

The background of the cover is a complex, abstract composition. It features a grid of thin, dark lines overlaid on a background of large, overlapping, semi-transparent shapes in various colors: red, yellow, green, blue, and purple. The shapes are layered, creating a sense of depth and movement. The overall aesthetic is modern and scientific.

# LABORATORIUMSPECIALIST BIOCHEMISCHE GENETICA

Het Opleidingsplan LABORATORIUMSPECIALIST

KLINISCHE GENETICA

2021

# **Het Opleidingsplan Laboratoriumspecialist Klinische genetica**

Laboratoriumspecialist Klinische Genetica met subspecialisatie klinisch biochemische genetica  
(voorheen Klinisch Biochemisch Geneticus)

**Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek**

**2021**

## Inhoudsopgave

<u>Voorwoord</u> .....	4
<u>Inleiding</u> .....	5
<u>Competentiegericht opleiden / Wettelijk kader</u> .....	6
<u>Profiel van de Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica</u> .....	7
<u>Competenties van de Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica</u> .....	8
<u>Thema's binnen de klinisch biochemische genetica</u> .....	9
<u>Geoperationaliseerde competenties en kritische beroepssituaties per thema</u> .....	10
<u>Kritische beroepssituaties thema 1: Processen</u> .....	11
<u>Kritische beroepssituaties thema 2: Analyse</u> .....	12
<u>Kritische beroepssituaties thema 3: Interpretatie</u> .....	13
<u>Kritische beroepssituaties thema 4: Technologie</u> .....	14
<u>Kritische beroepssituaties thema 5: Kwaliteitszorg</u> .....	15
<u>Opleidingsmethoden</u> .....	16
<u>Opleidingsmaterialen</u> .....	17
<u>Opbouw &amp; Structuur van de opleiding</u> .....	18
<u>Portfolio</u> .....	23
<u>Voortgangsgesprek</u> .....	25
<u>KPB</u> .....	26
<u>Toetsing</u> .....	27
<u>Waarborging kwaliteit van de opleiding</u> .....	28
<u>Eindtermen</u> .....	30
<u>Boekenlijst (suggesties)</u> .....	41
<u>Afkortingen</u> .....	42

## Voorwoord

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

Tot 2011 kende het laboratoriumspecialisme drie subspecialisaties namelijk de klinisch moleculair geneticus, de klinisch cytogeneticus en de klinisch biochemisch geneticus. De snelle technologische ontwikkelingen met name binnen de moleculair genetische diagnostiek maken het traditionele onderscheid in aandachtsgebieden van de klinisch moleculair geneticus en de klinisch cytogeneticus minder relevant. Dit gegeven heeft belangrijke gevolgen voor de opleiding, die immers per definitie toekomstgericht moet zijn. Daarom is besloten de afzonderlijke opleiding tot klinisch moleculair geneticus en klinisch cytogeneticus te integreren in een nieuwe opleiding tot laboratoriumspecialist klinische genetica. De nieuwe opleiding is in navolging van de opleidingen tot medisch specialist en klinisch chemisch laboratoriumspecialist competentiegericht.

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

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

\*voor de herkenbaarheid van laboratoriumspecialist klinische genetica met subspecialisatie klinisch biochemische genetica is ervoor gekozen om in het opleidingsplan de benaming "Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica" te gebruiken

Amsterdam april 2011,

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

Revisie 2021 is uitgevoerd door dr. Marleen Huigen (Radboudumc, Nijmegen), lid van de VKGL opleidingscommissie in samenwerking met Dr. Jörgen Bierau (MUMC+, Maastricht en Erasmus MC, Rotterdam), Dr. Ed Jacobs (Erasmus MC, Rotterdam) en Dr. Anke Willems (LSKG i.o. vertegenwoordiger, UMC Utrecht) en vertegenwoordigers van de registratiecommissie Dr. André van Kuilenburg (Amsterdam UMC) en Berthil Prinsen (UMC Utrecht)

Hierbij is tevens overleg geweest met de NVKC opleidingscommissie (dr. Karlien Coene, Radboudumc, Nijmegen en dr. Rebecca Heiner, UMCG, Groningen) met betrekking tot het uniformeren van de eindtermen van de modules.

## Inleiding

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

In dit VKGL document wordt aangegeven welke veranderingen plaatsvinden binnen de opleiding tot Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica. De belangrijkste wijzigingen betreffen de volgende punten:

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

Na een korte beschrijving van wat competentiegericht opleiden is en van het wettelijk kader, waarbinnen de opleiding plaatsvindt, wordt stapsgewijs de vernieuwde opleiding ingevuld. Eerst wordt het profiel van de Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica beschreven en de plaats van dit laboratoriumspecialisme binnen de gezondheidszorg. Vervolgens worden de zeven algemene competenties, ieder uitgesplitst in meerdere taken, globaal en specifiek beschreven in relatie tot de Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica.

Er is voor gekozen het vakgebied te beschrijven in vijf thema's. De beschrijving van geoperationaliseerde competenties en van de kritische beroepssituaties bouwt hierop voort. Daarin wordt ook aangegeven welke competentie bij welke situatie getoetst dient te worden. Vervolgens wordt wat dieper op het toetsen ingegaan. Daarna volgt een inventarisatie van de opleidingsmethoden, opleidingsactiviteiten en opleidingsmaterialen. Het kwaliteitsbeleid en met name de professionalisering van de opleidingsteamleden en de LSKG i.o. wordt in het volgende hoofdstuk beschreven. Het portfolio is een essentieel stuk gedurende het gehele opleidingstraject en vormt de basis voor de te houden voortgangsgesprekken. Dit portfolio wordt beschreven in een apart hoofdstuk. Tenslotte wordt de opbouw/structuur van de opleiding in modules weergegeven alsmede het verband tussen thema's en modules.

## Competentiegericht opleiden / Wettelijk kader

De algemene competenties waaraan een Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica moet voldoen, sluiten aan bij de algemene competenties die gebruikt worden in de opleidingen tot medisch specialist en die zijn geborgd in de zeven algemene competenties zoals die in de CANMEDS zijn geformuleerd.

