

Opleidingseisen klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek

0. Begripsomschrijvingen

Adviescommissie:	Een door het NVHG bestuur ingestelde ad hoc commissie, zoals omschreven onder E: Rechtsmiddelen.
Assistent laboratoriumdiagnostiek in opleiding:	Academicus en/of gepromoveerd deskundige aangesteld voor de duur van de opleiding tot klinisch cytogeneticus, resp. klinisch biochemisch geneticus, resp. klinisch moleculair geneticus.
Opleider:	De persoon onder wiens verantwoordelijkheid het praktische deel van de opleiding plaatsvindt.
Opleidingsinrichting:	De organisatie waar het praktisch deel van de opleiding plaatsvindt.
Register:	Een register van erkende klinisch cytogenetici, -biochemisch genetici en -moleculair genetici werkzaam in de klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek. De NVHG is registratiehouder.
Registratie:	De eerste inschrijving in bovengenoemd register.
Registratiecommissie:	Een orgaan als bedoeld in artikel 1 t/m 5, bijlage 4: Uitvoeringsvoorschriften van de registratiecommissie, visitatiecommissie etc..
Visitatie:	Op verzoek van de RC een onderzoek doen naar en van advies dienen over erkende en nog te erkennen opleiders en hun opleidingsinstituten (zie bijlage 4).
Visitatiecommissie:	Een orgaan als bedoeld in artikel 6 t/m 17, bijlage 4: Uitvoeringsvoorschriften van de registratiecommissie, visitatiecommissie, etc..

A. Eisen met betrekking tot de opleiding

A.1. Algemeen

De eisen zoals geformuleerd in dit reglement zijn de algemene eisen die gelden voor de verschillende richtingen binnen de klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek. De specifieke eisen voor de disciplines klinische cytogenetica, klinische moleculaire genetica en klinische biochemische genetica zijn vastgesteld in bijlage 1, 2 en 3.

Dubbelregistratie van medisch specialisme en/of erkenning in de klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek is niet mogelijk. Klinisch chemici met aandachtsgebied EMZ (Erfelijke Metabole Ziekten) kunnen in het NVHG register toegelaten worden indien voldaan is aan de opleidingseisen zoals omschreven in bijlage 3.

A.2. Duur

De duur van de opleiding tot erkenning bedraagt vier jaar en bestaat uit een gedeelte direct gericht op de laboratoriumdiagnostiek cytogenetica, DNA-diagnostiek of biochemische diagnostiek, een studieprogramma en 2 laboratoriumstages van ieder 3 maanden.

A.3. Plaats van de opleiding

De opleiding dient hier te lande te worden gevolgd bij (een) voor het desbetreffende laboratoriumspecialisme erkende opleider(s) in (een) daarvoor erkende opleidingsinrichting(en).

A.4. Ononderbroken opleiding

De opleiding dient ononderbroken te worden gevolgd. In bijzondere gevallen (bijvoorbeeld zwangerschap of langdurige ziekte) kan de Registratie Commissie (RC) daarvan ontheffing verlenen en daaraan voorwaarden verbinden.

A.5. Voltijd/ deeltijd

- a. De werkzaamheden van de assistent laboratoriumdiagnostiek in opleiding (ALDIO), in het kader van de opleiding dienen bij voorkeur een volle dagtaak te omvatten.
- b. Indien de opleider(s) en de ALDIO daartoe een gezamenlijk verzoek indienen bij de RC kan een deel van de opleiding in deeltijd worden gevolgd en wel onder de volgende voorwaarden dat:
 - de werkzaamheden van de ALDIO dienen tijdens de periode van deeltijdopleiding ten minste overeen te komen met een 50% dagtaak.
 - Indien (een gedeelte van) de opleiding in deeltijd is gevolgd dient de opleiding naar rato te worden verlengd en er dienen voldoende waarborgen te worden aangegeven met betrekking tot de continuïteitsaspecten van de opleiding zelf en van de diagnostiek ten behoeve van de patiëntenzorg.
 - Maximaal 20% deeltijd mag worden besteed aan research. Indien meer dan 20% deeltijd aan research wordt besteed dient de opleiding naar rato te worden verlengd.
- c. Indien de ALDIO al specifieke laboratoriumervaring bezit op een van de drie deeldisciplines kan op voorstel van de opleider de opleidingsduur worden bekort. Dit moet ter beoordeling en goedkeuring van de RC worden voorgelegd. De maximale verkorting van de opleidingsduur bedraagt 6 maanden.

A.6. Gedeeltelijke opleiding in het buitenland

In afwijking van artikel A.3. kan, met inachtneming van de opleidingseisen, op voorstel van de

opleider en de ALDIO en ter beoordeling en goedkeuring van de RC, een deel van de opleiding, voor zover passend binnen de geschetste kadereisen, buiten Nederland worden gevolgd.

A.7. Arbeidsvoorwaarden

De ALDIO dient voor zijn werkzaamheden tijdens de opleiding volgens de gangbare salarissenormen te worden gehonoreerd; op hem dient tevens de rechtspositieregeling van de opleidingsinrichting van toepassing te zijn.

Bovengenoemde beperkingen gelden voor zover niet in strijd met de wettelijke rechten.

