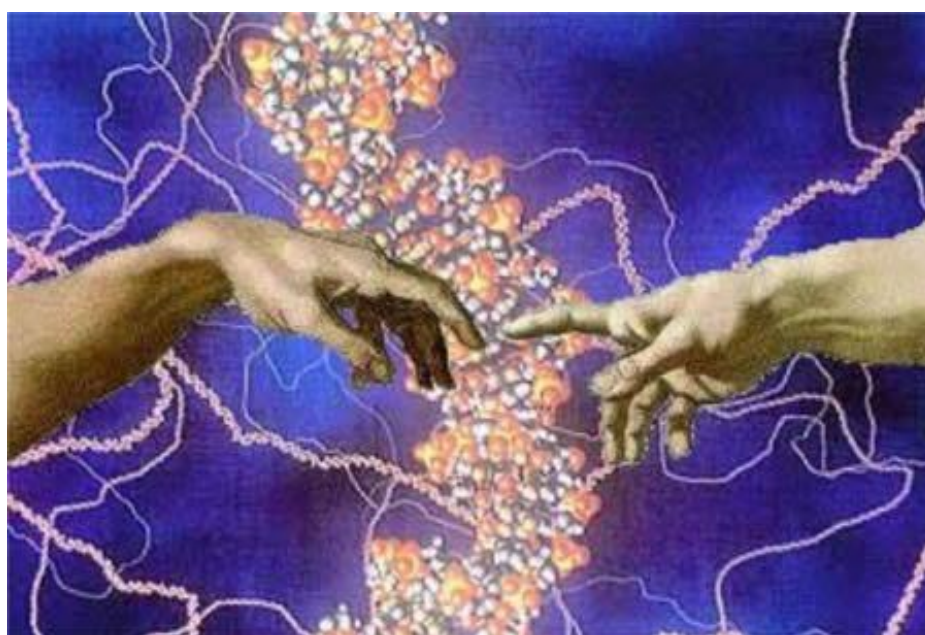




Meerjarenbeleidsplan

2016-2021



Contents

Samenvatting.....	3
1. Opening	4
1.1 Missie	4
1.2 Visie	4
2. Algemene inleiding	6
2.1 Structuur van de VKGN	6
2.2 Achtergrond voor beleidsvoornemens	7
3. Beroepsbelangen	8
3.1 Genoomdiagnostiek en erfelijkheidsadvisering	8
3.1.1 Ontwikkelingen	8
3.1.2 Achtergrond en kaders	9
3.1.3 Waarin is de klinisch geneticus bevoegd en bekwaam?	10
3.1.4 Taakverschuiving naar genetisch consulent en niet- klinisch genetici.....	11
3.2 Netwerken VKGN	13
3.3 Professionalisering	13
3.4 Financiering	14
3.5 Werkgroep codering en diagnosethesaurus	14
4. Opleiding en onderwijs	15
4.1 Klinisch genetici in opleiding.....	15
4.2 Klinisch genetici.....	15
4.3 Niet klinisch genetici	16
5. Kwaliteit	17
5.1. Kwaliteitsvisitaties	17
5.2. Kwaliteitsindicatoren.....	17
5.3. Richtlijnontwikkeling	17
6. Wetenschap en Innovatie	18
6.1 Speerpunten van onderzoek	18
6.2 Zorginnovatie.....	18
6.2.1 E-health.....	19
6.2.2 Gentherapie	19
6.2.3 Preconceptiezorg	19
6.2.4 Uitbreiding neonatale screening.....	19
6.2.5 NIPT (niet invasieve prenatale test)	20
7. Dankbetuiging.....	21
8. Tijdspad meerjarenbeleidsplan VKGN.....	22
9. Bijlagen.....	23
10. Lijst met afkortingen.....	32

Samenvatting

Steeds meer mensen en artsen raken bekend met genetica als onderdeel van de gezondheidszorg. Mede door de invoering van *next generation sequencing* voor diagnostiek en behandeling, nemen het indicatiegebied en de mogelijkheden van de klinisch genetische diagnostiek sterk toe. Hierdoor is in de gezondheidszorg een verschuiving aan het plaatsvinden waarbij behandelaars eerst genoomdiagnostiek inzetten (*genome first*), voordat men ander diagnostisch onderzoek inzet. Vooral bij zeldzamere aandoeningen kan dit kosten en diagnostische vertraging besparen. In dit meerjarenbeleidsplan ligt het accent op de (toekomstige) veranderingen in de klinische genetische zorg in Nederland.

Door bovengenoemde ontwikkelingen krijgt de klinisch genetische zorg een grotere rol in de volle breedte van de geneeskunde. Daarnaast is een toenemende wens van medisch specialisten - niet-klinisch genetici – zelf genoomdiagnostiek aan te vragen; alhoewel een minderheid zich daar thans bekwaam voor voelt. Daarom is het van belang dat de klinische genetica meer inbedding gaat vinden in een toekomstbestendig model van de gezondheidszorg, waarbij de schotten tussen medisch specialismen steeds meer zullen verdwijnen.

Bij de verdere inbedding van de genetica in de gezondheidszorg is het van belang dat wederzijdse afspraken over taakverschuiving worden gemaakt. Enerzijds zullen genetici door genoomgebaseerde behandelingen en farmacogenetica op het werkkterrein van andere medisch specialisten komen. Anderzijds zullen steeds meer niet-klinisch genetici genoomdiagnostiek inzetten. Dit vraagt om criteria voor pre- en posttest counseling voor niet-klinisch genetici, die een aangetoonde competentie hebben op het gebied van genoomdiagnostiek en counseling. Deze portfolio-onderbouwde bekwaamheid kan worden ontwikkeld vanuit structureel multidisciplinair overleg, in behandelteams en expertisecentra, met nauwe betrokkenheid van de klinisch geneticus. Dit betekent dat klinisch genetici proactief moeten zijn in verschillende onderwijs- en opleidingsvormen en nieuwe counselingsmodellen moeten ontwikkelen; met aandacht voor het ontwikkelen van E-health, kwaliteitsindicatoren en richtlijnen.

De bekwaamheid van de klinisch geneticus is en blijft de familie. Onze expertise ligt op het gebied van het complexe erfelijkheidsonderzoek (zeldzame syndromen, 'ingewikkelde' families), inclusief de interpretatie van het genotype in de context van fenotype en familie en de terugkoppeling daarvan aan de zorgvrager en zijn/haar familie. Terwijl uitslagen met een overwegend diagnostisch karakter door niet-klinisch genetici gegeven kunnen worden, geeft de klinisch geneticus de complexere erfelijkheidsadvisering met consequenties voor de familie.

1. Opening

Voor u ligt het meerjarenbeleidsplan 2016-2021 van het Dagelijks

Bestuur (DB) van de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN). Voor de structuur van dit plan zijn de pijlers beroepsbelangen, kwaliteit, onderwijs en wetenschap & innovatie gehanteerd, overeenkomstig de pijlers van de Federatie Medisch Specialisten (FMS). In dit document ligt het accent op de veranderingen in de klinisch genetische zorg in Nederland. Daarnaast volgen we de lijn die uitgezet is in het meerjarenbeleidsplan, 2009-2015, betreffende missie, professionalisering en toekomst van de VKGN.

1.1 Missie

Het is de missie van de VKGN om kwalitatief hoogwaardige klinisch genetische zorg te leveren aan adviesvragers, die zowel gezond als aangedaan kunnen zijn. Hier maken wij gebruik van de laatste technische en biomedische ontwikkelingen en innovaties. Daarbij staat kwaliteit van erfelijkheidsadvisering centraal. Samen met de verwijzer streven wij voortdurend naar het optimum tussen de wensen van de adviesvrager, en de mogelijkheden en de doelmatigheid op het gebied van medisch-technische handelingen. Dit optimum verschilt per zorgvraag en ontwikkelt zich met de veranderingen in de maatschappij en nieuwe technologische mogelijkheden. Gedurende dit proces vormt adequate communicatie met onze adviesvragers de basis van de juiste behandeling, mede op basis van zijn/haar familie, de samenleving en de verwijzer/behandelaar. Dit wordt bereikt door een goede samenwerking van de poliklinieken en laboratoria van de klinische genetica met andere medisch specialisten, niet-klinisch genetici. Onze missie is deze samenwerking nog verder te ontwikkelen door, enerzijds de behandelaar steeds meer te betrekken bij het inzetten van genoomdiagnostiek en anderzijds zelf meer betrokken te zijn bij behandeling.

1.2 Visie

De VKGN wil, samen met de Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek (VKGL), de klinisch genetische zorg in Nederland, in een veranderend zorglandschap, verder ontwikkelen en verbeteren. Dit wil ze doen door:

- Goede (*state of the art*) en snel toegankelijke klinisch genetische patiëntenzorg, met als belangrijkste doel kwalitatief en verantwoorde implementatie van *next generation sequencing* in de diagnostiek en counseling van erfelijke en aangeboren afwijkingen.
- Tot definities te komen welke handelingen aan de klinisch geneticus voorbehouden zijn en modellen te ontwikkelen waarin genoomdiagnostiek en onderdelen van counseling verantwoord kunnen worden verricht door genetisch consulenten (mede in de rol van PA's/VS's) en andere medisch specialisten, niet-klinisch genetici.
- Het uitbreiden van multidisciplinaire samenwerking met andere medisch specialisten door structureel overleg, waarbij de rol van klinisch genetici als experts op het gebied van zeldzame aandoeningen verder uitgebouwd zal worden, o.a. door medebehandelaar van aandoeningen te worden waarbij genetica een belangrijke rol speelt of gaat spelen (bijvoorbeeld farmacogenetica en gentherapie).
- Uitbouwen van de kenniscentrumfunctie door educatie van en nauwe samenwerking met medische professionals in expertisecentra, andere wetenschappelijke verenigingen, het Erfocentrum, patiëntenorganisaties en belangenverenigingen, met optimaal gebruik van digitale informatievoorziening.
- Ontwikkelen van nieuwe counselingsmodellen, met speciale aandacht voor E-health en het implementeren van telegenetica.
- Interpretieren van meerdere uitkomsten (varianten) van genoomdiagnostiek voor meer complexe risico-inschattingen.

- Bestendigen van samenwerking met andere medische specialisten binnen de Federatie Medisch Specialisten (FMS), betreffende beroepsbelangen, kwaliteit, opleiding en wetenschap & innovatie.
- Bepleiten van groei van de klinisch genetische zorg bij VWS, mede gezien een niet-aflatende historische groei van het aantal adviesvragen van minstens 5% per jaar.

2. Algemene inleiding

De Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN) is een van de 30 wetenschappelijke verenigingen van medisch specialisten in Nederland. Zij behartigt de (beroeps)belangen van haar leden en draagt bij aan een positief imago van de klinische genetica, de klinisch genetici, AIOS en genetisch consultants. De VKGN staat voor een kwalitatief goede en doelmatige uitvoering van de klinisch genetische zorg door het ontwikkelen en uitvoeren van beleid op het gebied van kwaliteitszorg, opleiding en wetenschappelijk onderzoek en innovatie. De VKGN waarborgt de beschikbaarheid van goedopgeleide klinisch genetici door het formuleren en uitvoeren van een modern, gestructureerd opleidingsmodel, GENiaal 2.0. De VKGN onderhoudt contacten met de politiek, overheid, verbond van verzekeraars, patiëntenorganisaties, buitenlandse zusterverenigingen en andere relevante partijen, om de kwaliteit van zorg, de maatschappelijke positie en de plaats van de klinische genetica binnen de gezondheidszorg te waarborgen (zie ook 3.2).

