

Het inzetten van EPA's
tijdens de opleiding en na diplomering van een PA/VS werkzaam
binnen de klinische genetica

Voorwoord & achtergrond

Dit document is een aanvulling op het eerder verschenen consensusdocument taakherschikking Klinische Genetica (dd 10-1-2022, zie referenties). In het genoemde document zijn handvatten aangereikt om op lokaal niveau taakherschikking te implementeren en samenwerkingsafspraken te maken met een PA/VS. Een hierin genoemde voorwaarde om tot een goede samenwerking te komen, betreft dat op lokaal niveau de bevoegdheid en bekwaamheid van iedere PA/VS in nauwe samenwerking met de opleidend klinisch geneticus wordt vastgesteld, bij voorkeur middels het gebruik van Entrustable Professional Activities (EPA's). Dit systeem van EPA's wordt binnen de klinische genetica gebruikt voor het opleiden van arts-assistenten tot klinisch geneticus. Soortgelijke EPA's maar dan specifiek gericht op het aandachtsgebied waarin door een PA/VS bekwaamheid wordt verkregen dienen hiervoor te worden opgesteld. Waarbij de inhoud van de EPA's, gericht op de PA/VS, recht moet doen aan het beroepsprofiel van de eigen beroepsverenigingen.

Het huidige document geeft richting aan hoe ieder centrum per PA/VS kan bepalen in welke taken en verantwoordelijkheden hij/zij (verder) gaat groeien.

13-09-2024

Sara Joosten, physician assistant klinische genetica (voorzitter PA werkgroep Klinische Genetica)

Bregje van Bon, klinisch geneticus (secretaris concilium Klinische Genetica)

Inhoudsopgave

Voorwoord & achtergrond	1.
Noodzaak van opleiding en ontwikkeling op maat	3.
Entrustable Professional Activities	3.
<i>Groei in bekwaamheid en verantwoordelijkheid</i>	3.
<i>Relatie competenties en EPA's</i>	4.
<i>Algemene omschrijving van een EPA</i>	5.
<i>EPA's voor de PA/VS Klinische Genetica</i>	6.
<i>Supervisie niveaus</i>	6.
<i>Klinische Praktijk Observaties</i>	7.
<i>Individueel ontwikkelplan</i>	8.
<i>Dagelijkse praktijk</i>	8.
Conclusie	8.
Referenties & websites	9.
Bijlage 1 De EPA's	
Bijlage 2 Formulier EPA niveaus per type counseling	
Bijlage 3 Klinische Praktijk Observatie (KPO) formulier	
Bijlage 4 Theoretische basiskennis Klinische Genetica PA/VS	

Noodzaak van opleiding en ontwikkeling op maat

Het kennisniveau en de praktijkervaring van een PA/VS verschillen van persoon tot persoon. Deze zijn voornamelijk afhankelijk van de eerder opgedane leer- en werkervaring, al dan niet binnen de klinische genetica. Wanneer een PA/VS de overstap naar de klinische genetica maakt vanuit een ander vakgebied is er behoefte aan een ander persoonlijk ontwikkeltraject dan wanneer de PA/VS binnen klinische genetica is opgeleid en daar al werkervaring heeft.

Daarnaast worden de meeste PA/VS binnen één of twee subgebieden van de klinische genetica opgeleid (in tegenstelling tot AIOS klinische genetica die de volledige breedte van het vakgebied worden opgeleid), waarbij zij zich specialiseren in een deel van de taken op het gebied van patiëntenzorg, soms in combinatie met werk binnen de domeinen kwaliteitszorg, onderwijs en onderzoek. Het is daarom niet wenselijk om één standaard set van activiteiten en competenties te formuleren waaraan *alle* PA/VS moeten voldoen.

De diversiteit in kennis en ervaring en centra specifieke kenmerken vereist dus een manier van leren waarbij iedere PA/VS tijdens zijn/haar werkzaamheden vanuit een eigen startniveau kan doorgroeien in het niveau van complexiteit. Dit vergt een opbouwend traject waarbij de counseling van de PA/VS aansluiten bij het huidige bekwaamheidsniveau. Het gebruik van EPA's binnen de loopbaanontwikkeling van een PA/VS is hiervoor een geschikte methode (Mulder et al. 2010, de Raad et al. 2023).

Entrustable Professional Activities

Groei in bekwaamheid en verantwoordelijkheid

EPA's zijn een bekende systematiek, die ook worden gebruikt in de opleiding van de arts assistenten tot klinisch geneticus. De term EPA staat voor Entrustable Professional Activity.

EPA's zijn gestructureerd omschreven beroepsactiviteiten (taken of verantwoordelijkheden) die artsen toevertrouwen aan een PA/VS om deze uit te voeren zonder supervisie zodra de PA/VS de benodigde competenties heeft verkregen. Deze beroepsactiviteiten zijn herkenbaar en kunnen op de werkvloer worden getoetst.

Door het gebruik van EPA's krijgt de PA/VS geleidelijk aan meer verantwoordelijkheden die passen bij zijn of haar niveau van functioneren. Dit systeem maakt het mogelijk de opleiding af te stemmen op individuele kwaliteiten en aandachtsgebied(en) en kan ook na de opleiding gebruikt worden om bestaande kwalificaties uit te breiden of nieuwe bekwaamheden te verwerven.

Relatie competenties en EPA's

EPA's zijn afgebakende beroepsactiviteiten (kernactiviteiten) terwijl competenties de 'capaciteiten en kwaliteiten' van mensen beschrijven. EPA's bevatten meerdere (proces- of handelings-) stappen en hebben een binnen een beroep te duiden niveau van complexiteit. Competenties zijn nodig om een bepaalde beroepsrol goed te kunnen uitvoeren. Wanneer je EPA's met competenties combineert krijg je antwoord op de vraag: "Over welke competenties moet een PA/VS beschikken voordat een superviserend arts besluit een kritische activiteit aan de PA/VS toe te vertrouwen zonder deze daarbij te superviseren?" (Ten Cate et al. 2015)

In de beroepsprofielen van PA en VS staan de benodigde (CanMEDS) competenties benoemd. Hiervoor wordt verwezen naar de webpagina's van de desbetreffende beroepsverenigingen: De competenties van de PA ([LOCP NAPA](#)), zijn gebaseerd op CanMEDS 2012 en die van de VS gebaseerd op CanMEDS 2015 ([beroepsprofiel-verpleegkundig-specialist.pdf \(cstor.eu\)](#)).