Beoordelingen

A.8.

Aan het einde van het eerste opleidingsjaar beoordeelt de opleider of de ALDIO al dan niet geschikt en in staat is de opleiding voort te zetten en bespreekt deze beoordeling met de assistent. De opleider zendt zijn beoordeling door middel van een daartoe vastgesteld formulier aan de RC met kopie aan de assistent.

A.9.

Met het oog op de in A.8. bedoelde beoordeling dient in het eerste jaar - eenmaal per kwartaal - een voortgangsgesprek plaats te vinden tussen de opleider en de ALDIO. De conclusies van deze gesprekken dienen - voor gezien mede ondertekend door de ALDIO - schriftelijk te worden vastgelegd.

A.10.

Behalve de beoordeling bedoeld in A.8. brengt de opleider aan het einde van elk volgend opleidingsjaar, met uitzondering van het laatste jaar, een beoordeling van de ALDIO ter kennis van de RC door middel van een daartoe vastgesteld formulier en met kopie aan de assistent.

A.11.

- a. De in A.8. en A.10. bedoelde beoordelingen zijn vertrouwelijk. Zij dienen steeds tijdig en behoorlijk toegelicht met de ALDIO te worden besproken.
- b. De verslaglegging van de voortgang- en beoordelingsgesprekken dient ter inzage aan de visitatiecommissie ter beschikking te staan (zie bijlage 4).

A.12.

Tegen het einde van de opleiding deelt de opleider door middel van een daartoe vastgesteld formulier de ALDIO, onder vermelding van de motieven, mede of deze naar zijn oordeel al dan niet geschikt en in staat moet worden geacht de discipline zelfstandig naar behoren uit te oefenen nadat de opleiding is beëindigd. De opleider zal dit formulier niet eerder dan drie en uiterlijk twee maanden voor het formele einde van de opleiding afgeven.

B. Eisen met betrekking tot de opleider

Erkenning van de opleider

B.1.

Voor de erkenning als opleider wordt een inschrijving als erkend klinisch cytogeneticus, resp. klinisch biochemisch geneticus, resp. klinisch moleculair geneticus vereist in het register

klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek van de NVHG voor de duur van ten minste vijf jaar, waarbij hij / zij in het betreffende vakgebied werkzaam is geweest.

B.2.

De erkend klinisch cytogeneticus / klinisch biochemisch geneticus / klinisch moleculair geneticus moet zijn aangesteld in of zijn toegelaten tot de opleidingsinrichting en aldaar in volledige of nagenoeg volledige dagtaak werkzaam zijn (de aanstelling bedraagt minimaal 80%) op een zodanige wijze dat hij zijn taak als opleider daadwerkelijk en naar behoren kan vervullen.

B.3.

De RC kan, gehoord de visitatiecommissie, een erkende klinisch cytogeneticus / klinisch biochemisch geneticus / klinisch moleculair geneticus die niet aan alle bovengenoemde eisen voldoet, als opleider erkennen op grond van bijzondere omstandigheden.

B.4.

De erkende klinisch cytogeneticus / klinisch biochemisch geneticus / klinisch moleculair geneticus en het bestuur en / of de directie van de opleidingsinrichting dienen gezamenlijk een aanvraag tot erkenning bij de RC in. De erkenning als opleider kan slechts worden gegeven indien tevens de inrichting wordt erkend als opleidingsinrichting voor het medisch specialisme klinische genetica.

B.5.

De erkenning als opleider wordt telkens voor een periode van ten hoogste vijf jaar verleend, uiterlijk tot de datum waarop de opleider de 65-jarige leeftijd bereikt. Binnen één maand na het vacant komen van de functie van opleider dient hiervan schriftelijk mededeling aan de RC te worden gedaan.

B.6.

Naast de opleider dient op de opleidingsafdeling nog ten minste één erkende senior in dezelfde discipline die is ingeschreven in het register van de NVHG, evenals de opleider in volledige of nagenoeg volledige dagtaak werkzaam en bij de opleiding betrokken te zijn. De RC kan hiervoor ook een erkende klinisch cytogeneticus / klinisch biochemisch geneticus / klinisch moleculair geneticus van een andere opleidingsinrichting aanwijzen indien er schriftelijke afspraken tussen de opleidingsinrichtingen onderling op dit punt zijn.

B.7.

De RC kan tussentijds de erkenning intrekken indien zij, op grond van een door de visitatiecommissie uitgebracht rapport, van oordeel is dat de opleider niet meer aan de gestelde eisen voldoet.

B.8.

Indien de RC, gezien het visitatierapport, besluit de erkenning niet opnieuw te verlenen of deze tussentijds in te trekken, deelt zij deze beslissing schriftelijk mede aan de opleider, het bestuur en/of de directie van de opleidingsinrichting en de betrokken ALDIO. De erkenning vervalt dan zowel voor de opleider als voor de opleidingsinrichting een jaar na dagtekening van deze mededeling. Het is de opleider niet toegestaan in deze periode nieuwe assistenten in opleiding te nemen. Tegen deze beslissing van de RC is binnen 6 weken beroep mogelijk, waarbij het bestuur van de NVHG een adviescommissie zal benoemen die een nadere regeling zal voorstellen (zie hoofdstuk E: Rechtsmiddelen). Een lid van de RC of het bestuur van de NVHG kan geen zitting hebben in de adviescommissie.