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

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

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

Binnen het genoemde kader is het competentiegericht opleiden een verplichting. De LSKG i.o. dient aan de hand van een portfolio aan te kunnen tonen wat het bereikte niveau is van de verschillende competenties. Hierbij dient ook gebruik gemaakt te worden van Korte Praktijk Beoordelingen (KPBs; zie later) aan de hand waarvan een LSKG i.o. minimaal tienmaal per jaar in de praktijk beoordeeld wordt.

Na goedkeuring van dit rapport door de leden van de VKGL zal dit opleidingsplan rechtsgeldig worden. Voor het formeel juridische kader, waarbinnen de opleiding plaatsvindt, wordt verwezen naar het opleidingsreglement "Opleidingseisen klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek".

## Profiel van Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica

Het werkterrein van de Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica omvat het hele gebied van de laboratoriumdiagnostiek van de stofwisselingstoornissen en andere biochemische processen, zowel op DNA, RNA, eiwit als metabool niveau:

1. het opsporen van stoornissen in biochemische processen, waaronder de stofwisseling, op metabool-, eiwit-, RNA- en DNA-niveau. Follow-up van positieve neonatale screeningen ("hielprik") Aanvulling van de genoomdiagnostiek bij de interpretatie van variants of uncertain significance (VUS) en monitoring van (dieet-)therapie bij metabole patiënten met behulp van biomarkers.
2. het beoordelen, interpreteren, vastleggen en bewaren van laboratoriaaanvragen en laboratoriumuitslagen volgens internationale richtlijnen zoals NEN-EN-ISO15189.
3. het rapporteren van de resultaten en/of risicoschattingen aan de verwijzer/medisch specialist van individuen en hun families en adviezen voor eventueel vervolgonderzoek, met name indien dit van belang is voor de prognose en/of mogelijke behandeling danwel therapie.
4. het participeren in het management van patiënten met (mogelijke) erfelijke aandoeningen, aangeboren afwijkingen en ontwikkelingsstoornissen.
5. het uitvoeren van managementtaken (o.a. werkoverleg, functioneringsgesprekken, financieel management) en de kwaliteitsborging van het laboratoriumwerk.

De Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica opereert in met name de 2<sup>de</sup> en 3<sup>de</sup> lijn. Er zijn relaties met veel medische specialismen. Laboratoriumspecialisten Biochemische Genetica zijn verbonden aan een Universitair Medisch Centrum. Op grond van de competenties die de Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica na voltooiing van de opleiding heeft verworven, mag verwacht worden dat hij/zij ook buiten de klinisch genetische centra in de gezondheidszorg werkzaam kan zijn.

### Toelichting

De Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica bepaalt welke testen worden uitgevoerd, gebaseerd op de klinische symptomen en eventueel (algemeen) klinisch chemische labuitslagen zoals aangegeven door de aanvrager en, indien nodig, op overige informatie aanwezig in het patiëntendossier. Testresultaten worden gerapporteerd aan de aanvrager waarbij altijd een interpretatie van de resultaten wordt gegeven en eventueel een advies voor verdere testen of behandeling. De expertise van de Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica omvat de technische aspecten van het laboratoriumonderzoek, de interpretatie en de rapportage van de resultaten aan de aanvrager.

Tevens heeft de Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica kennis van de symptomen en inzicht in de consequenties voor de behandeling van de erfelijke aandoeningen. Tenslotte heeft de Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica uitgebreide kennis van factoren die de resultaten van de testen zouden kunnen beïnvloeden.

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

In Europees verband (European Board of Medical Genetics EBMG) is in 2012 gestart met een Europese registratie (zie <https://www.eshg.org/clg.0.html>) .

## Competenties van de Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica

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

**Tabel 1. Algemene competenties en deelcompetenties van de Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica**

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



## Thema's binnen de klinisch biochemische genetica

Hier wordt het vakgebied van de Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica in thema's beschreven met als doel het vak in kenmerkende beroepssituaties te vatten. Dit is een essentiële stap in het hele proces omdat de hier gekozen beschrijving een leidraad is voor vrijwel het gehele vervolg. Er is gekozen voor een indeling in vijf thema's, die kenmerkend zijn voor het vakgebied en niet voor een indeling in ziektebeelden en/of orgaansystemen, waarin die specifieke klinisch genetische kenmerken veel minder duidelijk herkenbaar zijn. De vijf thema's zijn: processen, analyse, interpretatie, technologie en Kwaliteitszorg. Deze thema's en hun correlatie naar de zeven competenties zijn weergegeven in tabel 2a t/m 2e.

## Geoperationaliseerde competenties en kritische beroepssituaties per thema

De Kritische Beroeps Situatie (KBS's) vormen een verzameling van casus en werksituaties die exemplarisch zijn voor de dagelijkse praktijk in de biochemische diagnostiek. Ze komen frequent voor, kunnen gegeneraliseerd worden en zijn goed toetsbaar door middel van een Korte Praktijk Beoordeling (KPB). Ze zijn gerubriceerd naar de thema's in de biochemische diagnostiek. In de gekozen KBS komen zowel de algemene biochemie, de genetica en de klinische aspecten samen met de verschillende aandachtsgebieden aan de orde: op deze wijze kunnen de eindtermen van de opleiding grotendeels worden gedekt.

Om de toetsbaarheid per KBS hanteerbaar te houden is er voor gekozen om per KPB meerdere competenties te scoren als de feitelijke casus zich daarvoor leent. Uit onderstaand overzicht (tabel 2a t/m e) blijkt dat het zwaartepunt getalsmatig ligt bij de competenties laboratoriumtechnisch handelen, communicatie, professionaliteit en kennis & wetenschap. Zowel de gekozen praktijksituaties/casuïstiek als de keuze voor de te toetsen competenties per KBS kunnen variëren en bieden ruimte voor accenten. Aangezien gedurende de opleiding minimaal 40 KPB's zijn voorzien, zullen niet alle KBS's getoetst kunnen worden, Per module of per jaar kan met het betrokken lid van het opleidingsteam een voorstel gemaakt worden welke KBS getoetst moet gaan worden.