De EPA's staan uitgebreid beschreven in bijlage 1. Bij iedere EPA wordt aangegeven welke competenties hierbij van toepassing zijn:

	Medische deskundigheid/ klinische expertise	Communicatie	Samen- werken	Weten- schap	Leider- schap/ organisatie	Maatschap- pelijk handelen/gezond- heidsbevordering	Profes- sionaliteit
EPA1							
EPA2							
EPA3							
EPA4							
EPA5							
EPA6							
EPA7							
EPA8							

Algemene omschrijving van een EPA

De EPA omschrijft wat de activiteit precies betreft waarvoor de PA/VS bekwaam wordt verklaard en welke kennis, vaardigheden en attitude de PA/VS moet beheersen om de EPA op een bepaald niveau te behalen en welke bewijsvoering hiervoor kan worden gebruikt.

Iedere EPA is beschreven op 1 à 2 pagina's en bevat een aantal vaste onderdelen:

Titel	Een korte, passende titel van een klinisch genetische activiteit
Specificaties en beperkingen	Beschrijving met uitleg wat wel en wat niet binnen de EPA valt.
Relatie tot CanMEDS	Relatie tot de PA/VS competenties: welke (maximaal) vier CANMEDS-gebieden zijn het meest van toepassing?
Vereiste kennis*, vaardigheden en houding om deze EPA uit te voeren	Beschrijving van vereiste kennis*, vaardigheden, houding en gedrag die aanwezig moeten zijn om de EPA toevertrouwd te krijgen.
Bronnen en toetsinstrumenten	Beschrijving van de informatiebronnen en toetsinstrumenten die gebruikt worden om de voortgang te monitoren en bekwaamheid te beoordelen.
Geschatte fase van de PA/VS opleiding waarop niveau 4 (activiteiten zonder supervisie) moet worden bereikt.	Geen specifieke einddatum. De PA/VS kan EPA's gebruiken zowel tijdens de PA/VS opleiding als na het afronden van de opleiding, tijdens het aanleren van nieuwe type counseling. Bij uitbreiding van werkzaamheden kan een PA/VS daardoor een verschillend EPA niveau hebben voor verschillende typen counseling.

Tabel 2: de vaste onderdelen van een EPA.

De kennis* waarnaar per EPA verwezen wordt is samengevat in bijlage 4 (Theoretische basiskennis van een PA/VS werkzaam binnen de klinische genetica).

EPA's voor de PA/VS Klinische Genetica

De acht EPA's zijn gemodificeerd naar het profiel van de PA/VS op basis van het opleidingsplan (GENIAAL 2.0 versie 2022) voor arts assistenten in opleiding tot klinisch geneticus. Verwacht wordt dat de PA/VS zich zal bekwamen in een of twee subgebieden afhankelijk van de grootte van de aanstelling (aantal fte). De PA/VS kan daarbij te alle tijde interprofessioneel overleggen met een klinisch geneticus wanneer de PA/VS dit nodig acht.

EPA1	Voorbereiden en uitwerken van een spreekuur
EPA2	Anamnese en familie anamnese afnemen
EPA3	Lichamelijk onderzoek
EPA4	Counseling en beleid vormgeven
EPA5	Correspondentie
EPA6	Consulten
EPA7	Participatie (team)besprekingen
EPA8	Interpretatie van genetische uitslagen

Tabel 3. EPA's die binnen het expertisegebied van de PA/VS kunnen worden ingezet

Supervisie niveaus

De PA/VS zal tijdens zijn ontwikkeling op zijn expertisegebied binnen de klinische geneticasteeds zelfstandiger taken kunnen uitvoeren met als doel uiteindelijk geen supervisie meer nodig hebben. De mate van zelfstandigheid, welke kan verschillen per activiteit, wordt vastgelegd door middel van een supervisie niveau (tabel 4 en bijlage 2).

Ook na de opleiding blijft het mogelijk te groeien in niveau of te veranderen van aandachtsgebied.

Er worden twee vormen van supervisie onderscheiden:

- Directe supervisie, hierbij is de supervisor fysiek in dezelfde ruimte als de PA/VS aanwezig. *
- Indirecte supervisie; de supervisor is niet in dezelfde ruimte aanwezig, maar wel op de werkvloer en onmiddellijk beschikbaar wanneer directe supervisie nodig is.

Wanneer de PA/VS in staat is een taak of handeling volledig zelfstandig uit te voeren, dan is controle door een superviserend klinisch geneticus niet meer nodig. De PA/VS kan in dat geval op eigen verzoek altijd laagdrempelig intraprofessioneel overleggen met een klinisch geneticus.

Directe supervisie	1	PA/VS is aanwezig bij de taak of handeling van de supervisor en observeert
	2a	PA/VS voert de taak of handeling samen met de supervisor uit
	2b	Taak of handeling wordt uitgevoerd door de PA/VS
Indirecte supervisie	3a	Supervisor controleert de taak of activiteit volledig
	3b	Supervisor controleert essentiële onderdelen van de activiteit
	3c	De PA/VS stemt de bevindingen direct aansluitend aan de activiteit mondeling af met de supervisor
	4a	De PA/VS stemt bevindingen binnen 5 werkdagen af op een door de PA/VS juist ingeschat moment.
Zelfstandig	4b	De PA/VS voert de taak of handeling volledig zelfstandig uit zonder controle achteraf (interprofessioneel overleg op verzoek is altijd laagdrempelig mogelijk)

Tabel 4. Supervisie niveaus om de mate van zelfstandigheid voor verschillende taken en handelingen te bepalen.

Op de werkvloer is er altijd een opleidend klinisch geneticus beschikbaar voor supervisie of interprofessioneel overleg.

Klinische Praktijk Observaties

Om een reëel beeld te krijgen van het functioneren van de PA/VS en daarmee het behalen van het beoogde supervisie niveau van de EPA's, is frequente en adequate feedback van geobserveerde concrete situaties noodzakelijk. Deze feedback momenten vinden laagdrempelig plaats middels Klinische Praktijk Observaties (KPO's). Met deze KPO's kan de PA/VS gerichte feedback krijgen van onder andere PA/VS, artsen, maatschappelijk werkenden, psychologen, paramedici of patiënten.