B.9.

De erkenning van de opleider respectievelijk opleidingsinrichting vervalt eveneens een jaar na de datum waarop aan de werkzaamheden van de opleider een einde is gekomen. In deze periode mogen geen nieuwe assistenten in opleiding worden genomen¹.

B.10.

Bij beëindiging van de erkenning van de opleider respectievelijk de opleidingsinrichting op grond van het bepaalde in B.8. of B.9. zal de RC, voor zover nodig in overleg met de in opleiding zijnde assistenten, nader bepalen op welke wijze zij hun opleiding kunnen voortzetten. De RC kan hierbij in bijzondere gevallen van de voor de opleiding gestelde bepalingen afwijken.

B.11.

De erkenning als opleider wordt in het algemeen met betrekking tot één opleidingsinrichting gegeven. In bijzondere gevallen kan de RC hiervan afwijken.

Verplichtingen van de opleider

B.12.

De opleider dient:

- a. voldoende tijd aan de opleiding te besteden en het daarmee samenhangende werk op zich te nemen;
- b. blijk te hebben gegeven en te geven van organisatorische kwaliteiten;
- c. blijk te hebben gegeven en te geven van wetenschappelijke kwaliteiten (het schrijven van een dissertatie of wetenschappelijke artikelen, het houden van voordrachten) en interesse (het volgen van wetenschappelijke vergaderingen en congressen) in de betreffende discipline;
- d. lid te zijn van de Nederlandse Anthropogenetische Vereniging;
- e. met de ALDIO regelmatig patiëntenbesprekingen, klinische conferenties en refereerbijeenkomsten te houden;
- f. er zorg voor te dragen dat er tussen de ALDIO en andere (laboratorium)specialismen voldoende contact is; ook met assistenten laboratoriumdiagnostiek in opleiding in andere opleidingsinrichtingen dient regelmatig contact te zijn;
- g. de geldende ethische normen op medisch gebied in acht te nemen;
- h. erop toe te zien dat de ALDIO tijdens de opleiding ten minste eenmaal over een wetenschappelijk onderwerp de klinische genetische laboratoriumdiagnostiek betreffend een voordracht houdt tijdens een wetenschappelijk congres of symposium en een artikel publiceert in een wetenschappelijk tijdschrift of medisch vakblad;
- i. te bevorderen dat de ALDIO behalve de wetenschappelijke vergaderingen van de Nederlandse Anthropogenetische Vereniging en de beroepsgroep, zo mogelijk een internationaal congres bijwoont;
- j. erop toe te zien dat de ALDIO deelneemt aan het cursorisch onderwijs, zoals dat lokaal wordt gegeven en de daaraan verbonden toetsen aflegt;
- k. erop toe te zien dat de door ALDIO verzorgde medische correspondentie aan redelijke eisen voldoet;
- l. erop toe te zien dat de assistent voldoende kennis vergaart ten aanzien van kwaliteit, veiligheid en milieu (o.a. ARBO voorschriften);
- m. erop toe te zien dat voldoende scholing plaatsvindt ten aanzien van de managementaspecten van een laboratorium;

n. er op toe te zien dat er 5 counselingsgesprekken worden bijgewoond betrekking hebbende op door de ALDIO gestelde diagnoses.

B.13.

De opleider moet bereid zijn medewerking te verlenen aan het onderwijs aan co-assistenten, zulks in overeenstemming met de opleidingsinrichting.

B.14.

De opleider dient elk jaar, vóór 1 maart, volgens een daartoe vastgesteld formulier aan de RC gegevens te verstrekken met betrekking tot zijn opleidingsafdeling. Deze gegevens dienen door de RC als vertrouwelijk te worden beschouwd.

De plaatsvervangende opleider

B.15.

De RC kan een erkend klinisch cytogeneticus / klinisch biochemisch geneticus / klinisch moleculair geneticus die eveneens is ingeschreven voor dezelfde discipline en op dezelfde opleidingsafdeling als de opleider in volledige of nagenoeg volledige dagtaak werkzaam is (de aanstelling bedraagt minimaal 80%) en daadwerkelijk bij de opleiding is betrokken, erkennen als plaatsvervangend opleider.

B.16.

De erkenning als plaatsvervangend opleider geschiedt op dezelfde wijze als die van de erkenning van de opleider en onder dezelfde voorwaarden. De aanvraag tot erkenning dient vergezeld te gaan van de schriftelijke instemming van de opleider.

B.17.

De plaatsvervangende opleider treedt in de rechten en plichten van de opleider, indien deze gedurende een aaneengesloten periode van drie maanden of langer zijn werkzaamheden niet zal kunnen verrichten en tevens indien de functie van opleider vacant komt, doch voor ten hoogste 2 jaar. De erkenning van de opleidingsinrichting blijft voor dezelfde periode gehandhaafd. De plaatsvervangende opleider mag geen nieuwe ALDIO aanstellen.

B.18.