In 2014 is de VKGN aangesloten bij de Federatie Medisch Specialisten (hierna FMS of Federatie). De Federatie vertegenwoordigt ongeveer 20.000 medisch specialisten en heeft als missie: het samen werken aan de continue verbetering van medisch-specialistische zorg voor alle mensen die dat nodig hebben. De FMS heeft vier raden waarin wetenschappelijke verenigingen samenwerken en beleid maken, te weten: beroepsbelangen, kwaliteit, opleiding en wetenschap & innovatie. Vanuit het oogpunt van uniformiteit met andere wetenschappelijke verenigingen en het belang van het samenwerken in het veranderend landschap van de gezondheidszorg met andere medisch specialisten, is er voor gekozen om dit meerjarenbeleidsplan te structureren volgens deze vier pijlers.

2.1 Structuur van de VKGN

In bijlage 1 is het organogram van de VKGN weergegeven. De afgelopen jaren heeft de structuur met vertegenwoordigers (van commissies, NVGC en VKGL) in het plenair bestuur naar wens gewerkt en is het PB uitgebreid met vertegenwoordigers van de werkgroepen. Er zijn in de afgelopen jaren enkele wijzigingen in de organisatorische samenstelling doorgevoerd. De commissies accreditatie en LOG zijn samengevoegd tot een commissie 'bij- en nascholing'. De commissie ethiek is een werkgroep geworden, nu werkgroep ethiek en recht geheten (WER). Er zijn drie nieuwe werkgroepen geformeerd, te weten: de werkgroep prenatale genetica (WPG), de werkgroep preconceptionele dragerschapsscreening (WPCS) en de werkgroep psychosociale zorg (WPZ). In 2014 is een Task Force Jonge Klaren, bestaande uit jonge klaren klinisch genetici i.o. en klinisch genetici in het leven geroepen om oplossingen te zoeken voor de dreigende werkloosheid onder net afgestudeerde klinisch genetici.

De voorzitters van de werkgroepen en commissies sluiten regelmatig aan bij een strategische meeting van het DB van de VKGN om de visie op een actueel onderwerp, beleid of toekomst van de VKGN te formuleren.

De commissies en werkgroepen zijn divers van samenstelling, waarbij de verschillende UMC's en functieprofielen zijn vertegenwoordigd.

Het dagelijks bestuur (DB) wil de leden goed informeren over actuele zaken, transparant zijn en onderlinge discussie faciliteren. Bij een ALV wordt er tijd gepland voor discussie over agendapunten en beleid.

Overzicht van VKGN-commissies en werkgroepen:

1. Beroepsbelangen
 - a. PR-commissie
 - b. Assistentenoverleg Klinische Genetica (AKG)
 - c. Task Force Jonge Klaren
 - d. Werkgroep codering

2. Opleiding
 - a. Plenaire Visitatie Commissie (PVC)/ Concilium
 - b. Commissie Bij- en Nascholing (CBN)
 - c. Landelijk Cursorisch Onderwijs (LCO)
3. Kwaliteit
 - a. Commissie Kwaliteit
 - b. Werkgroep Cardiogenetica (WCG)
 - c. Werkgroep Klinische Oncogenetica (WKO)
 - d. Werkgroep Neurogenetica (WNG)
 - e. Werkgroep Prenatale Diagnostiek en Therapie (WPDT)
 - f. Werkgroep Prenatale Genetica (WPG)
 - g. Werkgroep Ethiek en Recht (WER)
 - h. VKGN/VKGL Werkgroep Preconceptie dragerschapsscreening (WPCS)
 - i. Werkgroep psychosociale zorg (WPZ)
4. Wetenschap en innovatie
 - a. VKGN-leden in de raad Wetenschap & innovatie van de FMS
 - b. Bij punt 3 genoemde werkgroepen

2.2 Achtergrond voor beleidsvoornemens

Van oudsher bestaat er een intensieve samenwerking tussen klinisch genetici, verenigd in de VKGN en de klinisch genetische laboratoriumspecialisten, verenigd in de VKGL. Immers, de klinisch genetische diagnostiek en erfelijkheidsadviesing kan alleen optimaal worden verzorgd indien kwalitatief goede genoomdiagnostiek voorhanden is, inclusief een adequate vertaling van de uitkomsten van genoomdiagnostiek naar de adviesvrager en verwijzer. VWS heeft in juni 2015 geadviseerd te komen tot een gedachtevorming waarom de klinische genetica in artikel 2 Wet bijzondere medische verrichtingen (Wbmv) moet blijven en in het verlengde daarvan te komen met argumenten voor 'voorbehouden handeling' en definities van bevoegd/bekwaam. De Wbmv stelt in Artikel 1c: "ontwikkelingsgeneeskunde: de op wetenschappelijk inzicht gebaseerde ontwikkeling en evaluatie van methoden en technieken in de praktijk van de gezondheidszorg, waarvan de uiteindelijke toepassing ingrijpende kwalitatieve, maatschappelijke, ethische, juridische, financiële of organisatorische gevolgen kan hebben." Artikel 2 Wbmv is de regulering hiervan door verboden (zie bijlage 2.1). Daarnaast adviseerde in maart 2016 het college geneeskundige specialismen (CGS) de VKGN een eigen beroepsprofiel op te stellen. CGS adviseert niet teveel aan vakgrenzen vast te houden, daar dit niet toekomstbestendig is. Bij de totstandkoming van dit meerjarenbeleidsplan zijn daarom ook vertegenwoordigers van andere wetenschappelijke verenigingen geraadpleegd.

3. Beroepsbelangen

In hoofdstuk 3 schetsen wij de ontwikkelingen in de genetica en hoe taken gaan verschuiven in een veranderend zorglandschap, waarin de schotten tussen medisch specialismen toenemend gaan verdwijnen. Hiertoe moeten we definiëren welke handelingen op basis van bekwaamheid zijn voorbehouden aan de klinisch geneticus en welke handelingen door niet-klinisch genetici verricht kunnen (gaan) worden. Vice versa zal de klinisch geneticus steeds meer bij de behandeling van patiënten betrokken worden.

De expertise van de klinisch geneticus ligt op het gebied van het complexe erfelijkheidsonderzoek (zeldzame syndromen, 'ingewikkelde' families), inclusief het aanvragen van en voorlichten over complexe genoomdiagnostiek. Hieronder valt het voorlichten over onbedoelde en onduidelijke varianten, i.e. de interpretatie van het genotype in de context van het fenotype en de familie. En tot slot ook het indiceren dat aanvullende genoomdiagnostiek niet nodig en/of zinvol is. Een belangrijk verschil met het werk van niet-klinisch genetici is dat de familie tot het werkkterrein van de klinisch geneticus behoort, waaronder de erfelijkheidsadvisering bij presymptomatisch DNA-onderzoek.

Naast het verschuiven van taken naar genetisch consulenten (c.q. PA/VS), gaan wij medisch specialisten betrekken bij en opleiden in het aanvragen van genoomdiagnostiek. Dit wordt in eerste instantie ontwikkeld vanuit een actieve participatie van de klinisch geneticus in multidisciplinaire behandelteams (structureel overleg). Hierin moet worden afgestemd wie de uitslag aan de patiënt meedeelt en waaraan pre- en posttest counseling moet voldoen. Uitslagen met een overwegend diagnostisch karakter kunnen door medisch specialisten, niet-klinisch genetici gegeven worden. De klinisch geneticus geeft de complexere erfelijkheidsadvisering.

3.1 Genoomdiagnostiek en erfelijkheidsadvisering

Het doel is tot een nauwe samenwerking te komen tussen de verwijzend medisch specialist, laboratorium-specialist en de klinisch geneticus, ten einde een moleculair genetisch onderbouwde diagnose te stellen bij patiënten met een mogelijk erfelijke aandoening en hierbij het traject van erfelijkheidsadvisering aan de patiënt en zijn familie te waarborgen. Hierbij spelen de begrippen bevoegd, bekwaam, Wbmv en voorbehouden handeling een belangrijke rol.

3.1.1 Ontwikkelingen

De klinische genetica staat op de drempel van een nieuw tijdperk door spectaculaire ontwikkelingen op technologisch gebied. Deze ontwikkelingen zijn gedreven door de implementatie van *next generation sequencing* (NGS). In een relatief korte tijd is de genoomdiagnostiek ontwikkeld van *single gene testing*, naar genpanels, *whole exome sequencing* en *whole genome sequencing*.

Omdat genoomdiagnostiek nog geenszins uitontwikkeld is, biedt de Wbmv de mogelijkheden voor regulering. Zo is in de UK deze snelle technologische ontwikkeling een reden geweest om de genoomdiagnostiek te concentreren in negen centra en aldus wildgroei van NGS te voorkomen. Internationaal gezien acteert Nederland op hoog niveau mede vanwege onze huidige structuur van erfelijkheidsadvisering en genoomdiagnostiek die, geconcentreerd in de UMC's, deel uitmaken van één landelijk netwerk klinische genetica. Deze netwerkstructuur is van groot belang voor het delen en interpreteren van data, het

verzamelen en archiveren van stamboomgegevens, alsmede voor het afstemmen van expertise en deze te borgen door kwaliteitszorg, richtlijnen en indicatoren. Het argument van concentratie is terug te vinden in de brief van Minister Schippers van 7 maart 2015 met een beleidsvisie op de Wbmv.

Door omvangrijker genomisch onderzoek van meer genen bij een groeiend aantal fenotypen, neemt niet alleen het aantal diagnostische bevindingen toe, maar ook het aantal onbedoelde bevindingen en onduidelijke bevindingen (variants of unknown significance (VUS)). Door deze bevindingen wordt het interpreteren van genomisch onderzoek in de diagnostiek en daarmee ook de erfelijkheidsadvisering omvangrijker en complexer. Voor een goede interpretatie is een multidisciplinair expertiseteam nodig, bestaande uit laboratoriumspecialisten klinische genetica, bio-informatici, klinisch genetici en andere medisch specialisten. Wanneer hieraan niet wordt voldaan, zal dit snel leiden tot misinterpretatie en schade aan patiënt en zijn familieleden op o.a. psychosociaal en/of medisch vlak.

Meer dan ooit zijn korte lijnen tussen klinisch genetici en laboratoriumspecialisten nodig voor een optimale patiëntenzorg. Dit maakt uitwisseling en matching van klinische gegevens, familiegegevens en laboratoriumresultaten mogelijk. Tot slot zijn centralisatie van deze gegevens en *recontacting*, ten gevolge van groeiende kennis en veranderende inzichten, van belang voor het handhaven van hoge kwaliteit van zorg.