**Tabel 2A Kritische beroepssituaties thema 1: Processen**  
**Beslismomenten in pre-analytische en analytische fase van de prenatale en postnatale**  
**biochemische diagnostiek**

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

## Tabel 2b: Kritische beroepssituaties thema 2: Analyse

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

# Per centrum kan het aanbod van gebruikte technieken anders zijn.

Het is aan de LSKG io en (plv) opleider om te bepalen welke technieken bij de duur van de opleiding aan bod moeten komen.

	<b>Analyse: praktijkervaring en achtergrondkennis van de toe te passen analyse technieken en methoden in de biochemische diagnostiek</b>	<b>LTH</b>	<b>C</b>	<b>S</b>	<b>K&amp;W</b>	<b>M</b>	<b>O</b>	<b>P</b>
1	Cellweek (lymfocyten, fibroblasten, beenmerg, vruchtwater en chorion villi)	X			X			
2	Celisolatie (bloed, leucocyten, erythrocyten, granulocyten, lymfocyten)	X			X			
3	Bepaling testgevoeligheid	X			X			
4	Metabolië onderzoek met behulp van GC en GC-MS#	X			X			
5	Metabolië onderzoek LC-MS-MS en high resolution massaspectrometrie	X			X			
6	Metabolië scheiding en kwantificering d.m.v. HPLC	X			X			
7	Aminozuren met aminozuuranalysator#	X			X			
8	Spectrofotometrische enzym- en metabolië bepalingen	X			X			
9	Fluorimetrische enzym- en metabolië bepalingen#	X			X			
10	Gelelectroforese (Isoelectric focussing#, MPS electroforese, oligosachariden TLC#)	X			X			
11	Eiwitonderzoek d.m.v. proteomics, ELISA	X			X			
12	Cellhistologie	X			X			
13	DNA-isolatie (bloed, weefsel, urine)	X			X			
14	Q-PCR, PCR (primerkeuze, condities, kwantificering RNA)	X			X			
15	Functionele (enzym) diagnostiek, karakterisering variants of uncertain significance (VUS) in relatie tot het fenotype op RNA en eiwit niveau in samenwerking met de genomdiagnostiek	X			X			
16	Metabole chips/ Arraytechnologie (RNA-expressie arrays)	X			X			
17	DNA-diagnostiek metabole genen	X			X			
18	Technologie (actueel, situationeel, toepassingen NMR, high resolution massaspectrometrie en nieuwe technieken)	X			X			

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

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

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

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

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

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

## Opleidingsmethoden

Het opleidingsplan Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica is gericht op competentiegericht opleiden. Competentiegericht opleiden bereidt de LSKG i.o. ook voor op levenslang leren ("life long learning"). De diagnostiek vormt de ruggengraat van het competentiegericht opleidingsplan.

Competentiegericht opleiden dient te geschieden in een stimulerend en veilig leer- en werkklimaat. Van de LSKG i.o. wordt veel initiatief en verantwoordelijkheid voor het leerproces verwacht. Het instituut waar de LSKG i.o. werkzaam is, dient de mogelijkheden te creëren om gestelde leerdoelen te verwezenlijken. Er dient sprake te zijn van ervaringsleren, waarbij de competentieontwikkeling voortbouwt op eerdere ervaringen met toenemende zelfstandigheid en zelfsturing. De LSKG i.o. moet leren van zijn fouten. Dit is verwerkt in het persoonlijk ontwikkelingsplan (POP). De zelfsturing vindt plaats in nauw overleg met de opleider en de gehele opleidingsgroep, aan de hand van de informatie uit het portfolio. De opleider en de opleidingsgroep krijgen hierbij meer de functie van rolmodel en coach. Bij voorkeur heeft elke LSKG i.o. een persoonlijke mentor waarmee eventuele (persoonlijke) knelpunten besproken kunnen worden. Er dient ruimte te zijn voor flexibele individuele aanpassingen van het POP op basis van het portfolio en van het opleidingsplan ten behoeve van specialisatie. Gelegenheid tot studeren dient geboden te worden (zelfstudie, cursorisch/landelijk onderwijs).



## Opleidingsmaterialen

De Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica LSKG i.o. dient gedurende zijn/haar opleiding kennis te vergaren mede door het volgen van cursussen, scholingen en het bijwonen van themadagen (zie tabel 3). Theoretische kennis kan verkregen worden uit vakliteratuur (zowel leerboeken, naslagwerken, internet als recente publicaties), richtlijnen, protocollen en cursusklassers. Ook wordt er binnen de klinische genetische laboratoriumdiagnostiek veelvuldig gebruik gemaakt van databases (OMIM, HGMD, BRENDA enzyme database, Swiss-prot, IntEnz, HMDB, IEMbase, enz.).

**Tabel 3: Cursussen scholing en nevenactiviteiten**

<b>Cursussen, trainingen en nevenactiviteiten</b>	
<b>1. Cursussen (biochemisch genetische diagnostiek):</b>	Het volgen van een (internationale) cursus in de biochemische genetische diagnostiek ( <b>verplicht</b> ), aanbevolen wordt SSIEM Academy course
<b>2. Cursorisch onderwijs:</b>	Bijwonen van lokaal cursorisch onderwijs ( <b>verplicht</b> ) Bijwonen van landelijk cursorisch onderwijs ( <b>verplicht</b> )
<b>3 Landelijk overleg/bijbscholing:</b>	Actieve deelname aan de VKGL Opleidings- en Nascholingsdagen ( <b>verplicht</b> ) Bijwonen/Voordracht op wetenschappelijke vergaderingen ESN Bijwonen LOG/LOC/LOD (verplicht) Bijwonen van de NVHG wetenschappelijke vergaderingen
<b>4 Wetenschap:</b>	Schrijven artikel of voordracht wetenschappelijk congres / symposium ( <b>verplicht</b> )
<b>5 Management:</b>	Managementcursus ( <b>verplicht</b> , aanbevolen wordt de FMLS Managementcursus) Cursus mbt persoonlijke effectiviteit en houdingsaspecten Actieve participatie in lokale/landelijke/internationale commissies en verenigingen Bijdragen aan managementtaken op afdeling Bijdragen aan managementstaken op afdeling
<b>6 Onderwijskundige vorming:</b>	Bijdragen aan onderwijsverplichtingen ( <b>verplicht</b> ) Bijdragen aan onderwijsverplichtingen / kennisoverdracht aan studenten, collegae en andere betrokkenen in de gezondheidszorg
<b>7 Kwaliteit:</b>	Cursus kwaliteit & auditor ( <b>verplicht</b> , mag gecombineerd met FMLS management cursus) Actieve bijdrage leveren in en het verder optimaliseren van het kwaliteitssysteem
<b>8 Overig:</b>	Omgaan met klachten Omgaan met personele problemen Ethische aspecten en wet- en regelgeving van de klinisch biochemisch genetische Laboratoriumdiagnostiek Cursus bioinformatica