De KPO is een korte observatie van een activiteit of handeling met een nabespreking waarin feedback wordt geformuleerd en gedocumenteerd. De feedback bevat zowel de positieve aspecten als de mogelijke aandachtspunten. Een KPO kan worden afgenomen op diverse momenten, bijvoorbeeld op de polikliniek, tijdens multi-disciplinaire patiëntenbesprekingen, intercollegiaal overleg, de ochtendbespreking, scholings- en refereerbijeenkomsten. Ook een decursus of brief kan beoordeeld worden in het kader van een KPO. Een voorbeeld KPO formulier is weergegeven in bijlage 3.

PA/VS die nog in opleiding zijn, kunnen de KPO's uploaden in het portfolio van de opleiding zodat de opleider deze kan inzien. Na afloop van de opleiding kunnen KPO's nog steeds gebruikt worden als ondersteunend bewijsmateriaal om een bekwaamheidsniveau van een EPA uit te kunnen breiden.

Individueel ontwikkelplan

Bij aanvang van de functie en tijdens periodieke evaluatiemomenten met de leidinggevende kunnen beoogde ontwikkeldoelen worden geformuleerd om de complexiteit (of de breedte) van de counseling en aanverwante activiteiten te verhogen. Hierdoor blijft de PA/VS, ook na het afronden van de basisopleiding, in aanraking komen met situaties waarvoor hij/zij nog onvoldoende bekwaam is om volledig zelfstandig te handelen. Door het werken met Entrustable Professional Activities wordt de PA/VS in staat gesteld om naast de counseling die reeds onder de knie zijn en waarbij weinig /geen supervisie meer nodig is, zichzelf te ontwikkelen in nieuwe typen counseling waarbij tijdelijk weer een niveau van supervisie kan gelden.

Dagelijkse praktijk

De PA/VS stelt in overleg met de leidinggevende een individueel ontwikkelplan op bij aanvang van de functie en tijdens overeengekomen evaluatiemomenten. Hierin staat kort beschreven welk type counseling de PA/VS verricht, of wil gaan verrichten, en welk niveau van supervisie daarbij op dat moment benodigd is. Het individueel ontwikkelplan is een groeidocument waarbij het niveau van supervisie en typen counseling continu kan worden aangepast. De frequentie van evaluatiemomenten kan bij een startende PA/VS een hogere frequentie hebben dan bij een ervaren PA/VS waarbij het bijvoorbeeld zou kunnen worden geïntegreerd in het jaarlijkse functioneringsgesprek.

De PA/VS in opleiding doet in toenemende mate zelfstandig spreekuur. Aan het begin van de opleiding onder volledige supervisie. Wanneer de opleiding vordert of wanneer er sprake is van relevante werkervaring voorafgaand aan de huidige functie, dan kan het supervisie niveau per EPA en type counseling worden aangepast.

In bijlage 2 staat een voorbeeld van een formulier waarop de geldende supervisie niveaus per EPA en per type counseling kunnen worden vastgelegd.

Conclusie

Binnen de klinische genetica zijn physician assistants en verpleegkundig specialisten werkzaam. Om op lokaal niveau tot een goede samenwerking en taakherschikking te komen is het essentieel dat de bevoegdheid en bekwaamheid van iedere PA/VS periodiek wordt vastgesteld en dat iedere PA/VS de mogelijkheid behoudt om ook na de PA/VS opleiding verder te groeien in taken en bekwaamheden binnen het eigen expertisegebied binnen de klinische genetica.

In dit document is uiteen gezet op welke manier Entrustable Professional Activities (EPA's) in dit kader gebruikt kunnen worden.

Referenties & websites

De Raad et al. 2023. The fate of entrustable professional activities after graduation: a survey study among graduated physician assistants. J Contin Educ Health Prof. Jan 1;43(1):28-33

Mulder et al. 2010. Building a competency-based workplace curriculum around entrustable professional activities: The case of physician assistant training. Med Teach. 2010;32;(10):453-459.

Ten Cate et al. 2015. Curriculum development for the workplace using Entrustable Professional Activities (EPA's): AMEE Guide No. 99. Med Teach, 37:11, 983-1002.

[Consensus document taakherschikking Klinische Genetica \(dd 10-1-2022\)](#)

www.napa.nl : beroepsvereniging physician assistants

www.venvnvs.nl : beroepsvereniging verpleegkundig specialisten

www.vkgn.org: Vereniging Klinische Genetica Nederland

Bijlage 1: EPA-beschrijvingen klinische genetica

In deze bijlage worden de kernactiviteiten van de physician assistant en verpleegkundig specialist werkzaam binnen de klinische genetica in de vorm van EPA's beschreven. De vereiste kennis, vaardigheden, houding/gedrag is beschreven op basis van de meest relevante benodigde competenties.

Voor activiteiten kunnen meerdere (andere) competenties nodig zijn. In het persoonlijk ontwikkelingsplan van de PA/VS wordt bijgehouden op welk supervisieniveau de PA/VS deze activiteiten binnen zijn/haar expertise beheerst. Een supervisor kan een klinisch geneticus zijn, maar ook een PA/VS met ruime ervaring op het expertise gebied waarin de PA/VS wordt opgeleid.

NB Voor kennis zie: bijlage 2 'theoretische basiskennis klinische genetica PA/VS (TBK PA/VS)'.

Titel	EPA1 Voorbereiden en uitwerken van een spreekuur	
Specificaties en beperkingen	Casus voorbereiden (en afhankelijk van EPA niveau bespreken met supervisor voorafgaand aan het spreekuur) en dossier verslaglegging (en zo nodig terugkoppeling aan opleidend klinisch geneticus na afloop).	
Relatie tot de competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?	<input checked="" type="checkbox"/> Medisch handelen <input checked="" type="checkbox"/> Communicatie <input type="checkbox"/> Samenwerking	<input checked="" type="checkbox"/> Kennis en wetenschap <input type="checkbox"/> Maatschappelijk handelen <input checked="" type="checkbox"/> Organisatie <input type="checkbox"/> Professionaliteit
Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren	<p><i>Kennis</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Basiskennis zoals beschreven in TBK 1.3, 1.5, 2.1 t/m 2.7, 4.1 t/m 4.4, 6.3 t/m 6.5 • Kennis binnen het eigen expertise gebied en alarmsignalen van meer voorkomende genetische aandoeningen TBK paragraaf 2 en 1.6 • Overervingspatronen, basale genetische epidemiologie, mendeliaanse kansberekening en interpretatie medische gegevens (TBK 1.1, 1.2, 1.4) • Kennis van klassieke en recente mogelijkheden en beperkingen van genetisch onderzoek (TBK 3.1, 3.2) <p><i>Vaardigheden</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Casus voorbereiden en daarbij hoofd- en bijzaken onderscheiden • Essentiële elementen uit verwijsbrief, voorgeschiedenis, anamnese, lichamelijk onderzoek samenvatten • Opstellen en beargumenteren voorlopige differentiaal diagnose op basis van SOP's (Standard Operating Procedure), literatuur en/of richtlijnen • Bepalen aanvullend onderzoek en beleid op basis van voorlopige DD of diagnose aan de hand van SOP's, richtlijnen en/of literatuur • Efficiënt uitwerken van een spreekuur • Heldere complete bondige verslaglegging in dossier (anamnese, indien van toepassing lichamelijk onderzoek, resultaten aanvullend onderzoek, (differentiaal) diagnose, samenvatting, beleid en overdracht, eventueel literatuur/databases overzicht) • Tijdsbewaking <p><i>Houding en gedrag</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Mate van zelfstandigheid • Eigen grenzen kennen en hiernaar handelen • Er wordt bij overlegmomenten genoteerd met wie is overlegd • Feedback geven en ontvangen • Laagdrempelig bereid zijn tot overleg met ter zake kundige 	