3.1.2 Achtergrond en kaders

In 2009 is erfelijkheidsvoorlichting als voorbehouden handeling bepleit door de Gezondheidsraad (zie bijlage 2.2). Uiteindelijk heeft de minister van VWS bepaald dat dit niet nodig was, omdat het toen niet goed denkbaar was dat niet klinisch-genetisch medisch specialisten zich daarmee bezig zouden gaan houden; mede omdat klinisch genetici alleen werkten in klinisch genetische centra (KGC's) met een vergunning hiervoor. Echter, de KGC's zijn in de afgelopen jaren opgegaan in de UMC's en daarmee is de vergunning aan de UMC's gegeven. Dit betekent dat in theorie alle medisch specialisten in de UMC's klinisch genetische zorg zouden mogen leveren. dbc-onderhoud stelde in 2014 voor de dbc-boom klinische genetica open te zetten voor andere specialisten binnen de UMC's. Dit is op grond van inhoudelijke (kwaliteits)argumenten door de VKGN eind 2014 tegengehouden.

Voor de kinderarts, neuroloog en gynaecoloog was het al mogelijk genoomdiagnostiek aan te vragen. Momenteel wordt duidelijk dat steeds meer niet-klinisch genetici genoomdiagnostiek bij hun patiënten willen en kunnen aanvragen. Deze ontwikkeling is niet perse een onwenselijke, mede omdat klinisch genetische zorg in de loop der jaren door revolutionaire ontwikkelingen een veel grotere rol heeft gekregen in de volle breedte van de geneeskunde. Ook is er een trend om eerst genoomdiagnostiek in te zetten ('genome first'), voordat men ander diagnostisch onderzoek inzet. De vraag naar genoomdiagnostiek en zorg zal daarmee fors blijven groeien. Vooral de veel voorkomende aandoeningen waarbij een klein percentage door hoog-risico genen veroorzaakt wordt (zoals in de onco- en cardiogenetica) en waarvoor een evidente klinische utiliteit (zoals behandelconsequenties) van de genetische uitslag voor de patiënt/familieleden geldt, zouden in aanmerking kunnen komen voor het verschuiven van genetische diagnostiek naar de behandelend arts. Deze ontwikkeling vraagt een omschrijving van welke genetische diagnostiekaanvraag voorbehouden moet zijn aan klinisch genetici en wat eventueel door andere medisch specialisten, al dan niet in een multidisciplinaire setting (behandelteam), zou kunnen worden gedaan.

Het college geneeskundige specialismen (CGS) adviseert een eigen beroepsprofiel op te stellen. Omdat medisch specialismen snel veranderen, adviseert CGS niet te veel aan vakgrenzen vast te houden. Dat is niet toekomstbestendig. Het gaat steeds meer naar portfolio-gestuurde medische zorg; het aantonen van bekwaamheid via een *track record*. CGS stelt dat familieonderzoek, zowel in de zin van presymptomatische testen als complexe familieanamnese, tot de expertise van de klinisch geneticus behoort. Hun advies is vast te

leggen wat familieonderzoek is, ook in dbc's. Als alleen de klinisch geneticus een bepaalde verrichting vergoed krijgt, gaan andere artsen zich hier niet mee bezighouden. VWS deelt de visie dat het definiëren van bevoegd/bekwaam vooral bij de beroepsverenigingen ligt. De Wbmv spreekt zich niet hierover uit, maar toetst alleen vergunningen. Beroepsprofielen moeten vanuit de representatieve beroepsgroepen worden opgesteld en vastgelegd in een ALV en via KIMS (SKMS-richtlijnen) vanuit FMS. Zorginstituut Nederland gaat over de aanspraak (vergoeding) van verzekerde zorg. De Wbmv is er om met goede argumenten de markt te verstoren (regulering door verboden, i.e. art. 2), maar is ook onderhoudsbehoefte. VWS adviseert om erfelijkheidsadvisering, voorbehouden aan de klinische genetica, af te bakenen en kwalitatief te beschrijven; te operationaliseren.

3.1.3 Waarin is de klinisch geneticus bevoegd en bekwaam?

De klinisch geneticus heeft het overzicht van de familiale context en fenotypische expertise van zeldzame, erfelijke aandoeningen. De klinisch geneticus levert, in nauwe samenwerking met de laboratoriumspecialist, een specifieke bijdrage aan genoomdiagnostiek door duiding van genetische varianten, met stamboom informatie (mogelijkheden voor co-segregatie-analyse) en fenotypering (interpretatie van klinische gegevens, dysmorfologisch onderzoek). Bij het duiden van genotype-fenotype-verbanden ligt bij de laboratoriumspecialist de primaire classificatie van varianten aangetoond in de genoomdiagnostiek. Deze specialisten kennen de structuur en routes binnen de (inter)nationale databases en van *data sharing* die cruciale bijdragen leveren aan de interpretatie van onbedoelde en/of onduidelijke bevindingen.

De expertise van de klinisch geneticus ligt op het gebied van het complexe erfelijkheidsonderzoek (zeldzame syndromen, 'ingewikkelde' families), inclusief de interpretatie van het genotype in de context van beschikbare (inter)nationale data, fenotype en familie. Hierbij zullen wij ons moeten blijven bekwamen in meer complexe risico-inschattingen, bijvoorbeeld bij het vinden van meerdere NGS-varianten. Het werkterrein van de klinisch geneticus is de familie, de pre- en postnatale klinisch genetische diagnostiek van (aanleg voor/ mogelijke) erfelijke aandoeningen, aangeboren afwijkingen, dysmorfologische en andere genetische syndromen en ontwikkelingsstoornissen (bijlage 2.3).

De klinisch geneticus is bekwaam in het voorbereiden en geven van complexe erfelijkheidsadvisering en het presymptomatisch DNA-onderzoek (middelmatig complex) bij gezonde familieleden. Dit vereist kennis van een complex vakgebied met een toepassing die ingrijpende maatschappelijke, psychosociale, ethische (keuzes, i.e. recht op weten en niet-weten) en juridische (informerende van familieleden) gevolgen kan hebben. Voorbeeld hiervan is de prenatale diagnostiek, inclusief preconceptionele genetische zorg en preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD). De klinisch geneticus is bekwaam in en toegerust op het counsellen van risico's voor het nageslacht. Voorts is de klinisch geneticus bekwaam en opgeleid voor het inschatten van privacy aspecten i.v.m. familiebelangen (zoals bij cascadescreening), alsmede voor het helpen afwegen van psychosociale en maatschappelijke implicaties en consequenties voor levens- en arbeidsongeschiktheidsverzekeringen, onder andere door beschikbare counselingstechnieken (zoals non-directiviteit en shared decision making).

Ook enkelvoudige erfelijkheidsadvisering valt onder de bekwaamheid van de klinisch geneticus. Het vraagt actuele kennis, inzicht en vaardigheid om zonder vervolgonderzoek te komen tot erfelijkheidsadvies op basis van anamnese, familieanamnese en eventueel lichamelijk onderzoek.

De klinisch geneticus zal in toenemende mate gaan participeren in het management van patiënten als onderdeel van een multidisciplinair behandelteam. Dit sluit aan op twee belangrijke recente ontwikkelingen in de gezondheidszorg: *personalised / precision medicine* en expertisecentra. Zo gaat genetische diagnostiek onmiskenbaar bij steeds meer

aandoeningen een grotere rol spelen, omdat de genetische diagnose wordt betrokken in de therapiekeuze. De expertisecentra kenmerken zich door een integratie van patiëntenzorg, wetenschappelijk onderzoek en onderwijs. In veel expertisecentra, vooral op het gebied van zeldzame aandoeningen, vervult de klinische genetika een belangrijke rol, mede door de beschikbaarheid van gespecialiseerde psychosociale counseling. Op het gebied van zeldzame, erfelijke aandoeningen is het belangrijk dat de klinische genetika en laboratoriumdiagnostiek geconcentreerd (en daarmee bekwaam) blijft in de UMC's. Genoomdiagnostiek is continu in ontwikkeling, met een even voortdurende overgang van wetenschappelijk onderzoek naar diagnostiek. Hierbij is voor erfelijkheidsadvisering op onontgonnen gebied (nieuwe, zeldzame aandoeningen) en bij recontacting (bijvoorbeeld bij de herclassificatie van genoomvarianten) de expertise van een klinisch geneticus nodig. Bovendien zullen de mogelijkheden voor wetenschappelijk onderzoek alleen maar toenemen, waardoor inbedding van de klinisch genetische zorgdisciplines in de UMC's voor complexe erfelijkheidsvragen en diagnostiek eens te meer relevant is.

Uit bovenstaande volgt welke handelingen voorbehouden zijn aan de klinisch geneticus:

- complex erfelijkheidsonderzoek (zeldzame syndromen, 'ingewikkelde' families), inclusief de interpretatie van het genotype in de context van het fenotype en de familie, in nauwe samenwerking met de laboratoriumsPECIALIST;
- erfelijkheidsadvisering bij complexe genoomdiagnostiek (NGS) en ander (niet uitontwikkeld) genetisch onderzoek met een verhoogde kans op onbedoelde/toevalsbevindingen of onduidelijke bevindingen, consequenties voor de familie, reproductieve keuzes en waar uitgebreide counseling te verwachten is over de voor- en nadelen van de test;
- diagnostiek en erfelijkheidsadvisering in families waarin de familieanamnese te specifiek is voor (een thans bekende) erfelijke aandoening is of er meerdere genetische aandoeningen in de familie lijken te spelen;
- erfelijkheidsadvisering voor familieleden die zich willen laten voorlichten en desgewenst laten testen op een specifieke familiale mutatie die aanleg geeft voor een genetische aandoening (presymptomatisch DNA-onderzoek, cascadescreening);
- enkelvoudige erfelijkheidsadvisering op basis van anamnese, familieanamnese en eventueel lichamelijk onderzoek en het indiceren dat aanvullende genoomdiagnostiek niet nodig en/of zinvol is.

3.1.4 Taakverschuiving naar genetisch consulenten en niet- klinisch genetici

De toenemende vraag naar genoomdiagnostiek kan worden opgevangen door 1) taakherschikking op het gebied van erfelijkheidsadvisering van klinisch genetici naar genetisch consulenten in de rol van *physician assistant* (PA) of verpleegkundig specialist (VS) en 2) verschuiving van een deel van de genetische diagnostiekaanvragen naar andere medisch specialisten. Op termijn kan dit laatste leiden tot gedeeltelijke uittreding uit de Wbmv.

Wat is taakherschikking?

Taakherschikking is het structureel herverdelen van taken en verantwoordelijkheden tussen verschillende beroepen in de medisch specialistische zorg. Zorgtaken die in het verleden alleen door, of onder eindverantwoordelijkheid van de medisch specialist werden uitgevoerd, worden in het geval van taakherschikking volledig overgedragen aan een andere beroepsgroep. De medische specialist draagt daarbij ook het registratierecht en de declaratiebevoegdheden over. PA en VS hebben sinds 1 januari 2015 een poortfunctie en dus het recht om zelfstandig een bezoek aan de polikliniek te registreren en dbc's te declareren.

Er is alleen sprake van taakherschikking als een beroepsgroep volledig zelfstandig en VKGN Meerjarenbeleidsplan 2016-2021

volledig onder eigen verantwoordelijkheid medisch specialistische zorg levert. Taakherschikking verschilt dus van taakdelegatie. Bij taakdelegatie voert een beroepsgroep zorgtaken uit onder verantwoordelijkheid van de medisch specialist.