Indien geen plaatsvervangend opleider door de RC is erkend en de opleider zijn werkzaamheden als opleider gedurende een aaneengesloten periode van drie maanden niet kan of heeft kunnen verrichten, dienen de opleider en de directie van de opleidingsinrichting zo spoedig mogelijk, doch uiterlijk binnen één maand na het verstrijken van de genoemde periode, schriftelijk de RC mee te delen door wie de functie van opleider wordt waargenomen. Is de opleider hiertoe niet in staat dan zal de directie van de opleidingsinrichting zorg dragen voor deze berichtgeving aan de RC.

De RC kan aan de waarneming voorwaarden verbinden. Gedurende de periode van waarneming kunnen geen nieuwe assistenten in opleiding worden aangesteld.

B.19. Visitatievoorschriften

Ter uitvoering van hetgeen betreft de erkenning van opleiders en plaatsvervangend opleiders zijn van toepassing de "Uitvoeringsvoorschriften van de RC voor visitaties, visitatiecommissies en erkenning van opleiders en opleidingsinrichtingen" (zie bijlage 4).

C. Eisen met betrekking tot de opleidingsinrichting

Erkenning van de opleidingsinrichting

C.1.

Voor de erkenning van een inrichting als opleidingsinrichting is vereist:

- a. erkende opleiding in het medisch specialisme klinische genetica;
- b. alle 3 vormen van klinisch genetische laboratorium diagnostiek dienen in het opleidings instituut te worden bedreven. Voor het biochemisch genetisch onderzoek is samenwerking met andere opleidingsinrichtingen voor één van de twee subgebieden toegestaan.
- c. dat er een gestructureerde samenwerking bestaat met een instituut voor fundamenteel onderzoek op het gebied van de menselijke erfelijkheid;
- d. dat in de inrichting gebruik kan worden gemaakt van de diensten van een pathologisch, een klinisch-chemisch en een bacteriologisch-serologisch laboratorium. De hoofden van deze diensten dienen bereid te zijn de assistenten in opleiding voor te lichten over de onderzoeksmethodieken, welke ten behoeve van hun patiënten worden toegepast;
- e. dat het aantal op de opleidingsafdeling werkzame assistenten in opleiding niet groter is dan het aantal erkende senioren dat aldaar in volledige of nagenoeg volledige dagtaak werkzaam is en bij de opleiding betrokken.
De RC kan, voor een beperkte tijd en onder bepaalde voorwaarden, hiervan ontheffing verlenen;
- f. dat in de inrichting een centrale opleidingscommissie functioneert. In de centrale opleidingscommissie dienen in elk geval de opleiders, een vertegenwoordiging van de assistenten in opleiding en de directie van het ziekenhuis zitting te hebben.

C.2.

De erkenning als opleidingsinrichting kan slechts worden verleend indien tevens de erkende senior wordt erkend als opleider. Daartoe dienen het bestuur en/of de directie van de inrichting en de erkende klinisch cytogeneticus/klinisch biochemisch geneticus/klinisch moleculair geneticus gezamenlijk de aanvraag bij de RC in.

C.3.

De erkenning wordt telkens verleend voor een periode van vijf jaar, na een eerste visitatie maximaal 2 jaar.

C.4.

De RC kan tussentijds de erkenning intrekken, indien zij, op grond van een door de visitatiecommissie uitgebracht rapport, van oordeel is dat de inrichting niet meer aan de gestelde eisen voldoet.

C.5.

Indien de RC, gezien het visitatierapport, de erkenning niet opnieuw verleent of tussentijds intrekt, deelt zij dit schriftelijk mede aan het bestuur en / of de directie van de inrichting, de opleider en de betrokken assistenten in opleiding. De erkenning vervalt dan, zowel voor de opleidingsinrichting als voor de opleider, 3 maanden na dagtekening van deze mededeling. Het is de inrichting niet toegestaan in deze periode nieuwe assistenten voor opleiding in de desbetreffende discipline toe te laten. Indien binnen 6 weken na dagtekening bezwaar wordt aangetekend tegen dit besluit bij de RC zal deze het NVHG bestuur inlichten dat vervolgens een ad hoc adviescommissie zal aanwijzen (zie hoofdstuk E: Rechtsmiddelen). In de

adviescommissie mag geen lid van de RC noch van het NVHG-bestuur worden benoemd.

C.6.

Voor het geval de erkenning van een inrichting als opleidingsinrichting niet is verlengd dan wel is ingetrokken, zal de RC, voor zover nodig, in overleg met degenen die in de inrichting in opleiding zijn, nader bepalen op welke wijze zij hun opleiding kunnen voortzetten. De RC zal hierbij in bijzondere gevallen van de voor de opleiding gestelde bepalingen kunnen afwijken.

C.7.

Indien zich tijdens de periode van erkenning belangrijke wijzigingen voordoen in de organisatie of structuur van de opleidingsinrichting, dient de RC hiervan onverwijld in kennis te worden gesteld en dient opnieuw een visitatie te worden aangevraagd.²

C.8.

Indien in een inrichting met erkenning van de opleiding voor een bepaalde vorm van klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek gedurende twee jaar geen opleiding heeft plaatsgevonden, vervalt de erkenning voor de betreffende vorm van klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek.

C.9.

