisch) medisch dossier.

De gedragscode beschrijft de regels, die de VKGL hanteert als waarborg voor goedgegedrag van alle leden van de vereniging en welke met name zijn gericht op de kwaliteit en betrouwbaarheid van het domein klinische genetische laboratorium diagnostiek.

De deskundigheid van de bij de VKGL geregistreerde laboratoriumsPECIALISTEN heeft betrekking op de toepassing van een verscheidenheid aan analytische methoden voor onderzoek van lichaamsmaterialen ten behoeve van diagnostiek en behandeling van patiënten en hun familieleden. Die deskundigheid wordt mede tot uitdrukking gebracht in het geven van adviezen over te kiezen onderzoek en interpretatie van resultaten.

Klinisch genetisch wetenschappelijk onderzoek kan als volgt worden omschreven:

Onderzoek dat gericht is op het verwerven van kennis en inzicht in de invloed van genetische varianten bij erfelijke ziektes en aangeboren afwijkingen en de preventie hiervan. Hiertoe wordt ook gerekend het onderzoek dat gericht is op innovatie en verbetering van de benodigde analysemethoden of dat is georiënteerd op de doelmatigheid, kwaliteit en de bedrijfsvoering van de klinisch genetische, diagnostische en preventieve zorg.

De leden van de VKGL zijn allen direct of indirect betrokken bij dit domein. De gedragscode geldt voor alle leden en bevat de navolgende regels:

- ▶ Het lid handelt in overeenstemming met de doelstellingen van de vereniging zoals deze zijn vastgelegd in statuten en reglementen en gedocumenteerde uitspraken van de algemene ledenvergadering en het bestuur.
- ▶ Het lid vermijdt misleiding in professionele en wetenschappelijke zin, zoals fraude, plagiaat, verzwijging, ongepast weglaten van informatie en het doen van onjuiste of misleidende uitlatingen.
- ▶ Het lid komt op voor optimale veiligheid en welbevinden van patiënten, medewerkers en collegae; hij/zij heeft aandacht voor het belang dienaangaande van maatschappij en milieu.
- ▶ Het lid, dat laboratoriumonderzoek uitvoert of laat uitvoeren, zal mogelijke of daadwerkelijke verstrengeling van commerciële en professionele belangen vermijden.

- ▶ Het lid gedraagt zich ten opzichte van zijn/haar medewerkers, collegae, beroepsgroep en de samenleving eerlijk en verantwoordelijk en stelt zich toetsbaar op.
- ▶ Het lid bewaart de vertrouwelijkheid van informatie die hij/zij heeft verkregen door laboratoriumonderzoek of andere professionele activiteiten; hij/zij waakt tegen misbruik van dergelijke informatie.