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

## Opbouw & Structuur van de opleiding

De opleiding tot Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica heeft een duur van 4 jaar, bestaat uit twee fasen en is modulair opgebouwd (tabel 4a). Fase 1 omvat twee sterk op technologie gerichte opleidingsjaren (tabel 4b) en fase 2 een differentiatie gedurende twee jaren (tabel 4c), waarin de kennis en vaardigheden uit de eerste fase worden toegepast op thema's in de praktijk, tevens kan in deze fase ruimte gecreëerd worden ten behoeve van specialisatie. Tijdens de eerste jaren worden onderdelen bij de metabole basisdiagnostiek, de enzymdiagnostiek en de genoomdiagnostiek gevolgd die het actuele spectrum aan technologische mogelijkheden bestrijken. Eventueel kan een dergelijke module ook in een laboratorium van een ander opleidingsinstituut worden gevolgd. Wat betreft de cursussen wordt in deze fase een algemene (eventueel internationale) cursus in de biochemische genetische diagnostiek gevolgd (verplicht) en cursussen/trainingen, zoals bioinformatica (optioneel). Tijdens de differentiatiefase, in de jaren 3 en 4, is de opleiding verdeeld in verschillende modules van 3 en 6 maanden die thematisch gericht zijn. Als thema's worden groepen van erfelijke metabole aandoeningen beschouwd. Hierin is keuzevrijheid mogelijk, omdat het aandachtsgebied sterk bepaald kan zijn door de lokale speerpunten. Deze thema's vormen belangrijke aandachtsgebieden binnen de medisch centra en verenigen alle aspecten (zoals technologie, complexiteit van afwijkingen en interpretatie, behandelbaar/niet behandelbaarheid) van klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek in zich. In deze laatste fase van de opleiding worden tevens de managementcursus en de cursus kwaliteit of interne auditor gevolgd.

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

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

	<b>Klinisch Biochemisch genetische laboratoriumdiagnostiek</b>	<b>LTH</b>	<b>C</b>	<b>K&amp;W</b>	<b>S</b>	<b>M</b>	<b>O</b>	<b>P</b>
<b>Totaal tijd Fase 1: Modules Laboratorium &amp; Technologie</b>								
1 mnd	Algemene introductie en oriëntatie laboratoria klinische genetica met daarin genoomdiagnostiek en biochemische genetica	X		X	X		X	X
18 mnd*	<b>Metabole diagnostiek, hetgeen de volgende onderdelen omvat:</b>							
	<b>Patiëntenmateriaal:</b> afname, verzending, ontvangst, beoordeling aanvraag en patiëntenmateriaal, opslag en behoud patiëntenmateriaal (postnataal en prenataal). Beoordeling resultaten algemeen klinisch chemisch laboratorium onderzoek die kunnen duiden op een metabole aandoening, Beoordeling resultaten neonatale screening, monstervoorbereiding, isolatie (bloedcellen), homogenisatie, zuivering en opslag (celbank, weefselbank). Kweken van diverse celtypen (lymfocyten, fibroblasten, vruchtwatercellen, chorion villi). Archivering van de geregistreerde gegevens	X		X	X		X	X
	<b>Kennis technieken:</b> HPLC, gaschromatografie, massaspectrometrie, aminozuren met aminozuur analysator, elektroforese, IEF transferrine, principe enzym assays, ELISA	X		X	X		X	X
	<b>EMZ basisdiagnostiek:</b> acylcarnitineprofilering, organische zuren, aminozuren, homocysteïne, oligosacchariden, suikers en suikeralcoholen, purines+pyrimidines, mucopolysacchariden, sialzuur, sialotransferrines, kreatine, metaboliet onderzoek massa spectrometrie, metabolietscheiding en kwantificering d.m.v.	X		X	X		X	X

	HPLC, elektroforese (isoelectric focussing, MPS elektroforese, oligosachariden TLC) zeer lang keten vetzuren, metabolomics							
	<b>EMZ enzymdiagnostiek:</b> eindpunts- en kinetische bepalingen, fluorimetrische enzym en metabolietbepalingen, spectrofotometrische enzym- en metabolietbepalingen. Radiochemische enzymbepalingen.	X	X	X	X	X	X	X
	* totaal 18 maanden: zwaartepunt adhv van het centrum waar opleiding plaatsvindt (zie ook tabel 2C)							
1 mnd	Stage klinisch chemisch lab	X	X	X	X	X	X	X
2 mnd	Sanger sequencing, PCR (incl RT-PCR, LR-PCR, QPCR en andere toepassingen) metabole Genen (Stage genoom-lab)	X	X	X	X	X	X	X
2 mnd Niet aaneengesloten	Cursussen: trainingen, bezoeksstages, buitenlandse cursus	X	X	X	X	X	X	X
<b>Jaar 3 en 4</b> Jaar 3 en 4	<b>Fase 2: Differentiatie</b> Kwaliteitscursus en Managementscursus							
3 x 6 mnd	Integratie diagnostiek op metaboliet-, eiwit- en DNA-niveau (Thematisch zie keuze tabel 4C) Minimaal 3 thema's (min. 3 maanden per thema)							

1 x 6 mnd Naar Keuze	Of functionele (eiwit) diagnostiek unclassified variants in relatie tot het fenotype op RNA en eiwitniveau (RT-QPCR, celhistologie, Western blotting, omics-benadering (proteomics, lipidomics, transcriptomics, etc.)	X	X	X	X	X	X	X
	Of Chip technologie metabole genen/RNA-expressie arrays + systeembio	X	X	X	X	X	X	X
	Of Verdieping Metabolomics/bioinformatica (o.a. datamining, biomarker discovery)	X	X	X	X	X	X	X