- a. Het patiëntenbestand dat onder supervisie wordt gediagnosticeerd door de ALDIO moet representatief zijn voor de volle breedte van het verwijzingspatroon naar de verschillende klinisch genetische laboratoria;
- b. Voor de opleidingsinrichting is tevens van belang dat jaarlijks tenminste 500 aanvragen voor cytogenetisch onderzoek, 300 aanvragen voor moleculair genetisch onderzoek, 300 aanvragen voor eiwit/enzymdiagnostiek, 600 aanvragen voor basisdiagnostiek (metaboliet onderzoek) en 300 adviesaanvragen voor erfelijkheidsvoorlichting (complexe counseling) worden behandeld. Indien een centrum onvoldoende breedte heeft in de enzym/eiwit- of metaboliet diagnostiek, dienen samenwerkings afspraken gemaakt te worden met één of meerdere andere NVHG-erkende opleidings instituten om de hiaten in de opleiding aan te vullen.

Verplichtingen van de opleidingsinrichting

C.10.

De opleidingsinrichting moet:

- a. in de toelatings- en / of aanstellingscontracten met de klinisch cytogenetici / klinisch moleculair genetici / klinisch biochemisch genetici hun samenwerking en taakstelling ten behoeve van de opleiding vastleggen;
- b. een goede, bij voorkeur centrale patiëntenregistratie bezitten, welke voldoet aan de moderne eisen op dit gebied³;
- c. over een bibliotheek beschikken waarin de belangrijkste boeken en periodieken op het gebied van de klinische genetica, de randgebieden en de basisvakken aanwezig zijn. Voorts dient op de afdeling een handbibliotheek beschikbaar te zijn voor directe raadpleging en internetaansluiting³;
- d. over voldoende instrumentarium beschikken om een goede opleiding te kunnen waarborgen;³
- e. voor zover mogelijk bevorderen dat de assistenten in opleiding tijdens de opleiding deelnemen aan wetenschappelijke activiteiten in het vakgebied, zoals het bijwonen van wetenschappelijke vergaderingen en van een internationaal congres.

C.11.

De opleidingsinrichting moet bereid zijn co-assistenten en stagiaires/studenten toe te laten, zulks in overeenstemming met de opleider.

C.12. Visitatievoorschriften

Ter uitvoering van hetgeen betreft de erkenning van opleidingsinrichtingen zijn van toepassing de "Uitvoeringsvoorschriften van de RC voor visitaties, visitatiecommissies en erkenning van opleiders en opleidingsinrichtingen" (zie bijlage 4).

D. Eisen te stellen aan de assistent laboratoriumdiagnostiek in opleiding

D.1. Bevoegdheid

De ALDIO heeft een academische opleiding genoten en/of is gepromoveerd in een relevant vakgebied.

Verplichtingen van de ALDIO

D.2. - aan de RC

Bij de aanvraag van de opleiding dient de aspirant ALDIO binnen 3 maanden na aanstelling als ALDIO het opleidingsschema, zoals dat in overleg met de opleider(s) is opgesteld en mede ondertekend, ter goedkeuring aan de RC voor te leggen. Eventuele wijzigingen in dit schema dienen, met akkoord van de opleider, door de (aspirant) ALDIO ter goedkeuring aan de RC te worden voorgelegd; wijzigingen van administratieve aard dienen terstond te worden gemeld. De RC kan hier nadere uitvoeringsvoorschriften vaststellen.

D.3. - met betrekking tot de opleiding in algemene zin

De ALDIO dient alle werkzaamheden die verband houden met de opleiding naar behoren te verrichten en de aanwijzingen te volgen die door de opleider, c.q. het hoofd van de afdeling waar hij werkzaam is, in het belang van de opleiding worden gegeven, een en ander met inachtneming van het opleidingsschema.

D.4. - met betrekking tot het onderbreken van de opleiding

Indien de ALDIO gedurende een aaneengesloten periode van drie maanden door ziekte of andere omstandigheden de opleiding niet kan of heeft kunnen volgen, dient hij dit aan de RC mee te delen. De RC is bevoegd na overleg met de opleider, te bepalen of en zo ja op welke wijze compensatie dient plaats te vinden. Zij doet van haar beslissing mededeling aan de ALDIO en aan de opleider. Indien de assistent de opleiding nogmaals gedurende een aaneengesloten periode van drie maanden of langer moet onderbreken, zal deze periode steeds in zijn geheel gecompenseerd dienen te worden.

D.5. Voordrachten en publicaties

De ALDIO dient tijdens de opleiding ten minste eenmaal over een wetenschappelijk onderwerp de klinische genetica betreffende een poster of een voordracht te houden tijdens een wetenschappelijk congres of symposium en een artikel te publiceren in een wetenschappelijk tijdschrift of medisch genetisch vakblad.

D.6. Administratie

De ALDIO dient de door hem / haar verrichte werkzaamheden goed, geregeld en nauwkeurig bij te houden.

D.7. Cursorisch onderwijs

Ter uitvoering van het studieprogramma volgt de ALDIO gedurende zijn gehele opleiding lokaal klinisch genetisch onderwijs en neemt deel aan lokale, landelijke of internationale cursussen, congressen en referaten.