Genetisch consulent (GC)

De GC verricht genetische counseling onder supervisie van de klinisch geneticus bij bekende erfelijke aandoeningen en coördineert erfelijkheidsonderzoek bij zorgvrager en hun familieleden (taakdelegatie). De GC adviseert, begeleidt en geeft voorlichting aan betrokkenen bij erfelijkheidsvragen als: presymptomatisch DNA-onderzoek bij familieleden van personen met een geïdentificeerde aanleg (kiembaanmutatie) voor een erfelijke aandoening, geprotocolleerde genetische diagnostiek met beperkt lichamelijke onderzoek; alsmede het in kaart brengen van complexe families met aandoeningen waarvoor klinisch genetische richtlijnen bestaan (zie bijlage 2.4).

De functie van GC kan ook worden ingevuld door gezondheidszorgmedewerker op hbo-masterniveau, opgeleid binnen een afdeling klinische genetica. De PA of VS ondersteunt de klinisch geneticus door zelfstandig en structureel een aantal gedelegeerde medische taken te verrichten (taakherschikking). Hun beroepsuitoefening vertoont overeenkomsten met die van artsen, echter de reikwijdte van medische zorgverlening is begrensd.

Medisch specialist, niet-klinisch geneticus

Een medisch specialist die geen klinisch geneticus is, kan op meerdere manieren betrokken zijn bij trajecten waarin erfelijkheidsvragen zitten:

1. Als raadgever van een patiënt, dan wel ouders van een patiënt, aangaande de genetische aspecten van een ziekte
2. Als aanvrager van diagnostisch genetisch onderzoek bij een patiënt

Ad 1: Alle artsen zijn bevoegd om over erfelijkheid en mogelijke genetische aspecten van ziekte te spreken met hun patiënten. Wanneer er sprake is van een uitgebreider traject van erfelijkheidsadvisering zoals vervat in dbc's met codes 191135-38, waarbij verschillende aspecten zoals erfelijkheid, voortplanting, prenatale diagnostiek (PGD), ethische dilemma's, psychosociale en juridische aspecten van erfelijkheid, verzekeringskwesaties, impact van voortplantingskeuzes op relaties en persoonlijk leven, en het recht op niet weten een rol spelen, dan vereist dit de expertise, opleiding, en ervaring van een klinisch geneticus.

Ad 2: Uitgangspunt is dat medisch specialisten op hun eigen vakgebied bevoegd zijn om genoomdiagnostiek aan te vragen, daarbij inbegrepen een gedegen uitleg vooraf aan de patiënt over de aard, de reikwijdte, en de mogelijke uitkomsten van het onderzoek (inclusief onbedoelde/ toevallsbevindingen) zoals verwoord in de Wet op de geneeskundige behandelovereenkomst. Richtlijnen voor pre- en posttest counseling en een bekwaamheidsprincipe staan goed beschreven in de VKGN-richtlijn 'Counseling bij genoombrede detectie van chromosoomveranderingen (CNV) middels array of NGS diagnostiek'.

Uitslagen van genoomdiagnostiek zijn grofweg in drie categorieën op te delen:

- a. ziekteveroorzakende DNA-varianten (pathogene mutaties)
- b. onbedoelde of onduidelijke bevindingen
- c. geen DNA-variant of waarschijnlijk onschuldige DNA-varianten (polymorfismen)

Bij alledrie de uitslagen van genoomdiagnostiek kan verwijzing naar een klinisch geneticus geïndiceerd zijn, al dan niet na bespreking hiervan in een MDO:

- a. presymptomatisch onderzoek bij familieleden van de index-patiënt met een ziekteveroorzakende variant, bij ernstige ziekten zoals kanker, hartritmestoornissen, neurodegeneratieve ziekten, aangeboren afwijkingen of handicaps
- b. nadere uitleg over betekenis/consequenties van de genoomvariant, inclusief uitleg over mogelijkheden en beperkingen van aanvullende moleculaire diagnostiek
- c. bij genetisch onverklaarde familiale belasting, idem voor verdacht maar genetisch onverklaard (syndromaal) fenotype

In bijlage 2.5 staat verder uitgewerkt:

- in welke situaties te verwijzen naar klinisch geneticus voorafgaand aan inzetten van genoomdiagnostiek
- in welke situaties te verwijzen naar klinisch geneticus na uitslag van genoomdiagnostiek
- een checklist voor pre-test counseling

3.2 Netwerken VKGN

Afgelopen jaren is de VKGN goed vertegenwoordigd in nationale en internationale bestuurlijke en maatschappelijke organisaties op het gebied van klinische genetica en gezondheidszorg in het algemeen. Doel is om dit ook de komende jaren te blijven.

De VKGN wordt vertegenwoordigd in de vier raden van de FMS (Raad Opleiding, Kwaliteit, Beroepsbelangen en Wetenschap & innovatie) door leden van het Dagelijkse en Plenaire Bestuur en individuele leden. Er is geen aparte commissie beroepsbelangen binnen de VKGN, deze taak is belegd bij het DB. De voorzitter van de VKGN is lid van de Algemene Vergadering van de FMS. De voorzitters van de wetenschappelijke verenigingen controleren het bestuur van de Federatie. Daarnaast is er een vertegenwoordiging in de Jonge Specialist door een bestuurslid van het AKG.

Contacten en onderhandelingen met dbc-onderhoud (tegenwoordig onderdeel van de NZa), CVZ, en VWS lopen via het DB. De voorzitter van de VKGN is aanwezig bij het overleg met de VSKG, het afdelingshoofdenoverleg.

De zusterverenigingen VKGL, NVGC en NVHG zijn vertegenwoordigd door een van hun PB-leden in het PB van de VKGN en andersom.

Vanuit DB en PR-commissie is er regelmatig overleg met VSOP en het Erfocentrum. Het DB wil blijven samenwerken met het Erfocentrum op het gebied van schriftelijke/digitale informatievoorziening over de klinisch genetische praktijk, NGS, erfelijkheid en verzekeringen, kinderwens, informeren familieleden, etc.

VKGN leden zitten in de advies- en geschillencommissie van de RGS, het Forum Biotechnologie en Genetica (FBG), verschillende commissies van de Gezondheidsraad en in de klankbordgroep van het project landelijke Moleculaire Diagnostiek van Achmea.

De 'Quality committee van de ESHG heeft EQA (external quality assessment) in ontwikkeling. Vertegenwoordiging in deze commissie is geregeld vanuit de commissie kwaliteit van de VKGN.

Er is vertegenwoordiging van de VKGN in de Advies Commissie Neonatale Screening-CF, College Perinatale Zorg (CPZ), Commissie preconceptiezorg, Commissie organisatie en implementatie, ESHG (o.a. Education Committee), EUMS, Landelijke commissie Bevolkingsonderzoek Darmkanker (RIVM), Nationaal Borstkanker Overleg Nederland (NABON), HEBON, Nederlandse Vereniging voor Oncologie, Programmacommissie Neonatale Hielprik Screening, Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren (STOET) Research commissie, Werkgroep Datasharing, Werkgroep Genodermatosen en tal van patiënten(belangen)verenigingen en werkgroepen van zeldzame, erfelijke aandoeningen.

3.3 Professionalisering

De VKGN blijft werken aan professionalisering van de wetenschappelijke beroepsvereniging met deskundige bestuurders en een goed werkend apparaat van commissies en werkgroepen met een adequate administratieve- en financiële ondersteuning.

De PR-commissie en de commissie kwaliteit spelen een belangrijke rol in de professionalisering van onze wetenschappelijke vereniging. De PR-commissie werkt aan het verbeteren van de positionering en bekendheid van de klinische genetica via website, *social media*, nieuwsbrief, column, voorlichtingsfilms en -posters en het actief benaderen van

nieuwsmedia. De commissie kwaliteit werkt aan professionalisering door visitaties, richtlijnen en indicatoren (zie H5).

3.4 Financiering

De NZa adviseert het ministerie van VWS om tot 2020 geen grote aanpassingen te doen in het dbc-systeem. Dat staat in het 'Plan van aanpak middellange termijn doorontwikkeling dbc's medisch-specialistische zorg'. In de afgelopen jaren is het dbc-systeem verschillende keren gewijzigd. Men vindt het belangrijk dat er nu een periode van rust en stabiliteit komt. De NZa zal de periode van rust gebruiken om samen met de zorgaanbieders en zorgverzekeraars de doelen en functies van het huidige dbc-systeem te heroverwegen. Belangrijke agendapunten voor na 2020 zijn bijvoorbeeld dat de zorgvraag van de patiënt in het systeem leidend wordt i.p.v. het specialisme en dat de relatie tussen de geleverde zorg en de nota voor de patiënt verbetert.

De VKGN kan zich vinden in bovenstaand beleid van de NZa. Van hieruit kan financiering worden ontwikkeld voor andere, meer marktconforme counseling d.m.v. teleconsulten via telefoon, *screen-to-screen* of andere *web-based* toepassingen.

3.5 Werkgroep codering en diagnosethesaurus

In 2015 is de werkgroep codering opgericht. Deze werkgroep begeleidt de overgang van CINEAS naar de diagnosethesaurus. Alle specialismen beschikken over een gevalideerde en gecontroleerde diagnosethesaurus voor registratie aan de bron, inclusief afleidingen naar dbc-diagnosetypering en ICD-10. Instellingen voor medisch specialistische zorg zijn verplicht om de ICD-10 (International Classification of Diseases) diagnosecode te registreren en aan te leveren aan het dbc Informatie Systeem (DIS). De medisch specialist is verantwoordelijk voor de juiste registratie van de ICD-10 diagnoseregistratie. De CINEAS-codes zijn door DHD (Dutch Hospital Database) omgevormd naar ICD-10 en er is een continue update mogelijk. Aanvraag voor nieuwe diagnoses lopen via: aanvraagdiagnosecode@vkgn.org. DHD zal de diagnoseregistratie uitbreiden met de HUGO-genenlijst. De VKGN blijft, in gesprekken met de DHD en NZa, waakzaam op informatieverplichting voor vermelding van de ICD-10 diagnosecode op de nota. Voor de gezonde adviesvragers die presymptomatisch erfelijkheidsonderzoek laten doen, is het bijvoorbeeld niet wenselijk dat informatie op de nota verschijnt.

4. Opleiding en onderwijs

Bij opleiding en onderwijs zijn de Plenaire Visitatie Commissie (PVC)/ Concilium, Commissie Bij- en Nascholing (CBN) en de commissie Landelijk Cursorisch Onderwijs (LCO) betrokken. Nieuwe genoomdiagnostiek en de implementatie daarvan in de volle breedte van de geneeskunde wordt een steeds belangrijker onderdeel van opleiding en onderwijs.

4.1 Klinisch genetici in opleiding

Aangezien de klinische genetica als enig medisch specialisme in Nederland voldoet aan de opleidingsduur volgens de Europese norm (4 jaar), zal de opleiding niet noodzakelijkerwijs ingekort hoeven te worden. De opleiding is competentiegericht (zo lang als nodig, zo kort als verantwoord) ingericht. Europees wordt er echter gedacht de opleiding te verlengen tot 5 jaar en af te sluiten met een Europees examen. Voorlopig streeft de VKGN ernaar om volgens de minimumvariant, jaarlijks acht AIOS op te leiden.