<p>Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Directe observatie - Statuscontrole - Patiëntpresentaties bij overleg momenten - KKO - Oordeel supervisors (opleidend klinisch geneticus en/of ervaren PA/VS met expertise op het gebied waarbinnen de PA/VS wordt opgeleid.)
<p>Geschatte fase van de PA/VS opleiding waarop niveau 4 (activiteiten zonder supervisie) moet worden bereikt</p>	<p>Geen specifieke einddatum. De PA/VS kan EPA's gebruiken zowel tijdens de PA/VS opleiding als na het afronden van de opleiding, tijdens het aanleren van nieuwe type counseling. Bij uitbreiding van werkzaamheden kan een PA/VS daardoor een verschillend EPA niveau hebben voor verschillende typen counseling.</p>

Titel	EPA2 Anamnese en familieanamnese afnemen	
Specificaties en beperkingen	Hulpvraag achterhalen Informatieverzameling en medisch-inhoudelijke interpretatie gebaseerd op kennis binnen het eigen expertise gebied van de PA/VS Familieanamnese afnemen, opstellen van een 3-generatie familiestamboom; met focus op relevante medische en sociale problemen Beoordelen van welke familieleden het verkrijgen van medische gegevens relevant is of bij wie lichamelijk of diagnostisch onderzoek zinvol is	
Relatie tot de competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?	<input checked="" type="checkbox"/> Medisch handelen <input checked="" type="checkbox"/> Communicatie <input type="checkbox"/> Samenwerking	<input type="checkbox"/> Kennis en wetenschap <input type="checkbox"/> Maatschappelijk handelen <input checked="" type="checkbox"/> Organisatie <input checked="" type="checkbox"/> Professionaliteit
Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren	<p><i>Kennis</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Kennis van erfelijke aandoeningen binnen het eigen expertise gebied van de PA/VS (TBK PA/VS paragraaf 2) • op de hoogte zijn van alarmsignalen van groepen van vaker voorkomende erfelijke aandoeningen (TBK PA/VS 1.6) • Kennis van overervingspatronen en genetische epidemiologie (TBK PA/VS 1.1 t/m 1.5) • Het kunnen tekenen van een stamboom met gebruik van de juiste symbolen (TBK 1.3) <p><i>Vaardigheden</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Hulpvraag achterhalen • Hoofdzaken van bijzaken onderscheiden • Vaardigheid interpreteren van en reageren op verbale en non-verbale uitingen • Doelmatig toepassen van open en gesloten vragen • Herkenning van verschillende overervingspatronen en daarop gerichte familieanamnese • Opstellen van een volledige 3-generatie familiestamboom; met focus op relevante problemen (medisch en sociaal) in kader van de adviesvraag • Beoordelen van welke familieleden op basis van mogelijke diagnose/leeftijd het verkrijgen van medische gegevens relevant is of bij wie lichamelijk of diagnostisch onderzoek zinvol is • Tijdsbewaking • Informatieverzameling en interpretatie (medisch inhoudelijk) gebaseerd op kennis binnen het eigen expertise en alarmsignalen van meer voorkomende genetische aandoeningen <p><i>Houding en gedrag</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Regie houden met oog op vraagstelling • Invoelend vermogen en contact met patiënt/adviesvrager • Aandacht voor persoonlijke aspecten en familie dynamiek 	
Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren	<ul style="list-style-type: none"> - Directe observatie - Statuscontrole - Beoordeling verslaglegging/brieven - KKO - Oordeel supervisors (opleidend klinisch genetici en/of ervaren PA/VS met expertise op het gebied waarbinnen de PA/VS wordt opgeleid) 	

Geschatte fase van de PA/VS opleiding waarop niveau 4 (activiteiten zonder supervisie) moet worden bereikt	Geen specifieke einddatum. De PA/VS kan EPA's gebruiken zowel tijdens de PA/VS opleiding als na het afronden van de opleiding, tijdens het aanleren van nieuwe type counseling. Bij uitbreiding van werkzaamheden kan een PA/VS daardoor een verschillend EPA niveau hebben voor verschillende typen counseling.
--	--

Titel	EPA3 Lichamelijk onderzoek	
Specificaties en beperkingen	Specifiek lichamelijk onderzoek gericht op het expertise gebied van de PA/VS verrichten en interpreteren	
Relatie tot de competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?	<input checked="" type="checkbox"/> Medisch handelen <input checked="" type="checkbox"/> Communicatie <input type="checkbox"/> Samenwerking	<input type="checkbox"/> Kennis en wetenschap <input type="checkbox"/> Maatschappelijk handelen <input type="checkbox"/> Organisatie <input checked="" type="checkbox"/> Professionaliteit
Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren	<p><i>Kennis</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Kennis van de terminologie om bevindingen te beschrijven bij lichamelijk onderzoek gericht op het expertise gebied van de PA/VS (TBK PA/VS paragraaf 2) <p><i>Vaardigheden</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Op indicatie verrichten van gericht lichamelijk onderzoek gericht op de vraagstelling en passend bij het expertise gebied van de PA/VS <p><i>Houding en gedrag</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Mate van zelfstandigheid • Houding t.o.v. patiënt, geven van adequate instructies met in achtname van kennisniveau en mobiliteit adviesvrager • Laagdrempelig bereid zijn tot overleg met ter zake kundige • Eigen grenzen kennen en hiernaar handelen 	
Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren	<ul style="list-style-type: none"> - Directe observatie - KKO - Oordeel opleidersgroep - Patiënt presentaties bij overleg 	
Geschatte fase van de PA/VS opleiding waarop niveau 4 (activiteiten zonder supervisie) moet worden bereikt	Niet iedere PA/VS zal deze EPA uitvoeren. Afhankelijk van het (beoogde) expertise gebied kan deze EPA worden ingezet. (Bijv het meten van de hoofdomtrek bij de oncogenetica of het beoordelen van de beighton score en de huid bij een bindweefsel spreekuur).	