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

	<i>Processen</i>	<i>Analyse</i>	<i>Interpretatie</i>	<i>Technologie</i>	<i>Kwaliteitszorg</i>
Afname, verzending, ontvangst, beoordeling, opslag en behoud patiëntenmateriaal (postnataal en prenataal)	X	X	X	X	X
Bereiding, opslag en werken met reagentia	X	X	X	X	X
Bio-informatica: gebruik van (analyse) software, databanken bij het vinden en duiden van functionele genoomvarianten in metabole paden	X	X	X	X	X
Celisolatie, celkweek en celopslag	X	X	X	X	X
Celhistologische testen	X	X	X	X	X
Bepaling testgevoeligheid	X	X	X	X	X
Acylcarnitine analyse	X	X	X	X	X
Electroforese en verwante technieken (isoelectric focussing transferrine, MPS electroforese, oligosachariden TLC, Western blotting)	X	X	X	X	X
Metaboliëten analyses m.b.v. massaspectrometrie	X	X	X	X	X
Metaboliëten analyses m.b.v. HPLC	X	X	X	X	X
Organische zuren en aminozuur analyse	X	X	X	X	X
Kansberekening m.b.t. herhalingsrisico	X	X	X	X	X
Eiwit onderzoek d.m.v. Elisa, proteomics	X	X	X	X	X
Laboratoriumapparatuur (gebruik en onderhoud)	X	X	X	X	X
Aminozuren in CSF	X	X	X	X	X
DNA, RNA isolatie	X	X	X	X	X
Galzuren en galalcoholen analyse	X	X	X	X	X
Spectrofotometrische enzym en metaboliëtenbepalingen	X	X	X	X	X
Fluorimetrische enzym activiteits bepalingen en metaboliëten bepalingen	X	X	X	X	X
Q-PCR (incl RT-PCR, primerkeuze, condities, kwantificering RNA)	X	X	X	X	X
Radioactief werken	X	X	X	X	X
Sangersequencing metabole genen	X	X	X	X	X
Western blot analyse	X	X	X	X	X
Steriel werken	X	X	X	X	X
Werken met GGO's (genetisch gemodificeerde organismen)	X	X	X	X	X
Metabolomics	X	X	X	X	X

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

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

	<i>Processen</i>	<i>Analyse</i>	<i>Interpretatie</i>	<i>Technologie</i>	<i>Kwaliteitszorg</i>
Aminozurenmetabolisme en defecten	X	X	X	X	X
Vitamine en cofactor metabolisme en defecten	X	X	X	X	X
Koolhydraat metabolisme en defecten	X	X	X	X	X
Vetzuren, carnitine en ketonlichamen metabolisme en defecten	X	X	X	X	X
Energie substraat metabolisme en defecten	X	X	X	X	X
Mitochondriële aandoeningen	X	X	X	X	X
Glycaan metabolisme en defecten	X	X	X	X	X
Organel biogenese, metabolisme en interactie defecten	X	X	X	X	X
Complexe molecuul degradatie en defecten	X	X	X	X	X
Lipiden sterolen metabolisme en defecten	X	X	X	X	X
Lipoproteïn metabolisme en defecten	X	X	X	X	X
Nucleobase, nucleotide en nucleïnezuur metabolisme en defecten	X	X	X	X	X
Tetrapyrrol metabolisme en defecten	X	X	X	X	X
Spoorelementen en metalen en defecten	X	X	X	X	X
Neurotransmitters en defecten	X	X	X	X	X
Endocriene metabole defecten	X	X	X	X	X

Zie tevens lijst vanaf pagina 31.

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

## Portfolio (VREST vanaf 2022, daarvoor Epass)

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

Het portfolio dient onderstaande onderdelen te bevatten:

### 1. Curriculum vitae

Naam en voorletters:  
Voornaam:  
Adres:  
Postcode en plaats:  
E-mail:  
Geboortedatum:  
Opleiding:  
Opleider(s):  
Opleidingsregisternummer:

### 2. Opleidingsschema+ beoordelingsdocumenten

Aanvangsdatum opleiding:  
Einddatum opleiding:  
Opleider(s):  
Opleidingsinrichting(en):  
Stage(s):  
Beoordelingsdocumenten:

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

### 3. Zelfreflectie competentieontwikkeling en het thema algemeen

De LSKG i.o. beschrijft voor de 7 competenties zijn ontwikkeling aangevuld met expliciete voorbeelden en zelfreflectie van eigen functioneren hierin

### 4. Gevolgd cursorisch onderwijs

De LSKG i.o. houdt de gevolgde landelijke cursorische onderwijsdagen en het lokaal georganiseerd cursorisch onderwijs bij met datum van uitvoering en onderwerp.

### 5. Gehouden voordrachten en referaten en gegeven onderwijs

De LSKG i.o. houdt de uitgevoerde voordrachten, referaten en gehouden onderwijs bij met datum van uitvoering, locatie, organisatie, setting en onderwerp. Tevens wordt een eventuele beoordeling hiervan ook bijgehouden.

6. Publicaties

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

7. Wetenschappelijk onderzoek met verslagen en publicaties

De LSKG i.o. beschrijft het door hem/haar verrichte wetenschappelijke onderzoek, aangevuld met eventuele publicaties.

8. Bijgewoonde conferenties, symposia, wetenschappelijke vergaderingen en cursussen

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

9. Uitgevoerde verrichtingen

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

10. Stage(s)

De LSKG i.o. houdt de gevolgde stage bij met naam, periode, begeleider en organisatie en kan bewijsstukken in de vorm van een inwerkformulier, checklist en/of een verslag, alsmede een beoordeling van de uitgevoerde stage aandragen.

11. Overige activiteiten tijdens de opleiding

De LSKG i.o. houdt eventuele overige activiteiten tijdens de opleiding bij en geeft een toelichting over de inhoud. De LSKG i.o. draagt bij aan het opstellen en schrijven van protocollen.