GENiaal, het landelijke opleidingsplan voor de klinische genetica, is in 2015/2016 gereviseerd en de opleiding is inhoudelijk herzien. Nieuwe competenties volgens Canbetter (leiderschap, doelmatigheid, patiëntveiligheid en ouderenzorg) en EPA's (*entrustable professional activities*) worden geïmplementeerd in de e-portofolio van de opleiding. Individualisering van de opleiding leidt tot opleiden op maat. Om deze individualisering van de opleiding te kunnen faciliteren, moet het opleidingsplan goede aanknopingspunten bieden voor het leveren van maatwerk, vooraf vrijstellen, tussentijds bekwaam verklaren en versnellen. Nieuwe genoomdiagnostiek en toepassing daarvan bij de behandeling van aandoeningen wordt een belangrijk onderdeel van de opleiding. Het opleidingsplan *GENiaal* is daartoe aangepast met een uitbreiding van de genoomstage naar 6 maanden en onderwijs over NGS. Een gedegen moleculaire basis voor alle klinisch genetici is noodzakelijk om op niveau met de laboratoriumspecialist te kunnen overleggen, teneinde uitslagen van genoomdiagnostiek te interpreteren in de context van het fenotype en familieanamnese. Daarnaast zal medicamenteuze behandeling (gen-therapie) van genetische aandoeningen een prominentere rol in de toekomstige opleiding van de klinisch geneticus krijgen. Het landelijke cursorische onderwijs (LCO) voor de AIOS wordt steeds geëvalueerd en gereviseerd en toetsing van het onderwijs vindt zes keer per jaar plaats. De visitatiecommissie ad hoc welke de opleidingen beoordeelt naar normen van de VKGN en de RGS, zal steeds bestaan uit minimaal vier personen. De visitatiecommissie zal door een extern bureau ondersteund worden bij het coördineren en uitvoeren van visitaties.

Vertegenwoordigingen

De voorzitter en vice-voorzitter van de PVC en een DB-lid zijn lid van de Raad Opleiding van de FMS. De voorzitter van de werkgroep LCO en de voorzitter van de PVC zijn lid van de European Union of Medical Specialists, section clinical genetics. Het doel van deze sectie is registratie van relevante nationale organisaties, registratie van de artsen die werkzaam zijn in klinische genetica, samenwerking met andere wetenschappelijke en professionele organisaties zoals ESHG, ECA (cytogenetici), EMQN (kwaliteit) en EBMG (de Europese NVHG) te bevorderen. Het streven is om te komen tot Europese afspraken over opleiding, kwaliteit, her- en bijscholing (Europese accreditatie) en daarnaast educatie over genetica in de geneeskundestudie en andere opleidingen bevorderen.

4.2 Klinisch genetici

De Commissie Bij- en Nascholing (CBN) organiseert jaarlijks een drie- tot viertal bijeenkomsten, waarvan een samen met de VKGL, een in samenwerking met de NVHG en een met voordrachten van AIOS. Iedere twee jaar wordt een *'joint meeting'* met de British Clinical Genetics Society gehouden. Dit scholingsschema werkt naar tevredenheid en zal VKGN Meerjarenbeleidsplan 2016-2021

worden gecontinueerd, met aandacht voor goede roulatie van belangrijke genetische thema's.

Het College Geneeskundige Specialismen (CGS) heeft vastgelegd in het ontwerpbesluit Herregistratie Specialisten dat per 2020 nieuwe eisen worden gesteld voor herregistratie van medisch specialisten. Herregistratie wordt niet alleen meer verleend o.b.v. regelmatige uitoefening van het specialisme en uitvoering van deskundigheidsbevorderende activiteiten, maar ook regelmatige evaluatie van het individueel functioneren, deelname aan kwaliteitsevaluatie en het invoeren van een persoonlijk ontwikkelplan (POP) met het opstellen en evalueren van verbeterdoelen. De commissie kwaliteit zal zich in samenwerking met de FMS buigen over de invulling van deze POP's.

4.3 Niet klinisch genetici

Een belangrijk thema is de implementatie van genoomdiagnostiek in de volle breedte van de geneeskunde (zie 3.1.4). Uitgangspunt is dat medisch specialisten op hun eigen vakgebied bevoegd zijn om genoomdiagnostiek aan te vragen, daarbij inbegrepen een gedegen pre- en posttest counseling. De eerste ervaringen met NGS laten zien dat veel medisch specialisten, zich nog onvoldoende bekwaam voelen om genoomdiagnostiek zelf met patiënten te bespreken en aan te vragen. De VKGN wil samen met de klinisch genetisch laboratoriumspecialist een actieve rol spelen in de bijscholing van deze professionals. Deze bijscholing zal zich veelal op de werkvloer afspelen. Daarbij speelt ook een wederkerig scholingsaspect. Klinisch genetici zullen in toenemende mate moeten worden bijgeschoold door (super)specialisten over de klinische implicaties van een (zeldzame) aandoening, zodat zij bijvoorbeeld adviesvragers bij een presymptomatische test verantwoord en inhoudelijk kunnen counsellen over de consequenties van een specifiek mutatiedragerschap.

De VKGN zal zich moeten blijven inspannen onderwijs te geven aan AIOS van verschillende medisch specialismen (uitwisselingsstages), regionale bijscholing van huisartsen, landelijke cursus / symposia en coschap / masterstage klinische genetica.

5. Kwaliteit

De Commissie Kwaliteit van de VKGN heeft een vertegenwoordiging vanuit alle UMC's en het Antoni van Leeuwenhoek ziekenhuis. Er zijn drie pijlers binnen het kwaliteitsbeleid, waarvoor binnen de commissie subcommissies zijn gevormd: visitaties, indicatoren en richtlijnen.

5.1. Kwaliteitsvisitaties

De commissie heeft in 2014 een normenrapport opgesteld. Het voornemen is om in een volgende versie van het normenrapport streefnormen toe te voegen, mede aan de hand van de evaluaties van de kwaliteitsvisitaties. Er zal voor alle normen een '*best practise*' (een streefnorm) worden geformuleerd, met oog voor een beroepsoverstijgend, multidisciplinair karakter. Met het formuleren van streefnormen zullen er stimulerende prikkels ontstaan die uitnodigen om te excelleren (Best Practice). Dit nieuwe normenrapport zal in gebruik zijn bij de visitatieronde die start in 2020.

5.2. Kwaliteitsindicatoren

Voor 2017 wordt een nieuwe indicatorenset opgesteld, ook hier met oog voor een beroepsoverstijgend, multidisciplinair karakter. Door interne kwaliteitstoetsing zal een verbetering en uniformering van het vakinhoudelijke werk optreden. De commissie is voornemens om jaarlijks een indicatorenset te gebruiken en de resultaten onderling met elkaar te delen. Dit zal transparantie en toetsbaarheid van het handelen/de werkwijze van de klinisch geneticus vergroten.

5.3. Richtlijnontwikkeling

De richtlijn over het informeren van verwanten (nu een oncogenetische richtlijn) wordt gereviseerd en uitgebreid naar andere deelgebieden. De komende jaren is er ruimte om meer richtlijnen te ontwikkelen (SKMS). Het initiatief voor ontwikkeling van een richtlijn kan uit een VKGN-lid zelf komen of uit het VKGN bestuur /de commissie kwaliteit die in dat geval leden zal benaderen om een richtlijn te ontwikkelen. De richtlijnen zullen worden voorzien van indicatoren waardoor de implementatie toetsbaar wordt.

Vertegenwoordiging

Het bestuur van de commissie kwaliteit is lid van de Raad Kwaliteit van de FMS. De Federatie voert een geïntegreerd kwaliteitsbeleid medisch specialisten, dat gebaseerd is op richtlijnen en indicatoren voor het medisch handelen en op de kwaliteitsvisitaties van vakgroepen en individuele medisch specialisten. Een dynamisch beleid dat voortdurend wordt aangepast aan nieuwe wetenschappelijke en professionele inzichten en maatschappelijke ontwikkelingen. De VKGN zal dit beleid waar nodig overnemen in haar beleid.

6. Wetenschap en Innovatie

De genetica vormt de basis van veel onderzoek in vrijwel alle takken van de moderne geneeskunde. Door de snelle ontwikkeling van de genoomdiagnostiek krijgt de genetica een steeds grotere rol in de diagnostiek van ziekten en daarmee in de volle breedte van de geneeskunde. Klinisch genetici zijn bij uitstek geschikt om een brugfunctie te vervullen tussen het moleculair, (cel)biologische onderzoek aan ziekten en de niet-klinisch genetisch medisch specialist. De VKGN wil actief zijn binnen de Raad Wetenschap en Innovatie van de FMS. Hiervoor zal ook het thema wetenschap binnen de VKGN als wetenschappelijke vereniging meer vorm moeten krijgen. Op het gebied van innovatie ontwikkelen we nieuwe counselingsmodellen, met speciale aandacht voor E-health en het implementeren van telegenetica.

6.1 Speerpunten van onderzoek

- Optimale benutting van resultaten van WES en WGS voor de patiënt zelf en diens familie, inclusief de implementatie van nieuwe diagnostische methoden in de praktijk (preconceptioneel, prenataal en postnataal)
- De interpretatie van DNA-varianten naar hun functionele betekenis, in de context van het fenotype en de familieanamnese, op een schaal lopend van neutraal polymorfisme via risicofactor naar ziekte-veroorzakende (pathogene) variant
- Onderzoek gericht op nieuwe behandelingsmethoden voor erfelijke ziekten en aangeboren afwijkingen
- Zoeken naar modifierende genen die de variabele expressie en wisselende penetrantie van erfelijke ziekten kunnen verklaren
- Het fundamentele onderzoek aan het genoom van zieke mensen en van tumoren op aangrijpingspunten voor innovatieve behandelingen
- Het doorontwikkelen van multidisciplinaire expertisecentra met een coördinerende rol van de klinische genetica
- Nieuwe paden van erfelijkheidsadvisering exploreren zoals preconceptionele dragerschapscreening, NIPT en farmacogenetica

In gesprekken met andere WV's willen we andere specialisten betrekken in de implementatie van bovengenoemde doelen. Vervolgens kunnen deze doelen in een Kennisagenda voor de VKGN zichtbaar geïnventariseerd en geformaliseerd worden, en met ondersteuning van de FMS worden gerealiseerd.

Om deze innovaties te bewerkstelligen is ook in de opleiding blijvend aandacht nodig voor de rol van de klinisch geneticus als initiator en voortrekker van wetenschappelijk onderzoek. Wetenschappelijk onderzoek dient een substantieel onderdeel te zijn van de opleidingseisen en toetsmomenten. Klinisch genetici hebben hierbij vanuit hun academische werkomgeving het voordeel reeds werkzaam te zijn in zowel patiëntenzorg, onderwijs als onderzoek. In de academische setting is, gezien de nabijheid van diagnostische en onderzoekslaboratoria, kennisgroei en ontwikkeling direct binnen handbereik en is er aandacht voor bekwaamheid in wet- en regelgeving rondom klinisch wetenschappelijk onderzoek (BROK-certificaat).

6.2 Zorginnovatie

In hoofdstuk 3 zijn de kaders geschetst voor een zorgvernieuwing, een bredere integratie van genoomdiagnostiek. Middels multidisciplinaire interactie zal dit worden toegepast in de patiëntenzorg; met aandacht voor bevoegdheid en bekwaamheid in de pre- en posttest counseling, alsmede in het verwijzen voor en aanvragen van genoomdiagnostiek. Deze ontwikkeling kan ook goed worden ingepast in de nieuwe zorg, zoals te lezen valt in het rapport "Naar nieuwe zorg en zorgberoepen: de contouren" van de commissie Kaljouw. VKGN Meerjarenbeleidsplan 2016-2021

Hierin staat het functioneren van mensen centraal en is de zorgverlening toegesneden op de behoefte van de patiënt, die zelf de regie voert en zijn eigen leef- en ontwikkelingsdossier beheert.