Titel	EPA4 Counseling en beleid vormgeven	
Specificaties en beperkingen	Het betreft uitvoeren van een volledige klinische genetische counseling, gericht op het expertisegebied van de PA/VS..	
Relatie tot de competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?	<input checked="" type="checkbox"/> Medisch handelen <input checked="" type="checkbox"/> Communicatie <input type="checkbox"/> Samenwerking	<input checked="" type="checkbox"/> Kennis en wetenschap <input checked="" type="checkbox"/> Maatschappelijk handelen <input type="checkbox"/> Organisatie <input type="checkbox"/> Professionaliteit
Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren	<p><i>Kennis</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Basiskennis zoals beschreven in TBK 1.3, 1.5, 2.1 t/m 2.7, 4.1 t/m 4.4, 6.3 t/m 6.5 • Kennis binnen het eigen expertise gebied en alarmsignalen van meer voorkomende genetische aandoeningen TBK paragraaf 2 en 1.6 • Overervingspatronen, basale genetische epidemiologie, mendeliaanse kansberekening en interpretatie medische gegevens (TBK 1.1, 1.2, 1.4) • Kennis van klassieke en recente mogelijkheden en beperkingen van genetisch onderzoek (TBK 3.1 t/m 3.6) • Kennis van (non-directieve) counselingstechnieken (TBK 6.1, 6.2) • Kennis van de erfelijke aandoeningen binnen het eigen expertise gebied waarvoor presymptomatisch DNA-onderzoek mogelijk is (TBK paragraaf 2) • Kennis van ethische aspecten en wetten en regelgeving (TBK 5.1 t/m 5.3) <p><i>Vaardigheden</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Opstellen genetische differentiaal diagnose (DD) met behulp van databases, literatuur gegevens en richtlijnen • Diagnostiek (niet) aanvragen op basis van prioritering uit DD, richtlijnen en kosteneffectiviteit • Interpretatie genetische uitslagen en follow-up • Non-directieve gespreksvoering afgestemd op de vraagstelling (hoofd/bijzaken onderscheiden, passende open/gesloten vragen), met aandacht voor persoonlijke aspecten (bijvoorbeeld draagkracht, maatschappelijke consequenties van (pre)symptomatisch DNA onderzoek) en toegespitst op het kennisniveau, culturele achtergrond en leeftijd van de adviesvrager. • Omgaan en samenwerken met collega's/zorgprofessionals binnen en buiten de afdeling • Beoordelen of inschakelen psycholoog of maatschappelijk werkende geïndiceerd is <p><i>Houding en gedrag</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Mate van zelfstandigheid • Eigen grenzen kennen en hiernaar handelen • Regie houden met oog op vraagstelling • Invoelend vermogen en contact met patiënt/adviesvrager • Bewustheid van eigen standpunten in dilemma's • Leiding nemen • Aandacht voor persoonlijke aspecten en familie dynamiek • Laagdrempelig bereid zijn tot overleg met ter zake kundige 	
Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en	<ul style="list-style-type: none"> - Directe observatie - Statuscontrole - Beoordeling verslaglegging/brieven 	

<p>verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Patiënt presentaties bij overlegmomenten - KKO - Oordeel supervisors (opleidend klinisch genetici en/of ervaren PA/VS met expertise op het gebied waarbinnen de PA/VS wordt opgeleid.)
<p>Geschatte fase van de PA/VS opleiding waarop niveau 4 (activiteiten zonder supervisie) moet worden bereikt</p>	<p>Geen specifieke einddatum. De PA/VS kan EPA's gebruiken zowel tijdens de PA/VS opleiding als na het afronden van de opleiding, tijdens het aanleren van nieuwe type counseling. Bij uitbreiding van werkzaamheden kan een PA/VS daardoor een verschillend EPA niveau hebben voor verschillende typen counseling.</p>

Titel	EPA 5 Correspondentie	
Specificaties en beperkingen	Schriftelijke informatie overdracht van relevante informatie aan adviesvrager en zorgverlener/verwijzer	
Relatie tot de competenties. Welke (maximaal vier) zijn het meest van toepassing?	<input type="checkbox"/> Medisch handelen <input checked="" type="checkbox"/> Communicatie <input type="checkbox"/> Samenwerking	<input type="checkbox"/> Kennis en wetenschap <input type="checkbox"/> Maatschappelijk handelen <input checked="" type="checkbox"/> Organisatie <input checked="" type="checkbox"/> Professionaliteit
Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren	<p><i>Kennis</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Kennis van betrouwbare digitale middelen van voorlichting voor patiënten en zorgprofessionals (TBK 6.4) • Kennis van verwijscriteria (TBK 6.5) <p><i>Vaardigheden</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Gebruik van toegankelijk schriftelijk taalgebruik toegespitst op de situatie van de patiënt/adviesvrager. • Het overzichtelijk en in logische volgorde schriftelijk weergeven van de bevindingen en resultaten van het erfelijkheidsonderzoek inclusief voorgesteld beleid/adviezen en indien relevant herhalingskans en een samenvatting en conclusie <p><i>Houding en gedrag</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Adviesvrager en verwijzer/zorgverlener wordt tijdig geïnformeerd • Schriftelijke verslaglegging van consult of counseling waarin vermeld adviesvraag, bevindingen van (aanvullend) onderzoek, (waarschijnlijkheids)diagnose, herhalingskans/ risico's, eventuele adviezen ten aanzien van follow-up en een samenvatting 	
Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren	<ul style="list-style-type: none"> - Beoordeling brieven - KKO - Oordeel supervisors (opleidend klinisch genetici en/of ervaren PA/VS met expertise op het gebied waarbinnen de PA/VS wordt opgeleid.) 	
Geschatte fase van de PA/VS opleiding waarop niveau 4 (activiteiten zonder supervisie) moet worden bereikt	Geen specifieke einddatum. De PA/VS kan EPA's gebruiken zowel tijdens de PA/VS opleiding als na het afronden van de opleiding, tijdens het aanleren van nieuwe type counseling. Bij uitbreiding van werkzaamheden kan een PA/VS daardoor een verschillend EPA niveau hebben voor verschillende typen counseling.	