D.8. Deelname aan besprekingen en vergaderingen

De ALDIO dient aan patiëntenbesprekingen, klinische conferenties en refereerbijeenkomsten deel te nemen en, in overleg met de opleider, ook aan die welke worden gehouden in een

opleidingsinrichting waarmee een samenwerkingsverband bestaat.

D.9. Jaarlijkse evaluatie RC

De ALDIO dient jaarlijks een door de RC uitgegeven evaluatieformulier in te vullen en dit, nadat het voor gezien is getekend door de opleider, aan de RC toe te zenden; een en ander met dien verstande dat, wanneer er meer dan één ALDIO op de opleidingsafdeling werkzaam is, door hen gezamenlijk één evaluatieformulier kan worden ingevuld en aan de RC toegezonden.

D.10. Ioniserende stralen, carcinogene en toxische stoffen

De ALDIO dient kennis te nemen van het gebruik van ioniserende stralen uitzendende toestellen en carcinogene / toxische / radioactieve stoffen.

D.11. Laboratoriummanagement en kwaliteitsbeleid

De ALDIO dient middels cursussen geschoold te worden in managementtaken / personeelsbeleid (o.a. werkoverleg, functioneringsgesprekken, financieel management) en kwaliteitsborging van het laboratoriumwerk, inclusief ARBO-wetgeving.

D.12. Taken als docent

De ALDIO dient desgevraagd onderwijs te geven aan co-assistenten, (leerling)verpleegkundigen, analisten en ander paramedisch personeel, een en ander in overleg met de opleider.

D.13. Eindrapportage

De ALDIO is verplicht een lijst bij te houden van de analyses en supervisies, gestelde diagnoses, voordrachten, referaten, artikelen, een en ander conform in vorenstaande artikelen en in de specifieke opleidingseisen is bepaald (bijlage 1 t/m 3).

D.14.

Bij voltooiing van de opleiding kan de ALDIO overeenkomstig de daartoe door de RC gehanteerde uitvoeringsvoorschriften het verzoek indienen tot inschrijving in het register. De ALDIO dient bij dit verzoek in elk geval de onder A.12. genoemde verklaring en de onder D.13. genoemde lijst, geparafeerd door de opleider, in te dienen.

E. RECHTSMIDDELEN

E.1 Bezwaar

1. Een belanghebbende kan bezwaar maken tegen een krachtens deze regeling door de registratiecommissie genomen beslissing.
2. Met een beslissing wordt gelijk gesteld het niet tijdig nemen van een beslissing.
3. Het bezwaar schorst niet de werking van het besluit waartegen het is gericht.

E.2 Adviescommissie

1. Het bestuur van de NVHG stelt ad hoc een adviescommissie in, die advies uitbrengt over bezwaren als bedoeld in E1. De leden van de commissie worden benoemd, geschorst en ontslagen door het bestuur van de NVHG, bij meerderheid van stemmen van het bestuur.

E.3 Samenstelling van de adviescommissie

1. De adviescommissie houdt zitting met vier leden. Eén van deze leden functioneert als niet-meestemmend, onpartijdig voorzitter en heeft de hoedanigheid van meester in de rechten. De overige leden zijn opgenomen in en erkend volgens het register Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek (2), aangevuld met een inhoudelijk deskundige uit een verwante discipline, met name de klinische genetica of de klinische chemie. De adviescommissie wijst uit haar leden een secretaris aan.
2. De leden van de adviescommissie kunnen geen deel uitmaken van de registratiecommissie. Evenmin kunnen zij zitting hebben in het bestuur van de Nederlandse Anthropogenetische Vereniging.
3. De adviescommissie stelt een nadere regeling van werkzaamheden op, welke regeling ter goedkeuring wordt voorgelegd aan het bestuur van de NVHG.

E.4 Het bezwaarschrift

1. Het maken van een bezwaar geschiedt door het indienen van een bezwaarschrift bij de registratiecommissie tegen wiens beslissing het bezwaar zich richt. Na ontvangst wordt het bestuur van de NVHG ingelicht die daarop een adviescommissie instelt. Daarna stelt de registratiecommissie het bezwaarschrift onmiddellijk in handen van deze commissie.
2. Het bezwaarschrift is ondertekend en bevat tenminste:
 - a. De naam en het adres van de indiener;
 - b. De dagtekening;
 - c. Een omschrijving van de beslissing waartegen bezwaar wordt gemaakt;
 - d. De gronden van het bezwaar.
3. Indien het bezwaarschrift of een van de daarbij behorende stukken in een vreemde taal is gesteld en een vertaling voor een goede behandeling van het bezwaarschrift noodzakelijk is, dient de indiener zorg te dragen voor een vertaling.
4. Op het ingediende bezwaarschrift wordt door de registratiecommissie de datum van ontvangst aangetekend.
5. Aan de indiener van het bezwaarschrift wordt door de registratiecommissie een ontvangstbevestiging gezonden, waarin wordt vermeld dat een door het NVHG bestuur ingestelde adviescommissie over het verzoek zal adviseren.

6. Indien niet is voldaan aan het bepaalde in artikel E4, tweede en derde lid, stelt de adviescommissie de indiener binnen een hem daartoe gestelde termijn in de gelegenheid het verzuim te herstellen.