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



## Voortgangsgesprek

In het voortgangsgesprek wordt aan de hand van het portfolio teruggekeken op de vooraf gestelde doelen voor de gevolgde stage/module. Tevens wordt aandacht besteed aan het POP. Dit gesprek levert informatie op dat weer in een nieuwe POP kan worden verwerkt. Zo begint de cirkel opnieuw: POP en doelen voor de (nieuwe) stage/module worden naast elkaar gelegd en er worden nieuwe individuele doelen voor de LSKG i.o. gesteld. Bij ieder voortgangsgesprek zorgt de LSKG i.o. voor een bijgewerkt portfolio.

De volgende onderwerpen worden behandeld tijdens het voortgangsgesprek:

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

## KPB

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

De KPB kan geregeld worden toegepast op het opleidingslaboratorium, tijdens werkbesprekingen, patiëntenbesprekingen, landelijke of lokale scholings-, of refereerbijeenkomsten. Als beoordelaars kunnen de stafleden van het opleidingslaboratorium en stageplaatsen optreden. De KPB verloopt gestructureerd met behulp van een standaardformulier. Jaarlijks dienen tenminste 10 KPB's plaats te vinden. Dit aantal KPB per jaar is echter naar rato van de duur van de opleiding wanneer de opleiding niet fulltime wordt gevolgd; gedurende de gehele opleiding dienen minimaal 40 KPB's te hebben plaatsgevonden.

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

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

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

### Toetsing

Toetsing van de opgedane kennis van de LSKG i.o. wordt uitgevoerd door beoordelen van (inter)nationale rondzendingen (zoals ERNDIM) of lokale (spoed-)casuïstiek. Tijdens het 3<sup>e</sup> en 4<sup>e</sup> jaar van de opleiding moet deze toetsing minimaal 1x per jaar plaatsvinden. Hierbij heeft de opleider een belangrijke rol als procesbewaker.

## Toetsing

Toetsinstrumenten:

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

Beoordelingsgesprekken:

1<sup>e</sup> jaar opleiding: 4x/jaar

2<sup>e</sup> t/m 4<sup>e</sup> jaar: 2x/jaar

Er vinden twee summatieve beoordelingen plaats gedurende de opleiding. De eerste is aan het einde van het 1<sup>e</sup> jaar en is om te bepalen of de LSKG i.o. geschikt is en door kan gaan met de opleiding. De tweede beoordeling is halverwege de opleiding. Er wordt een stand van zaken opgemaakt om het laatste deel van de opleiding in te gaan en indien nodig nog bij te kunnen sturen. Beide beoordelingen worden gekoppeld aan een 360<sup>o</sup> evaluatie.

Waar wordt beoordeeld?

In principe vindt de toetsing plaats op de werkplek. Lokaal instellen van een opleidingscommissie en optioneel een mentor.

## Waarborging kwaliteit van de opleiding

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

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

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

- Verkrijgen van breed draagvlak voor de (uitwerking van) de opleiding
- Verantwoordelijkheid LSKG i.o. voor eigen leerproces
- Het kunnen reflecteren op eigen leerproces (LSKG i.o. )
- Het gebruik van het portfolio door LSKG i.o. en opleiders
- Scholing van opleidersgroep en LSKG i.o.
- Directe coaching LSKG i.o. met daaraan gekoppelde feedback door de opleider/supervisor
- Gebruik en functionaliteit van KPB en 360° feedback als toetsingsinstrumenten
- Modulaire structuur van de opleiding
- Cursorisch onderwijs en toetsing

Over deze kernfactoren en of deze succesvol zijn kan goede informatie worden verkregen d.m.v. interviews. Bronnen die daarbij behulpzaam kunnen zijn, zijn de evaluaties van LSKG i.o. en staf. De belangrijkste instrumenten hiervoor zijn: externe visitaties van opleidingsinstituten, externe visitaties van de LSKG i.o. , continue beoordeling van het opleidingsproces middels jaarlijkse evaluaties en professionalisering van de opleiders.

Uitkomsten kunnen worden gebruikt om:

- Verantwoordelijken voor de opleiding te voorzien van de benodigde gegevens
- Visitatiecommissies te voorzien van de benodigde gegevens
- Doelen en procedures bij te stellen en nieuwe doelen binnen een bepaalde termijn te formuleren

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

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

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

Iedere opleidingsinrichting dient een plan op te stellen voor het professionaliseren van opleiders, leden van het opleidingsteam en LSKG i.o.. Onderlinge informatie-uitwisseling is wenselijk en noodzakelijk. Een aantal scholingsactiviteiten kan in combinatie met andere specialismen worden

georganiseerd bijv. door de opleidingscommissie. Nadere invulling van de deskundigheidsbevordering zal gedurende het implementatie traject plaatsvinden en mede afhankelijk zijn van het cursusaanbod in het land.

## Eindtermen

### **Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek** Laboratoriumspecialist Biochemische

Genetica

#### **Lemma's (L)**

##### **L.1 Kennis**

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

##### **L.2. Vaardigheden**

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

##### **L.3. Houdingsaspecten**

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

## L.1 Kennis

### L.1.1 Biochemie/Fysiologie/Genetica

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

De LSKG i.o. heeft inzicht in en kennis van de basis principes van de biochemie/fysiologie

Structuur en functie celorganellen eukariotische cel (membraan, kern, cytoplasma, Golgi systeem, endoplasmatisch reticulum, mitochondriën, lysosomen, peroxisomen).