Titel	EPA 6 Consulten	
Specificaties en beperkingen	Het betreft het voorbereiden en uitvoeren van een consult binnen het eigen expertise gebied van de PA/VS	
Relatie tot de competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?	<input checked="" type="checkbox"/> Medisch handelen <input checked="" type="checkbox"/> Communicatie <input checked="" type="checkbox"/> Samenwerking	<input type="checkbox"/> Kennis en wetenschap <input type="checkbox"/> Maatschappelijk handelen <input checked="" type="checkbox"/> Organisatie <input type="checkbox"/> Professionaliteit
Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren	<p><i>Kennis</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Kennis binnen het eigen expertise gebied en alarmsignalen van meer voorkomende genetische aandoeningen (TBK paragraaf 2 en TBK1.6) • Kennis van medische terminologie behorend bij het beschrijven van uitkomsten lichamelijk onderzoek binnen het eigen expertise(TBK paragraaf 2) • Kennis van klassieke en recente mogelijkheden en beperkingen van genetisch onderzoek (TBK 3.1, 3.2) <p><i>Vaardigheden</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Duidelijke communicatie bij het beantwoorden van telefonische of digitaal gestelde vragen • Weten wanneer te stoppen met aanvragen van aanvullend onderzoek • Interpretatie van medische informatie met betrekking tot relevantie voor klinisch genetische evaluatie • Efficiënte werkwijze • Samenwerken met zorgverleners buiten de afdeling <p><i>Houding en gedrag</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Mate van zelfstandigheid • Eigen grenzen kennen en hiernaar handelen • Regie houden met oog op vraagstelling • Invoelend vermogen en contact met patiënt/adviesvrager • Leiding nemen • Laagdrempelig bereid zijn tot overleg met ter zake kundige 	
Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren	<ul style="list-style-type: none"> - Directe observatie - Statuscontrole - Beoordeling verslaglegging - Patiëntpresentaties bij overlegmomenten - KKO - Oordeel supervisoren (opleidend klinisch genetici en./of ervaren PA/VS met expertise op het gebied waarbinnen de PA/VS wordt opgeleid.) 	
Geschatte fase van de PA/VS opleiding waarop niveau 4 (activiteiten zonder supervisie) moet worden bereikt	Geen specifieke einddatum. De PA/VS kan EPA's gebruiken zowel tijdens de PA/VS opleiding als na het afronden van de opleiding, tijdens het aanleren van nieuwe type counseling. Bij uitbreiding van werkzaamheden kan een PA/VS daardoor een verschillend EPA niveau hebben voor verschillende typen counseling.	

Titel	EPA7 Participatie (team)besprekingen	
Specificaties en beperkingen	Het betreft het deelnemen en inbrengen van patiënten casuïstiek in patiëntbesprekingen (inclusief MDO).	
Relatie tot de competenties. Welke (maximaal vier) zijn het meest van toepassing?	<input type="checkbox"/> Medisch handelen <input checked="" type="checkbox"/> Communicatie <input checked="" type="checkbox"/> Samenwerking	<input type="checkbox"/> Kennis en wetenschap <input type="checkbox"/> Maatschappelijk handelen <input checked="" type="checkbox"/> Organisatie <input checked="" type="checkbox"/> Professionaliteit
Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren	<p><i>Theorie</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Kennis binnen het eigen expertise gebied en alarmsignalen van meer voorkomende genetische aandoeningen (TBK paragraaf 2 en TBK1.6) • Kennis van verwijscriteria (TBK 6.5) <p><i>Vaardigheden</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Gestructureerde en bondige voordracht casuïstiek, met aandacht voor volledigheid en relevantie • Structureren en samenvatten <p><i>Houding en gedrag</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Respectvol bejegenen van collega's • Open staan voor de mening van anderen 	
Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren	<ul style="list-style-type: none"> - Directe observatie - Patiëntpresentaties bij overleg momenten - KKO - Oordeel supervisors (opleidend klinisch genetici en/of ervaren PA/VS met expertise op het gebied waarbinnen de PA/VS wordt opgeleid.) 	
Geschatte fase van de PA/VS opleiding waarop niveau 4 (activiteiten zonder supervisie) moet worden bereikt	Geen specifieke einddatum. De PA/VS kan EPA's gebruiken zowel tijdens de PA/VS opleiding als na het afronden van de opleiding, tijdens het aanleren van nieuwe type counseling. Bij uitbreiding van werkzaamheden kan een PA/VS daardoor een verschillend EPA niveau hebben voor verschillende typen counseling.	

Titel	EPA8 Interpretatie van genetische uitslagen	
Specificaties en beperkingen	Interpretatie van laboratoriumuitslagen genoomanalyse	
Relatie tot de competenties. Welke (maximaal) vier zijn het meest van toepassing?	<input type="checkbox"/> Medisch handelen <input checked="" type="checkbox"/> Communicatie <input checked="" type="checkbox"/> Samenwerking	<input checked="" type="checkbox"/> Kennis en wetenschap <input type="checkbox"/> Maatschappelijk handelen <input checked="" type="checkbox"/> Organisatie <input type="checkbox"/> Professionaliteit
Vereiste kennis, vaardigheden, houding en gedrag om deze EPA uit te voeren	<p>Kennis</p> <ul style="list-style-type: none"> • Kennis van typen genoomvariatie en relevante laboratoriumtechnieken binnen het expertise gebied van de PA/VS (TBK 3.1 t/m 3.6) • Kennis van genetische kansberekening (TBK 1.4) <p>Vaardigheden</p> <ul style="list-style-type: none"> • Kritisch beoordelen van medische literatuur • Samenwerken met genetisch moleculair specialist • Duidelijk communiceren <p>Houding en gedrag</p> <ul style="list-style-type: none"> • Nieuwsgierigheid • Actieve houding • Laagdrempelig bereid zijn tot overleg met ter zake kundige 	
Informatiebronnen om de voortgang te evalueren en verantwoord summatief bekwaam te kunnen verklaren	<ul style="list-style-type: none"> - Presentatie bij overlegmomenten - KKO van mondelinge redentatie van een uitslag - KKO van schriftelijke uiteenzetting van de interpretatie van een uitslag in het dossier 	
Geschatte fase van de PA/VS opleiding waarop niveau 4 (activiteiten zonder supervisie) moet worden bereikt	Geen specifieke einddatum. De PA/VS kan EPA's gebruiken zowel tijdens de PA/VS opleiding als na het afronden van de opleiding, tijdens het aanleren van nieuwe type counselingen. Bij uitbreiding van werkzaamheden kan een PA/VS daardoor een verschillend EPA niveau hebben voor verschillende typen counselingen.	