E.5 Termijn

1. De termijn voor het indienen van een bezwaar bedraagt zes weken. De termijn vangt aan met ingang van de dag na die waarop de desbetreffende beslissing is bekendgemaakt.
2. Een bezwaarschrift is tijdig ingediend indien het voor het einde van de in het eerste lid genoemde termijn is ontvangen.
3. Bij verzending per post is een bezwaarschrift tijdig ingediend indien het voor het einde van de termijn ter post is bezorgd, mits het niet later dan een week na afloop van de termijn is ontvangen.
4. Indien het bezwaar is gericht tegen het niet tijdig nemen van een beslissing, is het niet aan een termijn gebonden. Het bezwaarschrift kan worden ingediend zodra de registratiecommissie in gebreke is tijdig een besluit te nemen.

E.6 Niet-ontvankelijkheid

1. Indien niet is voldaan aan artikel E4, tweede lid, of aan enig ander krachtens deze regeling gesteld vereiste voor het in behandeling nemen van het bezwaar, kan dit niet-ontvankelijk worden verklaard, mits de indiener de gelegenheid heeft gehad het verzuim te herstellen binnen een hem daartoe door de adviescommissie gestelde termijn.
2. Ten aanzien van een bezwaarschrift dat is ingediend na afloop van de termijn genoemd in artikel E5, eerste lid, blijft niet-ontvankelijk verklaring op grond daarvan achterwege indien redelijkerwijs niet kan worden geoordeeld dat de indiener in verzuim is geweest.
3. In het geval bedoeld in artikel E5, vierde lid, wordt een bezwaar niet-ontvankelijk verklaard indien het bezwaarschrift onredelijk laat is ingediend.

E.7 Hoorzitting

1. De voorzitter van de adviescommissie bepaalt plaats en tijdstip van de zitting waarin de indiener van het bezwaarschrift in de gelegenheid wordt gesteld zich door de adviescommissie te doen horen.
2. Van het horen van de indiener kan worden afgezien indien:
 - a. Het bezwaar kennelijk niet-ontvankelijk is;
 - b. Het bezwaar kennelijk ongegrond is;
 - c. De indiener heeft verklaard geen gebruik te willen maken van het recht om te worden gehoord.
3. De adviescommissie deelt de indiener tenminste drie weken voor de zitting schriftelijk mee, dat hij in de gelegenheid wordt gesteld zich tijdens een zitting te doen horen.
4. De indiener kan zich tijdens de zitting laten bijstaan of vertegenwoordigen.
5. Op verzoek van de indiener kunnen door hem meegebrachte getuigen en deskundigen worden gehoord. De kosten van deze getuigen en deskundigen zijn voor rekening van de indiener.
6. Een vertegenwoordiger van de registratiecommissie tegen wiens beslissing het bezwaar is gericht, wordt voor het horen uitgenodigd en in de gelegenheid gesteld een toelichting te geven op het standpunt van de registratiecommissie.
7. De voorzitter kan uit eigen beweging of op verlangen van de adviescommissie bij deskundigen advies of inlichtingen inwinnen en deze zo nodig uitnodigen daartoe in de

zitting te verschijnen. Indien daaraan kosten zijn verbonden, is vooraf machtiging van het NVHG bestuur vereist.

E.8 Voorbereiding hoorzitting

1. Tot tien dagen voor het horen kan de indiener van het bezwaarschrift nadere stukken indienen.
2. De adviescommissie legt het bezwaarschrift en alle verder op de zaak betrekking hebbende stukken voorafgaand aan het horen gedurende tenminste een week voor belanghebbenden ter inzage.
3. Bij de oproeping voor het horen wordt de indiener van het bezwaarschrift gewezen op het eerste lid en wordt vermeld waar en wanneer de stukken ter inzage zullen liggen.
4. Belanghebbenden kunnen van deze stukken tegen vergoeding van ten hoogste de kosten afschriften verkrijgen.

E.9 Openbaarheid hoorzitting

1. De zitting van de adviescommissie is openbaar.
2. De deuren worden gesloten indien de voorzitter van de adviescommissie of één van de aanwezige leden het nodig oordeelt of indien een belanghebbende daartoe een verzoek doet.
3. Indien de adviescommissie vervolgens beslist dat gewichtige redenen aanwezig zijn die zich tegen openbaarheid van de zitting verzetten, vindt de zitting plaats met gesloten deuren.

E.10 Verslag van de hoorzitting

1. Van het horen ter zitting wordt een verslag gemaakt, waarin worden vermeld de namen van de aanwezigen en hun hoedanigheid.
2. Het verslag houdt een korte vermelding in van hetgeen over en weer is gezegd en overigens ter zitting is voorgevallen.
3. Het verslag verwijst naar op de zitting overgelegde bescheiden, die aan het verslag worden gehecht.
4. Het verslag wordt ondertekend door de voorzitter en secretaris van de adviescommissie.