- Celdelingen (DNA-replicatie, mitose en meiose)
- Structuur en functie enzymen/eiwitten (cellulaire distributie, classificatie, eiwit familie, functie, werkingsmechanisme)
- Regulatie enzym activiteit (synthese, turnover, targeting, activatie, kinetiek, principes bepaling)
- Biologische membranen (structuur en membraan transport, blood brain barrière)
- Bioenergetica (Creatine, glycolyse, vetzuuroxidatie, oxidatieve fosforylering, citroenzuurcyclus en ademhalingsketen)
- Metabolisme (koolhydraten, lipiden, aminozuren, purines en pyrimidines, neurotransmitters)
- Intermediair metabolisme (voeden/vasten, pentosefosfaat cyclus, lactaat, ammonia, vetzuren en organische zuren)
- Lipiden (lipoproteïnen, cholesterol en andere sterolen, galzuren, bilirubine)
- Zuur – base regulatie

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

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

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

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

1. Aminozurenmetabolisme en defecten
  - 1.1. Ureumcyclus defecten
  - 1.2. Organisch zuur syndromen
  - 1.3. Vertakt-keten aminozuren metabolisme en defecten
  - 1.4. Phenylalanine en tyrosine metabolisme en defecten
  - 1.5. Zwavel-bevattende aminozuren metabolisme en defecten
  - 1.6. Glycine, serine en glycerinezuur metabolisme en defecten
  - 1.7. Arginine, ornithine, proline en hydroxyproline metabolisme en defecten
  - 1.8. Tryptofaan en lysine metabolisme en defecten
  - 1.9. Aminozuren transport en defecten
  - 1.10. Overige defecten in aminozuren- en peptiden metabolisme (o.a. glutathion metabolisme en prolidase deficiëntie).
2. Vitamine en cofactor metabolisme en defecten
  - 2.1. Tetrahydrobiopterine metabolisme en defecten
  - 2.2. Thiamine metabolisme en defecten
  - 2.3. Riboflavine metabolisme en defecten
  - 2.4. Niacine en NAD metabolisme en defecten

- 2.5. Pantotheenzuur en CoA metabolisme en defecten
  - 2.6. Pyridoxine metabolisme en defecten
  - 2.7. Biotine metabolisme en defecten
  - 2.8. Folaat metabolisme en defecten
  - 2.9. Cobalamine metabolisme en defecten
  - 2.10. Molybdenum cofactor metabolisme en defecten
  - 2.11. Vitamine metabolisme en defecten
- 3. Koolhydraat metabolisme en defecten
    - 3.1. Galactose en fructose metabolisme en defecten
    - 3.2. Siaalzuur metabolisme en defecten
    - 3.3. Gluconeogenese defecten
    - 3.4. Glycolyse defecten
    - 3.5. Glycogeen synthese defecten
    - 3.6. Glycogenolyse defecten
    - 3.7. Pentose/polyolen metabolisme en defecten
    - 3.8. Hexose transmembraan transport en absorptie en defecten
- 4. Vetzuren, carnitine en ketonlichamen metabolisme en defecten
    - 4.1. Carnitine metabolisme en defecten
    - 4.2. Mitochondriële vetzuuroxidatie en defecten
    - 4.3. Ketonlichamen metabolisme en defecten
- 5. Energie substraat metabolisme en defecten
    - 5.1. Pyruvaat metabolisme en defecten
    - 5.2. Krebs cyclus defecten
    - 5.3. Kreatine metabolisme en defecten
- 6. Mitochondriële aandoeningen
    - 6.1. mtDNA-gerelateerde defecten
    - 6.2. Nucleair-gecodeerde defecten van de oxidatieve fosforylering
    - 6.3. Mitochondriële cofactor biosynthese en defecten
    - 6.4. Mitochondriële DNA maintenance en replicatie defecten



7. Glycaan metabolisme en defecten
  - 7.1. N-linked eiwit glycosylering defecten
  - 7.2. O-linked eiwit glycosylering defecten
  - 7.3. Lipide glycosylering en defecten
  - 7.4. Defecten van multi-pele glycosyleringsroutes
  
8. Organel biogenese, metabolisme en interactie defecten
  - 8.1. Mitochondriële membraan biogenese en remodeling en defecten
  - 8.2. Peroxisomale biogenese defecten
  - 8.3. Peroxisomale vetzuuroxidatie defecten
  - 8.4. Peroxisomale glyoxylaate en oxalaat metabolisme en defecten
  - 8.5. Lysosoom-gerelateerde organel biogenese defecten
  - 8.6. Organel interplay defecten
  - 8.7. Vesicular trafficking en defecten
  
9. Complexe molecuul degradatie en defecten
  - 9.1. Sfingolipide degradatie en defecten
  - 9.2. Glycosaminoglycaan degradatie en defecten
  - 9.3. Glycoproteïen degradatie en defecten
  - 9.4. Neuronale ceroid lipofuscinose defecten
  - 9.5. Defecten in autofagie
  
10. Lipide metabolisme en defecten
  - 10.1. Fatty acyl synthese, elongatie en recycling en defecten
  - 10.2. Eicosanoid metabolisme en defecten
  - 10.3. Glycerolipiden metabolisme en defecten
  - 10.4. Glycerofosfolipiden metabolisme en defecten (+)
  - 10.5. Sfingolipide synthese en recycling defecten
  - 10.6. Sterol biosynthese defecten
  - 10.7. Galzuur synthese defecten
  
11. Lipoproteïen metabolisme en defecten
  - 11.1. Hypercholesterolemieën
  - 11.2. Hypertriglyceridemieën
  - 11.3. Mixed hyperlipidemieën
  - 11.4. HDL metabolisme en defecten
  - 11.5. LDL cholesterol/triglyceriden metabolisme en defecten
  
12. Nucleobase, nucleotide en nucleïnezuur metabolisme en defecten
  - 12.1. Pyrimidine metabolisme en defecten (ook farmacogenetische implicaties)
  - 12.2. Purine metabolisme en defecten
  - 12.3. Nucleotide en nucleïnezuur metabolisme en defecten
  - 12.4. Cytosolische aminoacyl-tRNA synthetase defecten
  
13. Tetrapyrrol metabolisme en defecten
  - 13.1. Porfyriën
  - 13.2. Andere defecten in heem metabolisme
  - 13.3. Bilirubine metabolisme en defecten
  
14. Spoorelementen en metalen en defecten
  - 14.1. Koper metabolisme en defecten
  - 14.2. IJzer metabolisme en defecten
  - 14.3. Mangaan metabolisme en defecten
  - 14.4. Zink metabolisme en defecten