Bijlage 2

Formulier EPA niveaus per type counseling

Naam PA/VS:

Directe supervisie	1	PA/VS is aanwezig bij de taak of handeling van de supervisor en observeert
	2a	PA/VS voert de taak of handeling samen met de supervisor uit
	2b	Taak of handeling wordt uitgevoerd door de PA/VS
Indirecte supervisie	3a	Supervisor controleert de taak of activiteit volledig
	3b	Supervisor controleert essentiële onderdelen van de activiteit
	3c	De PA/VS stemt de bevindingen direct aansluitend aan de activiteit mondeling af met de supervisor
	4a	De PA/VS stemt bevindingen binnen 5 werkdagen af op een door de PA/VS juist ingeschat moment.
Zelfstandig	4b	De PA/VS voert de taak of handeling volledig zelfstandig uit zonder controle achteraf (interprofessioneel overleg op verzoek is altijd laagdrempelig mogelijk)

	<aandachtsgebied> (bijv oncogenetica)	<type counseling> (bijv pre-symptomatisch borstkanker)	<type counseling> (bijv intake borstkanker)	<type counseling> (bijv pre-symptomatisch darmkanker)	etc...
EPA1	Voorbereiden en uitwerken van een spreekuur	4b	4b	3a	
EPA2	Anamnese en familie anamnese afnemen	4b	4b	2b	
EPA3	Lichamelijk onderzoek	nvt	nvt	nvt	
EPA4	Counseling en beleid vormgeven	4b	4b	2b	
EPA5	Correspondentie	4b	3b	3a	
EPA6	Consulten	nvt	nvt	nvt	
EPA7	Participatie (team)besprekingen	4b	4b	2b	
EPA8	Interpretatie van genetische uitslagen	4b	4b	3a	

Invultabel waarin per type counseling het supervisie niveau per EPA wordt weergegeven.

In grijze letters staat een voorbeeld van een PA/VS die counseling (presymptomatisch en nieuwe intakes) van borstkanker beheerst op een niveau waarbij de PA/VS zelfstandig functioneert. Alleen de brieven van intakes worden nog achteraf gesuperviseerd. Daarnaast wordt deze PA/VS ingewerkt op een nieuw type counseling (presymptomatisch darmkanker).

Toelichting (evt narratieve feedback van aandachtspunten die nog nodig zijn om volgend niveau te behalen of toelichting bij een EPA/niveau)

Naam leidinggevende: Naam PA/VS:

Datum:

Datum:

Handtekening:

Handtekening:

Bijlage 3 Klinische Praktijk Observatie (KPO) formulier

Type KPO**	
Positieve observaties	Door de PA/VS: Door de observator#:
Aandachtspunten	Door de PA/VS: Door de observator#:
Overig	Door de PA/VS: Door de observator#:
EPA	Deze KPO is gerelateerd aan de volgende EPA('s):

** Type KPO:

- onderdeel van of gehele counseling (live/video/telefonisch)
- decursus
- overdracht
- (patiënt) presentatie in multidisciplinair overleg
- correspondentie
-

De observator kan een klinisch geneticus, PA, VS, een andere zorgprofessional of een patiënt zijn.

Bijlage 4 Theoretische basiskennis Klinische Genetica PA/VS (TBK PA/VS)

Deze bijlage specificeert de theoretische basis kennis die de PA/VS tijdens zijn/haar opleiding op de werkvloer aanleert. Eindtermen ten aanzien van vaardigheden, houding en gedrag zijn verwerkt in de EPA's (bijlage 1).

Deze bijlage geeft kaders voor het minimaal gewenste kennisniveau van een PA/VS. Dit betreft een gewenst basisniveau dat vervolgens per individu uitgebreid dient te worden op basis van het (beoogde) expertisegebied van de individuele PA/VS. Desgewenst is het mogelijk om de vereiste kennisniveaus per expertisegebied landelijk te formuleren. Dit wordt overgelaten aan de betreffende werkgroepen. Desgewenst kunnen deze in de toekomst een addendum per werkgroep/expertise gebied aanleveren welke kan worden toegevoegd als extra onderdeel van deze bijlage.

Kennis ten aanzien van algemene wet/regelgeving die van toepassing is op werken in de gezondheidszorg en kennis ten aanzien van het verrichten van wetenschappelijk onderzoek is beschreven in de documenten van de opleidingen tot physician assistant en verpleegkundig specialist en worden daarom hier niet herhaald, tenzij het specifiek gericht is op functioneren in de klinische genetica.

De basiskennis klinische genetica is gecategoriseerd in zes domeinen:

1. Interpretatie van medische en genetische data
2. Moleculaire basiskennis genetica
3. Genetische diagnostiek
4. Pre/perinatale zorg en screening
5. Juridische aspecten en ethiek
6. Genetische counseling skills theorie

1. Interpretatie van medische en genetische data		
1.1	De PA/VS kent de klassieke mendeliaanse overervingspatronen.	autosomaal dominant autosomaal recessief geslachtsgebonden recessief geslachtsgebonden dominant
1.2	De PA/VS kent de niet-mendeliaanse overervingspatronen en gerelateerde mechanismen.	mitochondriële overerving multifactoriële overerving mozaïcisme (somatisch) kiemcelmozaïcisme
1.3	De PA/VS is in staat om een stamboom te tekenen en de juiste symbolen te gebruiken.	
1.4	De PA/VS is in staat om op basis van bovenstaande overervingspatronen de berekening van kansen in concrete situaties binnen de erfelijkheidsadvisering toe te passen.	
1.5	De PA/VS kent de volgende begrippen en kan deze plaatsen in context tot een diagnose of counseling.	Incidentie en prevalentie Relatief en absoluut risico Segregatie analyse (In)complete penetrantie Variabele expressie
1.6	De PA/VS kent de alarmsignalen die kunnen wijzen op (een verhoogde kans op) een erfelijke aandoening bij het afnemen van een (familie) anamnese.	Groepen van aandoeningen die bij ontstaan op jonge leeftijd een grotere kans op erfelijke aanleg duiden (bijv kanker op jonge leeftijd of plotse hartdood <40 jr). Voorkomen van aan elkaar gerelateerde aandoeningen of symptomen. Herhaalde miskramen Consanguiniteit