De VKGN zal, met steun van in- en externe bedrijfsmatig deskundige adviseurs, de FMS, zorgverzekeraars, VWS en NZa, overleggen over nieuwe (digitale) vormen van genetische zorg en de mogelijkheid om deze als verzekerde klinisch-genetische zorg op te nemen.

6.2.1 E-health

Het klassieke counselingsmodel gaat uit van een face-to-face contact. Op dit moment zijn tal van ontwikkelingen gaande waarbij bij de counseling informatie- en communicatietechnologie (ICT) ter ondersteuning gebruikt wordt, zoals digitale poli's met veel beschikbare informatie en e-mailmogelijkheid tussen arts en adviesvrager, counseling via skype/facetime en er zijn zorgapps voor artsen en patiënten beschikbaar. Daarnaast worden er ervaringen opgedaan met groepsconsulten en webconsulting (telegenetics). Telegenetics bestaat niet alleen uit beeldpraten ('Skypen'), hierbij kunnen ook documenten worden gedeeld, evenals links en b.v. toelichtende tekeningen die door de counselor tijdens het gesprek gemaakt worden. De UMC's zullen ervoor zorg moeten dragen dat binnen de (lokaal) gestelde eisen van veiligheid en privacy met screen-to-screen kan worden gewerkt. E-health applicaties kunnen informatievoorziening aan groepen vereenvoudigen, bijvoorbeeld door de mogelijkheid groepen patiënten (b.v. met dezelfde mutatie) in een keer te benaderen en te informeren. De informatie kan hierbij 'gelaagd' worden aangeboden, zodat elke adviesvrager zelf kan bepalen hoeveel hij wil weten. Voor een verantwoorde implementatie van digitale en groepsconsulting zal eerst wetenschappelijk onderzoek hiernaar dienen te worden gedaan. Pilots hiervoor zijn gaande bij het opstellen van dit document.

6.2.2 Getherapie

Het is van belang om wetenschappelijk onderzoek te doen, binnen door de maatschappij vastgestelde grenzen, naar getherapie tegen ernstige genetische ziekten. Dit geldt ook voor CRISPR-Cas-genbewerking waarbij menselijke embryo's worden onderworpen aan genetisch onderzoek. De VKGN schaaft zich hiermee achter het standpunt van de European Society of Human Genetics (ESHG) en de European Society of Human Reproduction and Embryology (ESHRE).

6.2.3 Preconceptiezorg

De preconceptiezorg beperkt zich vanuit het Ministerie tot risicogroepen. De VKGN wil personen, die vermoeden dat zij zelf of hun kinderen een verhoogd risico op een erfelijke afwijking hebben, objectief over dat risico en de mogelijke opties informeren. Het preconceptionele consult voor alle ouders met kinderwens wordt door de VKGN ondersteund. Zo'n consult verplicht de hulpverlener, naast het geven van adviezen over leefstijl en het starten van foliumzuur, tot een adequate risicoselectie ten aanzien van erfelijke aandoeningen, consanguiniteit, beoordelen van teratogeniciteit van geneesmiddelen en etnische afkomst. De VKGN zal bij het Ministerie van VWS het preconceptieconsult blijven promoten.

De nieuw opgerichte gecombineerde VKGN/VKGL Werkgroep Preconceptionele Dragerschapscreening (WPCS) die in 2014 werd opgericht, heeft als doel te komen tot kwaliteitsrichtlijnen met betrekking tot het aanbod en de uitvoering van preconceptie dragerschapscreening.

6.2.4 Uitbreiding neonatale screening

De Gezondheidsraad heeft zich in een advies in 2015 gebogen over het precieze doel van de neonatale screening, welke criteria voor te screenen ziekten gelden en hoe om te gaan met nevenbevindingen, zoals dragerschap van ziekten. Screening op niet-behandelbare VKGN Meerjarenbeleidsplan 2016-2021

aandoeningen wordt door de Gezondheidsraad niet geadviseerd, ondanks bekorting van het diagnostisch proces en aanpassing van het gezinsleven om de gevolgen van de aandoening op te vangen en voor ouders de mogelijkheid in de toekomst reproductieve keuzes te maken. De VKGN pleit voor het opnemen van niet-behandelbare aandoeningen en voor het melden van dragerschap en nevenbevindingen.

6.2.5 NIPT (*niet invasieve prenatale test*)

De NIPT wordt aangeboden in het kader van de TRIDENT-2-studie (vergunning tot 1 april 2020). Deze studie dient zorgvuldig ingepast te worden in de reguliere structuur van prenatale screening. Bij de uitvoering gelden verschillende rollen en verantwoordelijkheden - door de minister opgelegd - aan de UMC's (vergunninghouders, NIPT consortium) in samenwerking met het RIVM-CvB, de NIPT-laboratoria en de regionale centra voor prenatale screening. De counseling van vrouwen die om NIPT vragen, zal hoofdzakelijk in de eerste lijn plaatsvinden. Een belangrijke rol is weg gelegd voor klinisch genetici in scholing van de eerste lijn en in counseling van vrouwen met onzekere uitslagen en toevalsbevindingen.

7. Dankbetuiging

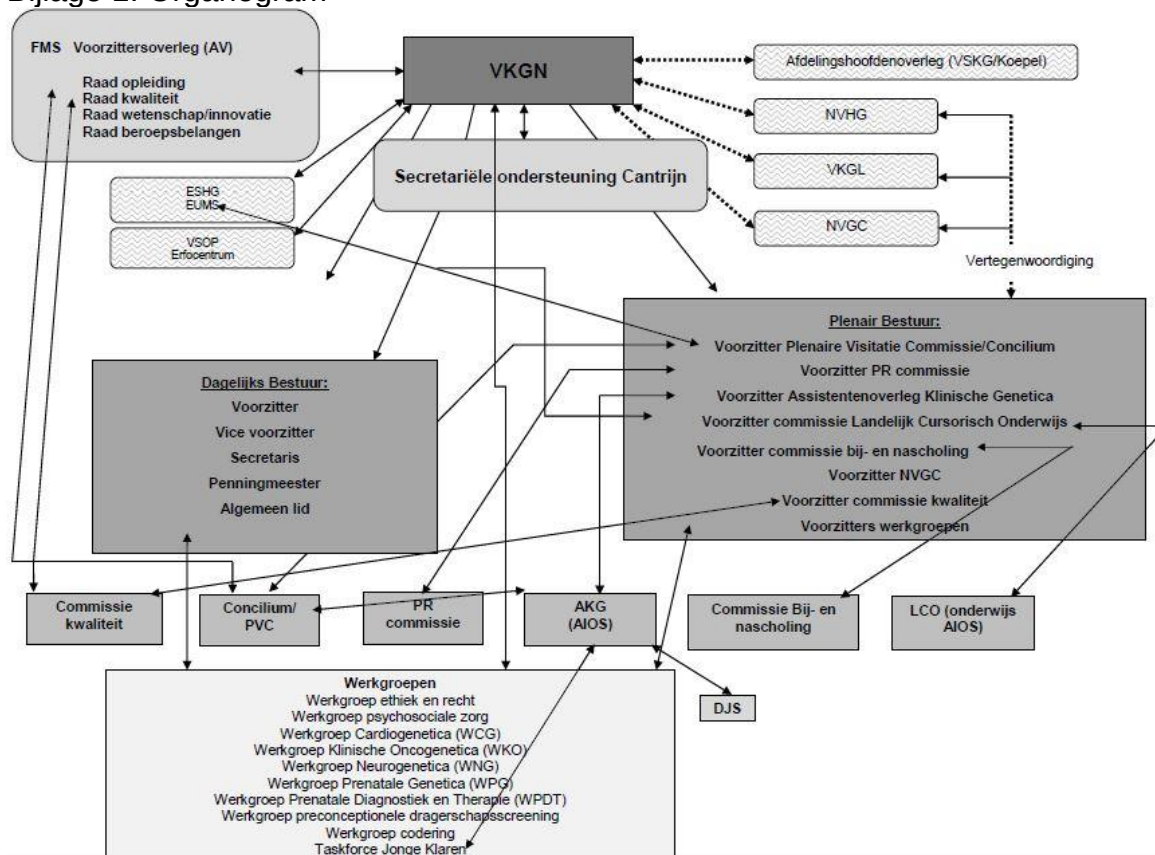
Het meerjarenbeleidsplan is inhoudelijk tot stand gekomen door inbreng van de VKGN-werkgroepen en commissies, met name van hun voorzitters; en de volgende personen: Prof. dr. Irene van Langen, klinisch geneticus, Prof. dr. Han Brunner, klinisch geneticus, Prof. dr. Nine Knoers, klinisch geneticus, Prof. dr. Hanne Meijers-Heijboer, klinisch geneticus, Prof. dr. Christi van Asperen, klinisch geneticus, Dr. Jan Maarten Cobben, klinisch geneticus, Dr. Marleen Kets, klinisch geneticus, Dr. Fred Menko, klinisch geneticus, Prof. dr. Conny van Ravenswaaij-Arts, klinisch geneticus, Prof. dr. Robert Hofstra, moleculair geneticus, Prof. dr. Hans Kristian Ploos van Amstel, moleculair geneticus, Dr. Lies Hoefsloot, moleculair geneticus, Dr. Ton Breed, klinisch-geneticus n.p., Dr. Terry Vrijenhoek, geneticus, en deelnemers van wetenschappelijke verenigingen: Dr. M.A. van Es, UMCU, Neuroloog; prof. dr. O.F. Brouwer, UMCG, Kinderneuroloog; Dr. G.S. Sonke, AvL, Internist-Oncoloog; Dr. R. P. Zweemer, UMCU, Gynaecologisch oncoloog; Prof. dr. A.A.M. Wilde, AMC, Cardioloog; Dr. M.C. Haak, LUMC, Gynaecoloog; Dr. S.A. de Man, Amphia, Kinderarts; Dr. B.J. Sibbles, Erasmus MC, Kinderarts.