15. Neurotransmitters en defecten
  - 15.1. Monoamine neurotransmitter defecten
  - 15.2. Gamma-aminoboterzuur neurotransmitter defecten
  - 15.3. Glycine neurotransmitter defecten
  - 15.4. Choline neurotransmitter defecten
  - 15.5. Synaptic vesicle cyclus defecten
  - 15.6. Glucose transporter defecten
16. Endocriene metabole defecten
  - 16.1. Insuline metabolisme en defecten
  - 16.2. Steroid metabolisme en defecten

### **Laboratoriumspecialist Biochemische Genetica en Genetische Counseling**

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

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

#### **L.1.2 Laboratoriumprocedures**

##### **Algemeen klinische genoomdiagnostiek**

De LSKG i.o. heeft kennis van en is in staat te beschrijven en toe te lichten

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

##### **Technieken**

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

- Metabolomics middels high resolution massaspectrometrie
- Bio-informatica: gebruik van (analyse) software, databanken bij het vinden en duiden van functionele genoomvarianten in metabole paden

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

- Theoretische kennis van een laboratoriumkwaliteitsstelsel volgens de norm NEN-ISO-15189
- *Kwaliteitszorgsystemen, ISO, Raad voor Accreditatie*

### **L.1.4 Ethiek**

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

## L.2 Vaardigheden

### L.2.1 Onderzoeksvaardigheden

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

- Acute encephalopathie
- Cardiomyopathie
- Doofheid
- Dysmorphieën
- Hepatosplenomegalie
- Huidziekten
- Hyperammoniëmie
- Leverziekten waaronder acuut lever falen
- Metabole acidose
- Neurologische aandoeningen
- Neuromusculaire ziekten
- Nierziekten
- Oog aandoeningen
- Skeletafwijkingen
- Spierziekten
- Voedingstoestand en groei

### L.2.2 Praktische vaardigheden

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

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

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

- Bereiding, opslag en werken met reagentia
- Monstervoorbereiding, celisolatie en opslag (bloedcelisolatie, vruchtwatercellen)
- Afname, verzending, ontvangst, beoordeling, opslag en behoud patiëntenmateriaal (postnataal en prenataal)
- Laboratoriumapparatuur (gebruik en onderhoud)
- Radioactief werken (optioneel)
- Werken met GGO's (genetisch gemodificeerde organismen) (optioneel)
- Electroforese en verwante technieken (Isoelectric focussing, MPS electroforese, oligosacchariden TLC)
- Q-PCR (incl RT-PCR, primerkeuze, condities, kwantificering RNA)
- Fluorimetrische enzymactiviteitsbepalingen en metaboliëtbepalingen
- Spectrofotometrische enzymactiviteitsbepalingen en metaboliëtbepalingen
- Western blot analyse
- Cel histologische testen
- Metaboliëtanalyse m.b.v. massaspectrometrie en HPLC, gaschromatografie
- Sangersequencing metabole genen
- Next Generation Sequencing/Massive Parallel Sequencing
- Eiwitonderzoek d.m.v. ELISA, proteomics
- DNA, RNA isolatie
- Metabolomics middels high resolution massaspectrometrie

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

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

De LSKG i.o. heeft ervaring met de uitvoering en begrip van de principes en werking (inclusief beperkingen) van

##### **Resultaten**

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

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

**Verslaglegging:** opstellen uitslagbrief

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

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

Bijwonen van patiëntenbesprekingen bij relevante specialismen

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

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

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

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

- Toont kostenbewustheid

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

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

### **L.2.6 Onderwijsvaardigheden**

- Onderwijsvaardigheid voor studenten universiteit en hogeschool
- Ontwikkeling van onderwijsmateriaal

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

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

### **L.2.8 Onderzoeksvaardigheden**

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

### **L.3 Houdingsaspecten**

#### **L.3.1 Professioneel**

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

#### **L.3.2 Communicatie**

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

#### **L.3.3 Onderwijs**

Bereidheid tot 'education permanente' en kennisoverdracht aan anderen

#### **L.3.4 Ondersteuning**

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

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

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

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

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



## Boekenlijst (suggesties)

The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease

David L. Valle, Stylianos Antonarakis, Andrea Ballabio, Arthur L. Beaudet, Grant A. Mitchell

DOI: 10.1036/ommbid.1

Human Molecular Genetics, Third Edition (Hardcover)

by Tom Strachan (Author), Andrew Read

Publisher: Garland Science/Taylor & Francis Group; 5 edition (December 2018)

Language: English

ISBN-10: 0815341822

ISBN-13: 978-0815345893

Inborn Metabolic Disease:Diagnosis and Treatment

Editors: Saudubray, J.-M., Baumgartner, M., Garcia-Cazorla, A., Walter, J. (Eds.)

Publisher: Springer; 7th edition (2021)

Language: English

ISBN-10: 364215719X

ISBN-13: 9783642157196

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

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

Hardcover:

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

Language: English

ISBN-10: 3540766979

ISBN-13: 978-3540766971

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

Paperback:

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

Language: English

ISBN-10: 0521614996

ISBN-13: 978-0521614993

## Afkortingen

BRENDA	BRaunschweig ENzyme Database
CANMEDS	Canadian Medical Education Derivatives for Specialists
CCMO	Centrale Commissie Mensgebonden Onderzoek
CZO	College Zorg Opleidingen
ESHG	European Society of Human Genetics
FMLS	Federatie Medisch Laboratorium Specialismen
HGVS	Human Genome Variation Society
HGMD	Human Gene Mutation Database
HMDB	Human Metabolome Database
KBS	Kritische BeroepsSituaties
KPB	Korte Praktijk Beoordeling
LSKG i.o.	LaboratoriumSpecialist Klinische Genetica in opleiding
LOC	Landelijk Overleg Cytogenetica
LOD	Landelijk Overleg DNA Diagnostiek
LOG	Landelijk Overleg Klinische Genetica
METC	Medisch Ethische Toetsingscommissie
OMIM	Online Mendelian Inheritance in Man
POP	Persoonlijk OntwikkelingsPlan
RvA	Raad voor Accreditatie
SSIEM	Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism
UMC	Universitair Medisch Centrum
VKGL	Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek

## Bron vermelding

SSIEM training syllabus, Laboratory syllabus

OECD Guidelines for Quality Assurance in molecular genetic testing 2007

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