2. Moleculaire basiskennis genetica		
2.1	De PA/VS is bekend met algemene kennis over de cel, celdeling en DNA structuur.	De cel en zijn organellen DNA structuur DNA replicatie Transcriptie en translatie Splicing Genstructuur (intronen-exonen) Regulatie van genexpressie X-inactivatie Methylatie Repeterende DNA sequenties (oa trinucleotide repeats) Oncogenen en tumorsuppressorgenen Mitochondrieel DNA Homoplasmie/heteroplasmie Hoeveelheid DNA en aantal genen in het humane genoom
2.1	De PA/VS kent de principes van celdeling en de mogelijke gevolgen wanneer hierbij fouten ontstaan.	Mitose Meiose Recombinatie DNA repair Mutagenese
2.6	De PA/VS kent de verschillende structurele elementen van een chromosoom.	Chromatiden p-arm q-arm Centromeer Telomeer Satellieten Euchromatine Heterochromatine
2.6	De PA/VS kent de meest voorkomende structurele chromosomale afwijkingen.	Deletie Translocatie Inversie Insertie Mozaïcisme
2.7	De PA/VS kent de verschillende typen nucleotide varianten en de mogelijke gevolgen hiervan op eiwitniveau.	De novo variant Single Nucleotide Variant Single Nucleotide Polymorphism Missense variant Nonsense variant

		Frameshift variant Silent variant Splice-site variant Substitutie aminozuur Voortijdig stopcodon Gain/loss of function Dominant-negatief Nonsense mediated decay
--	--	---

3. Genetische diagnostiek		
3.1	De PA/VS kent de belangrijkste methoden en mogelijke uitkomsten, betrouwbaarheid, doelmatigheid en beperkingen van genoomdiagnostiek en kan de meest geschikte test inzetten in een counseling (zowel pre- als postnataal).	Whole genoom sequencing Exoom sequencing Sanger sequencing Karyotypering Fluorescentie in-situ-hybridizatie Microarray
3.2	De PA/VS kent de principes, indicaties, betrouwbaarheid en beperkingen van de belangrijkste cytogenetische onderzoeksmethoden.	karyotypering Fluorescentie in-situ-hybridizatie (FISH) Microarrays
3.3	De PA/VS kan de gebruikte nomenclatuur voor het aanduiden van genoomvariatie in een genetische uitslag begrijpen en de begeleidende tekst interpreteren.	Nomenclatuur genoomvariatie Homozygotie Heterozygotie Samengestelde (compound)-Heterozygotie Loss of heterozygosity Regions of homozygosity Hemizygositeit Genetische- en allelische heterogeniteit Methyleringsdefect Splicesite, exon skipping
3.4	De PA/VS kent de verschillende klassen van (1 t/m 5) die gebruikt worden voor de duiding van mogelijke pathogeniciteit van een genomische variant.	
3.5	De PA/VS kan inschatten of vervolgonderzoek middels segregatie bij een klasse 3 of 4 variant zinvol is.	
3.6	De PA/VS heeft inzicht in de gang van zaken in een laboratorium genoomdiagnostiek.	

4. Pre/perinatale zorg en screening		
4.1	De PA/VS kent de indicaties, mogelijkheden en beperkingen van (al dan niet) invasieve prenatale diagnostiek en screening.	Chorionvillusbiopsie Amnionpunctie GUO SEO NIPT
4.2	De PA/VS kent het globale proces van PGT inclusief de manier van verwijzen en kan dit toepassen in een counseling.	
4.3	De PA/VS kent het bereik van neonatale genetische screening door middel van de hielprik.	
4.4	De PA/VS kent de mogelijkheden voor het aanbieden van preconceptionele genetische screening.	

5. Juridische aspecten en ethiek		
5.1	De PA/VS is bekend met de algemene richtlijnen van de klinische genetica en met richtlijnen van het eigen expertise gebied.	Richtlijn informeren van familieleden bij erfelijke aandoeningen (1) Preconceptie Dragerschapsonderzoek (PDO) voor hoogrisicogroepen (2)
5.2	De PA/VS is bekend met de relevante wet en regelgeving die gericht is op klinisch genetische zorg.	Wet op bijzondere medische verrichten Algemene Verordening Gegevensbescherming (AVG)
5.3	De PA/VS kent de procedures die in het eigen ziekenhuis gevolgd worden bij incidenten, calamiteiten en klachten.	

6. Genetische counseling skills theorie		
6.1	De PA/VS is in staat in verschillende situaties binnen de erfelijkheidsadvisering rekening te houden met een aantal fundamentele ethische principes.	Informed consent Respect voor de autonomie van de adviesvrager Eerlijkheid en rechtvaardigheid Goed doen en geen schade toebrengen Privacy en vertrouwelijkheid.
6.2	De PA/VS is in staat het algemeen gehanteerde uitgangspunt van non-directiviteit in de erfelijkheidsadvisering toe te passen, weet dat dit uiteindelijk slechts een streven is en weet in welke uitzonderlijke gevallen een directieve benadering aanvaardbaar is.	
6.3	De PA/VS kent de mogelijke implicaties van genetische diagnostiek/erfelijkheidsadvisering voor het afsluiten van verzekeringen en voor aanstellingen.	
6.4	De PA/VS weet welke betrouwbare digitale middelen voor voorlichting voor patiënten en zorgprofessionals beschikbaar zijn.	
6.5	De PA/VS kent de verwijscriteria van klinisch genetische zorg en is bekend met het soort zorg dat genetische collega's met andere expertise gebieden kunnen bieden.	

Literatuur

1. Richtlijn Informeren van familieleden bij erfelijke aandoeningen.

<https://www.vkgn.org/files/5911/Richtlijn%20informereren%20van%20familieleden%20bij%20erfelijke%20aandoeningen.pdf> : sn.

2. Preconceptie Dragerschapsonderzoek (PDO) voor hoogrisicogroepen .

https://www.vkgn.org/files/6697/Preconceptie_Dragerschapsonderzoek_PDO_voor_hoogrisicogroepen.pdf : sn.