8. Tijdspad meerjarenbeleidsplan VKGN

Juni 2015:	Overleg met Ministerie van VWS over Wbmv waarin verzoek aan DB VKGN: welke KG-verrichtingen moeten vergunningsplichtig zijn en welke zouden niet in WBMV hoeven?
Juli 2015:	Beleidsdag DB en voorzitters werkgroepen van VKGN waarin opinievorming en opstellen beleidsplannen
September 2015:	Overleg met VSKG, eerste concept bevoegd/bekwaam
Maart 2016:	Overleg met bestuur College Geneeskundige Specialismen over bevoegd/bekwaam
Mei 2016:	Overleg met NZa over dbc's
Juni 2016:	Samen met VKGL overleg met Ministerie van VWS over onderhoudsbehoefte van Wbmv, bevoegd/bekwaam, voorbehouden handeling
Juni 2016:	Eerste versie beleidsplan voorgelegd aan de Algemene Ledenvergadering
Juli 2016:	Overleg met DHD over ICD-10-codering
September 2016:	- Overleg met VSKG en VKGL, definitieve notitie bevoegd/bekwaam - Revisie Meerjarenbeleidsplan door extern adviseur
Oktober 2016:	Beleidsdag met medisch specialisten over erfelijkheidsonderzoek / genoomdiagnostiek door niet-genetici
December 2016 :	Definitieve besluitvorming over het beleidsplan op de Algemene Ledenvergadering

9. Bijlagen

Bijlage 1: Organogram



Bijlagen bij hoofdstuk 3:

Bijlage 2.1: Regeling van de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport van 3 juli 2014, kenmerk 629167-122949-WJZ, houdende aanwijzing van bijzondere medische verrichtingen voor de uitvoering waarvan een vergunning is vereist (Regeling aanwijzing bijzondere medische verrichtingen). De Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport,

Gelet op de artikelen 2, eerste lid, 5, en 6, tweede lid, van de Wet op bijzondere medische verrichtingen;

Besluit:

1. Het is verboden zonder vergunning van de Minister van Volksgezondheid, Welzijn en Sport de navolgende verrichtingen uit te voeren of te doen uitvoeren:

- a. orgaantransplantatie;
- b. implantatie van kunstorganen;
- c. autologe en allogene transplantatie van hematopoietische stamcellen;
- d. celtransplantatie;
- e. bijzondere interventies aan het hart;
- f. protonentherapie en andere vormen van deeltjestherapie;
- g. bijzondere neurochirurgie;
- h. klinisch genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvisering, inhoudende:
 - geavanceerd prenataal ultrageluidsonderzoek naar structurele foetale afwijkingen;
 - afname van foetaal materiaal en prenataal biochemisch, chromosoom-, en DNA-onderzoek, ten behoeve van de diagnostiek van aangeboren en erfelijke afwijkingen;
 - afname en onderzoek van foetaal DNA uit maternaal materiaal voor het vaststellen van het geslacht van de foetus;
 - prenataal biochemisch, chromosoom-, en DNA-onderzoek ten behoeve van de diagnostiek van aangeboren en erfelijke afwijkingen;
 - genetisch onderzoek voorafgaande aan de implantatie van een embryo;
 - postnataal biochemisch, chromosoom-, en DNA-onderzoek ten behoeve van de diagnostiek van aangeboren en erfelijke afwijkingen, van dragerschap van deze aandoeningen en van stoornissen in de geslachtelijke ontwikkeling en functie;
 - erfelijkheidsadvisering van complexe aard;
- i. in-vitrofertilisatie;
- j. neonatale intensive care met uitzondering van neonatale chirurgische zorg.

Bijlage 2.2. Voorbehouden handelingen tegen het licht

De regeling van artikel 35-39 Wet BIG heroverwogen, september 2009: mr. dr. J.C.J. Dute, dr. R. Verkaik, prof. dr. ir. R.D. Friele, prof. mr. J.K.M. Gevers

Dit rapport bevat de uitkomsten van een gecombineerd juridisch en empirisch onderzoek naar de regeling van de voorbehouden handelingen in de Wet BIG, dat is verricht in opdracht van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport.

Door de ontwikkeling van de medische technologie en door taakherschikking is de beroepenstructuur in de gezondheidszorg voortdurend aan wijziging onderhevig. Nieuwe beroepen kristalliseren zich uit, bestaande beroepen krijgen nieuwe taken opgedragen. De beroepsuitoefening in de gezondheidszorg is geregeld in de Wet op de beroepen in de individuele gezondheidszorg (Wet BIG). Uitgangspunt is dat eenieder zich op het terrein van de gezondheidszorg mag begeven, met uitzondering van veertien zogenoemde voorbehouden handelingen.

De ontwikkelingen in de medische technologie en de (wens c.q. noodzaak tot) taakherschikking in de zorg roepen de vraag op of de huidige wettelijke regeling van de voorbehouden handelingen nog wel adequaat is.

De betreffende handelingen, inmiddels 14 in getal, worden limitatief opgesomd in artikel 36 van de wet: heilkundige handelingen; verloskundige handelingen; endoscopieën; catheterisaties; injecties; puncties; narcose; het gebruik van radioactieve stoffen en ioniserende straling; electieve cardioversie; defibrillatie; electroconvulsieve therapie; steenvergruizing; kunstmatige fertilisatie en het voorschrijven van UR-geneesmiddelen.

2.7.6 Erfelijkheidsvoorlichting, psychotherapie en acupunctuur (p.35/36)

Tijdens de parlementaire behandeling is nog aandacht besteed aan enkele andere, mogelijk voor te behouden handelingen, te weten erfelijkheidsvoorlichting (erfelijkheidsadvisering, 'genetic counseling'), psychotherapeutische hulpverlening en acupunctuur. Met name bij psychotherapeutische hulpverlening is uitvoerig stilgestaan.

Het opnemen van erfelijkheidsvoorlichting op de lijst van voorbehouden handelingen was bepleit door de Gezondheidsraad. Volgens de raad leidde onbevoegde erfelijkheidsvoorlichting "wellicht niet tot aanmerkelijk gevaar voor leven of gezondheid, als in eerste instantie bedoeld in het wetsvoorstel, maar de levensloop en het levensgeluk van de adviesvragers en anderen kunnen ernstig beïnvloed worden" (Gezondheidsraad, a.w., 1992, p. 11). Het opnemen van psychotherapie op de lijst werd daarentegen door de Gezondheidsraad ontraden. Weliswaar kan ondeskundig uitgevoerde psychotherapie een ernstig risico voor de patiënt betekenen en wordt het gebied ook daadwerkelijk door ondeskundigen betreden, maar psychotherapie of bepaalde methoden van psychotherapie zouden niet scherp te omschrijven zijn.

Bij beiden is er uiteindelijk van afgezien om ze tot voorbehouden handeling te maken. Bij erfelijkheidsadvisering was daarbij de overweging dat niet goed denkbaar zou zijn dat ondeskundigen zich daarmee bezig zouden houden, omdat hiervoor speciale centra bestaan (Kamerstukken II 1991/92, 19 522, nr. 48, p. 11). De vraag is of dit argument nog wel valide is. Overigens lijkt dit terrein ook moeilijk af te bakenen (tweede criterium).

Bijlage 2.3: Klinisch geneticus

Uit GENiaal, de opleiding tot Klinisch Geneticus, een medisch specialisme dat bekwaam is in:

- de pre- en postnatale klinisch genetische diagnostiek van (mogelijke) erfelijke aandoeningen, aangeboren afwijkingen, dysmorfologische syndromen en ontwikkelingsstoornissen.

- het voorbereiden en geven van erfelijkheidsadvies, ten behoeve van individuen, gezinnen en families. Dit betreft zowel patiënten als gezonde familieleden. Erfelijkheidsadvisering is een communicatieproces tussen adviesvragers en professionele adviesgevers binnen de daarvoor vastgestelde ethische en juridische kaders en omvat medische, genetische en sociaal- psychologische aspecten.
- het participeren in het management van patiënten met (mogelijke) erfelijke aandoeningen, aangeboren afwijkingen en ontwikkelingsstoornissen.
- het interpreteren van genetische laboratoriumuitslagen ten behoeve van andere werkers in de gezondheidszorg.

Uit: besluit van 14 december 2009 (CCMS) houdende de opleidings- en erkenningseisen voor het medisch specialisme klinische genetica

De specialisme-gebonden competenties van de klinisch geneticus:

- adequate kennis en vaardigheden op het gebied van de klinische genetische diagnostiek (prenataal, postnataal en presymptomatisch) en erfelijkheidsadvisering;
- voert dysmorfologisch lichamelijk onderzoek adequaat uit en interpreteert overeenkomstig;
- counseling volgens non-directieve benadering met ruimte voor “shared decision making”;
- interpretatie van de familiegeschiedenis van een in principe ten minste driegeneratie stamboom en aandacht te schenken aan relevante problemen daarin;
- adequaat schriftelijk verslag betreffende de uitkomst van het klinisch genetisch onderzoek en de erfelijkheidsadvisering, primair aan de adviesvrager/patiënt;
- begeleiding van de adviesvrager/patiënt bij het maken van keuzes tussen de handelingsopties en verwijst adequaat bij blokkades in de besluitvorming;
- interpreteert uitslagen van genetisch laboratoriumonderzoek voor andere artsen, in een werkterrein dat de volledige breedte van de geneeskunde beslaat;
- participeert in het multidisciplinair management van patiënten met een genetische aandoening;
- up-to-date wat betreft de nieuwste wetenschappelijke ontwikkelingen in de klinische genetica en past kennis die recent in de research is verkregen kritisch toe in de diagnostiek;
- gedegen kennis van de genetische epidemiologie;
- multidisciplinair onderzoek, zowel basaal genetisch als klinisch en is actief op zoek naar de mogelijkheden genetisch onderzoek te starten;
- levert diensten aan ouder- en patiëntorganisaties op het terrein van erfelijke en aangeboren afwijkingen;
- past de voor de klinische genetica gangbare set aan professionele, juridische en ethische regels zoals die o.a. door de nationale en internationale beroepsorganisaties worden opgesteld, toe;
- is zich bewust van de spanning die kan ontstaan tussen de zorgverlening aan de individuele patiënt/adviesvrager en die aan diens familie;

Uit: the evolving role of the clinical geneticist, workshop Clinical Genetics Society UK, 2014; What do other specialities want from future clinical genetic services?

- het ondersteunen van artsen en andere collega's met passend advies. In het bijzonder om op te treden als referentiepunt voor het verstrekken van advies over

zeldzame aandoeningen en complexe genetische mechanismen en de communicatie van complexe resultaten

- voortzetten van de rol van de klinisch geneticus in syndroomdiagnose, omdat dit iets is dat andere artsen met weinig vertrouwen doen.
- ontwerpen en de standaardiseren van gen-panels voor genomische testen
- een bijdrage leveren aan de klinische interpretatie van DNA-onderzoekresultaten in de fase van de rapportage aan de behandelend arts, zodat de rapporten duidelijk, ondubbelzinnig en gemakkelijk voor hen te communiceren zijn
- een rol bij onderzoek van en communicatie met uitgebreide, complexe families
- presymptomatische genetische testen bieden
- middels richtlijnontwikkeling en participatie in MDO's, input geven in het management van - vaak zeldzame - multisystemische, genomische aandoeningen
- participatie in discussies over ethische kwesties aangaande DNA-diagnostiek
- een leidende rol spelen in het klinisch genetisch scholen en opleiden van artsen en andere professionals werkzaam in de gezondheidszorg

Bijlage 2.4: Genetisch consulent

Uit competentieprofiel genetisch consulent, versie 13-7-2010

De genetisch consulent kent de fasen van de erfelijkheidsdiagnostiek en -advisering en is in staat het volledige proces daarvan zelfstandig uit te voeren voor een omschreven groep aandoeningen binnen de context van de klinische genetica. De genetisch consulent legt verantwoording af aan de klinisch geneticus die medisch eindverantwoordelijk is. De genetisch consulent is in staat het volledige proces van erfelijkheidsdiagnostiek en -advisering zelfstandig uit te voeren voor een omschreven groep aandoeningen.

De omschreven werkvelden waarop de genetisch consulent werkzaam is zijn: oncogenetica, cardiogenetica, prenatale diagnostiek, bindweefselaandoeningen, neurogenetica, hematogenetica en overige frequent voorkomende genetische aandoeningen.

De genetisch consulent onderhoudt contacten met patiënten/ adviesvragers, familieleden of wettelijk vertegenwoordigers, zorgverleners en andere betrokkenen. De competenties binnen dit competentiegebied zijn essentieel voor het opbouwen van een goede verstandhouding en een vertrouwensrelatie, het adequaat overbrengen van informatie, het opbouwen van wederzijds begrip en het uitvoeren van een gezamenlijk gedragen behandelplan. Effectieve communicatie is essentieel voor optimale erfelijkheidsdiagnostiek en -advisering.

De genetisch consulent is zich bewust van haar verantwoordelijkheid en haar mogelijkheden om de gezondheid van patiënten/ adviesvragers en medemensen te bespreken.

De genetisch consulent helpt individuele patiënten/ adviesvragers en patiëntengroepen hun weg te vinden binnen het gezondheidszorgsysteem en op de juiste tijd toegang te krijgen tot de juiste zorg.

De genetisch consulent functioneert in haar werk als lid van een team en als participant in het zorgsysteem of -proces op lokaal, regionaal, nationaal of internationaal niveau. De mate waarin deze niveaus relevant zijn varieert naar gelang het aandachtsgebied waarbinnen de genetisch consulent werkzaam is. Het uitvoeren, organiseren en coördineren van het gehele erfelijkheidstraject is de belangrijkste taak van de genetisch consulent. Zij brengt het totale zorgproces vanuit het perspectief van de patiënten/adviesvragers in kaart.

Competenties van de genetisch consulent:

- kent de algemene kenmerken van erfelijke kanker.
- kent de klinische en genetische achtergrond van de tumorsyndromen.
- kent de algemene kenmerken van erfelijke hart- en vaataandoeningen.
- kent de klinische en genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke hartaandoeningen zoals: de meest voorkomende cardiomyopathiën en de ritme- en geleidingsstoornissen.
- kent de belangrijkste vormen van onderzoek (voorafgaande aan en) tijdens de zwangerschap.
- kent de indicaties voor invasieve en niet-invasieve prenatale diagnostiek en is op de hoogte van de richtlijnen op dit gebied zoals die vanuit de Werkgroep Prenatale Diagnostiek zijn opgesteld.
- kent de klinische en genetische achtergrond van de belangrijkste indicaties voor prenatale diagnostiek.
- heeft inzicht in de mogelijkheden en beperkingen van diagnostisch ultrageluidonderzoek voor de diagnostiek van aangeboren en erfelijke aandoeningen.
- is in staat te anticiperen op de psychische gevolgen van het afbreken van een zwangerschap vanwege een afwijkende laboratoriumbevinding, zowel naar de zwangere/ het paar als naar andere betrokken hulpverleners die daarbij een rol kunnen spelen.

- kent de algemene kenmerken van erfelijke bindweefselaandoeningen.
- kent de klinische en genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke bindweefselaandoeningen.
- kent de algemene kenmerken van erfelijke neurogenetische aandoeningen.
- kent de klinische en genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke neurologische- en spieraandoeningen.
- kent de algemene kenmerken van hematogenetische aandoeningen.
- kent de klinische en genetische achtergrond van de belangrijkste erfelijke hematologische aandoeningen.
- kent de algemene kenmerken van frequent voorkomende chromosomale en autosomaal recessieve aandoeningen.
- is bekend met de meest voorkomende medische terminologie in de dysmorfologie.

Uit het beroepsprofiel van de Physician Assistant:

De PA is een gezondheidszorgmedewerker op hbo-masterniveau. Hij of zij ondersteunt de arts door zelfstandig en structureel een aantal medische taken te verrichten. De PA krijgt deze taken van de arts gedelegeerd. Basis voor de beroepsuitoefening van de PA is de rolverdeling tussen arts en PA.

De PA kan duidelijk de grenzen van zijn handelen aangeven, heeft een actieve leerhouding, is sociaal vaardig en levert een bijdrage aan het ketenproces in de patiëntenzorg.

De PA-beroepsuitoefening vertoont overeenkomsten met die van artsen. Echter, de reikwijdte van de medische zorg die de PA verleent, wordt begrensd door:

- afspraken over delegatie, zoals overeengekomen tussen superviserend arts en PA; verricht op een welomschreven terrein gangbare specifieke medische handelingen;
- de beperktere medische competenties van de PA in vergelijking met die van artsen.

Bijlage 2.5: Medisch specialist, niet-klinisch geneticus

Wanneer advies om te verwijzen naar klinisch geneticus voorafgaand aan inzetten NGS onderzoek?

- Indien gekozen wordt voor analyse hele exoom/genoom bij NGS
- Indien patiënt vragen heeft t.a.v. kans op bijbevindingen of onduidelijke bevindingen, verzekeraarbaarheid, consequenties voor familie, meer counseling nodig heeft over voor en nadelen test etc.
- Indien de familieanamnese specifiek voor de aandoening is of er andere genetische aandoeningen in de familie lijken te spelen.
- Bij onderzoek van jonge kinderen waarbij de uitslag direct consequenties heeft voor de ouders en hun reproductieve keuzes (en zeker indien moeder zwanger is!)

Wanneer advies om te verwijzen naar klinisch geneticus na uitslag genetisch onderzoek?

- Indien verder familie onderzoek nodig is voor analyse onduidelijke bevinding (VUS)
- Bij vinden pathogene mutatie: Bespreken overerving, herhalingsrisico voor familieleden, opties bij kinderwens, informeren familieleden (familiebrief)
- Voor onderzoek van niet-aangedane familieleden (pre-symptomatisch en dragerschapsonderzoek)

Toelichting checklist Pre-test counseling bij NGS

1. Het doel van de test
 - vinden, erfelijke, oorzaak van het fenotype
2. Korte beschrijving van het testproces
 - bloedafname, DNA-isolatie, varianten vinden in DNA, nagaan of die oorzaak fenotype zijn
 - Uitslagtermijn
 - hoe/door wie wordt uitslag gecommuniceerd
3. Te verwachten voordelen van (uitslag van) test voor patiënt
 - diagnose zeker,
 - erfelijkheid duidelijk
 - (soms) beleid beter te bepalen
4. Te verwachten nadelen van uitslag van test voor patiënt
 - Uitslag kan ernstige aandoening aantonen
 - Verzekeringen (patiënt en familie)
 - Indien consequentie voor familie: boodschapper van slechte nieuws
5. Mogelijke consequenties voor familieleden
 - (Herhalings)risico
 - Verzekeringen (bij dragerschapsonderzoek asymptomatische zorgvragers)
6. Mogelijkheid van onduidelijke bevinding
 - Unclassified variant (VUS) die vaak nader onderzoek behoeft (in familie of ander weefsel), wat niet altijd meteen duidelijkheid geeft
7. Bespreken dat NGS diagnostiek niet alle genetische afwijkingen kan detecteren omdat nog niet alle genetische oorzaken bekend zijn.
8. Informatie over 'onbedoelde/toevalsbevindingen', varianten in het DNA die tot ziekte kunnen leiden maar niet in verband staan met diagnostische vraag (b.v. aanleg kanker)
 - Wanneer deze wel/niet gecommuniceerd worden (actionable vs. non-actionable; wel communiceren als er preventie mogelijk is, voor patiënt zelf, familie, of (toekomstig) nageslacht)

- Het recht op niet-weten hierbij
9. Vrijwilligheid van deelname aan de test
 10. Mogelijkheid om af te zien van de test (of –resultaten)
 11. Informatie over alternatieve methode(n) van testen
 12. Informatie over maatregelen die de geheimhouding waarborgen
 13. Informatie over wat met het resterende materiaal (DNA) gebeurt
 - opslag, toekomstig gebruik, anonimiseren, vernietiging
 14. Uitslagtermijn van de diagnostiek
 15. Voor aanvraag NGS/WES optie 1; pakket is een toestemmingsverklaring nodig en betrokkenheid van een klinisch geneticus. Voor andere pakketten en optie 2 (gehele exoom) verwijzing naar klinisch geneticus.

Richtlijnen voor pre- en posttest counseling en een bekwaamheids-principe staan ook nader uitgelegd in de richtlijn 'Counseling bij genoombrede detectie van chromosoomveranderingen (CNV) middels array of NGS diagnostiek'.

10. Lijst met afkortingen

AIOS: Arts in Opleiding
AKG: Assistentenoverleg Klinische Genetica
ALV: Algemene Ledenvergadering
BCGS: British Clinical Genetics Society
BROK-certificaat: Basiscursus Regelgeving en Organisatie voor Klinisch onderzoekers
CBN: Commissie Bij- en Nascholing
CGS: College Geneeskundig Specialisten
CNV: Copy Number Variation
CPZ: College Perinatale Zorg
CRISPR-Cas-genbewerking: Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats – associated protein
CVZ: College voor zorgverzekeringen
DB: Dagelijks Bestuur
DBC: diagnose-behandelcombinatie
DHD: Dutch Hospital Database
DIS: DBC informatiesysteem
DNA: Deoxyribonucleic acid
EBMG: European Board of Medical Genetics
ECA: European Cytogeneticists Association
EMQN: European Molecular Genetics Quality Network
EPA's: entrustable professional activities
ESHG: European Society of Human Genetics
ESHRE: European Society of Human Reproduction and Embryology
EQA: external quality assessment
EUMS: European Union of Medical Specialists
FBG: Forum Biotechnologie en Genetica
FMS / Federatie: Federatie Medisch Specialisten
HUGO-genenlijst: Human Genome Organisation
GC: Genetisch consulent
ICD: International Classification of Diseases
ICT: informatie- en communicatietechnologie
KGC: Klinisch Genetische Centra
KIMS: KennisInstituut Medisch Specialisten
LCO: Landelijk Cursorisch Onderwijs
LOG: Landelijk Overleg Genetic counseling
NABON: Nationaal Borstkanker Overleg Nederland
NGS: Next Generation Sequencing
NIPT: Niet Invasieve Prenatale Test
NVGC: Nederlandse Vereniging voor Genetisch Consulenten
NVHG: Nederlandse Vereniging voor Humane Genetica
NZa: Nederlandse Zorgautoriteit
PA: Physician Assistant
PB: Plenair Bestuur
POP: Persoonlijk OntwikkelingsPlan
PVC: Plenaire Visitatie Commissie
RGS: Registratie Geneeskundig Specialisten
RIVM: Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
SKMS: Stichting Kwaliteitsgelden Medisch Specialisten
STOET: Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren
UMC: Universitair Medisch Centrum
VKGL: Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek
VKGN: Vereniging Klinische Genetica Nederland
VKGN Meerjarenbeleidsplan 2016-2021

VS: Verpleegkundig Specialist
VSKG: Vereniging van Stichtingen Klinische Genetica
VSOP: Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties
VUS: Variants of Unknown Significance
VWS: Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport
Wbmv: Wet bijzondere medische verrichtingen
WCG: Werkgroep Cardiogenetica
WER: Werkgroep Ethiek en Recht
WES: whole exome sequencing
WGS: whole genome sequencing
WKO: Werkgroep Klinische Oncogenetica
WNG: Werkgroep Neurogenetica
WPCDS: Werkgroep Preconceptionele Dragerschapsscreening
WPG: Werkgroep Prenatale Genetica
WPDT: Werkgroep Prenatale Diagnostiek en Therapie
WPSZ: Werkgroep PsychoSociale Zorg
WV: Wetenschappelijke Vereniging