E.11 Nader onderzoek

1. Indien na afloop van de zitting, maar voordat het advies wordt opgesteld, nader onderzoek wenselijk blijkt te zijn, kan de voorzitter uit eigen beweging of op verzoek van de adviescommissie dit onderzoek houden.
2. De uit het nader onderzoek verkregen informatie wordt in afschrift aan de leden van de adviescommissie, aan de indiener van het bezwaarschrift en het bestuur van de NVHG gezonden.
3. De leden van de adviescommissie, de indiener van het bezwaarschrift en de registratiecommissie kunnen binnen een week na verzending van de in het tweede lid bedoelde informatie aan de voorzitter van de adviescommissie een verzoek richten tot het beleggen van een nieuwe hoorzitting. De voorzitter beslist omtrent een dergelijk verzoek.
4. Op een nieuwe hoorzitting, als bedoeld in het derde lid, zijn de artikelen E7 tot en met E10 zoveel mogelijk van overeenkomstige toepassing.

E.12 Nadere informatie

Wanneer na het horen aan de adviescommissie feiten en omstandigheden bekend worden die voor het over het bezwaar te geven advies van aanmerkelijk belang kunnen zijn, wordt dit aan de indiener van het bezwaarschrift medegedeeld en wordt hij in de gelegenheid gesteld daarover te worden gehoord.

E.13 Bevindingen van de adviescommissie

1. De adviescommissie beraadslaagt en beslist achter gesloten deuren over het door haar uit te brengen advies.
2. De adviescommissie beslist bij meerderheid van stemmen over het door haar uit te brengen advies.
3. Het advies is gemotiveerd en omvat een voorstel voor de te nemen beslissing op het bezwaarschrift.
4. Het advies wordt door de voorzitter en de secretaris van de adviescommissie ondertekend.

E.14 Beslissing van de registratiecommissie

1. Het advies wordt, onder medezending van het verslag als bedoeld in artikel E10, eerste lid, en eventueel door de adviescommissie ontvangen nadere informatie, binnen zes weken na de ontvangst van het bezwaarschrift uitgebracht aan de registratiecommissie met kopie aan het bestuur van de NVHG. De adviescommissie kan het advies voor ten hoogste vier weken verdagen. Van de verdaging wordt schriftelijk mededeling gedaan aan de indiener van het bezwaarschrift.
2. De registratiecommissie neemt uiterlijk vier weken na ontvangst van het advies van de adviescommissie een beslissing op het bezwaarschrift. De registratiecommissie kan de beslissing voor ten hoogste vier weken verdagen. Van de verdaging wordt schriftelijk mededeling gedaan aan de indiener van het bezwaarschrift.
3. Een besluit waartegen bezwaar is gemaakt kan, ondanks een schending van een vormvoorschrift, door de registratiecommissie dat op het bezwaar beslist, in stand worden gelaten indien blijkt dat de belanghebbenden daardoor niet is / zijn benadeeld.
4. De beslissing van de registratiecommissie op het bezwaarschrift wordt toegezonden aan de indiener, de adviescommissie en het bestuur van de NVHG.

E.15 Intrekking van het bezwaarschrift

1. Tot het moment waarop de registratiecommissie op grond van artikel E14, tweede lid, een besluit heeft genomen, kan het bezwaarschrift schriftelijk worden ingetrokken.
2. Tijdens het horen, bedoeld in artikel E7, kan de intrekking ook mondeling geschieden.
3. De intrekking van het bezwaarschrift wordt gericht aan de secretaris van de adviescommissie, die daarvan onverwijld mededeling doet aan de registratiecommissie.

E.16

Tegen de beslissing van de RC, zoals bedoeld in artikel E.14, 4^e lid is geen beroep, anders dan bij de Nederlandse rechter, mogelijk.

Noten

1. Beëindiging van de werkzaamheden van de opleider kan het gevolg zijn van:
 - beëindiging van diens contract met de opleidingsinrichting;
 - blijvende arbeidsongeschiktheid;
 - overlijden;
 - pensionering;
 - niet meer ingeschreven zijn in het register (klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek) van de NVHG;
2. Te denken valt aan verhuizing van de inrichting of het instituut, fusies, e.d.
3. Ter beoordeling van de visitatiecommissie.

Lijst met afkortingen:

- ALDIO Assistent laboratoriumdiagnostiek in opleiding
- ARBO Arbeidsomstandighedenwet, Ministerie van Sociale zaken en Werkgelegenheid
- EMZ Aandachtsgebied van de NVKC: Erfelijke Metabole Ziekten
- ISCN An International System for Human Cytogenetic Nomenclature
- NVHG Nederlandse Vereniging voor Humane Genetica
- NVKC Nederlandse Vereniging voor Klinische Chemie
- RC Registratie Commissie
- VKGN Vereniging Klinische Genetica Nederland

Bijlage 1

Specifieke opleidingseisen klinisch cytogeneticus

Vereiste praktische kennis

Tijdens het gedeelte direct gericht op de cytogenetische diagnostiek dient de ALDIO ten minste 150 aanvragen voor chromosomenonderzoek zelfstandig, onder supervisie, volledig af te werken, inclusief celkweek, analyse, karyotypering en verslaglegging naar de aanvrager. Behalve aantal en kwaliteit dienen deze analyses representatief te zijn voor het aanbod van materialen en vraagstellingen in een cytogenetisch laboratorium (prenataal, postnataal, maligniteiten). Daarnaast moeten er gedurende de opleiding ten minste 1000 chromosomale diagnoses gesuperviseerd worden inclusief verslaglegging.

De ALDIO moet bekend worden met de hele opzet en functioneren van het laboratorium beginnende met de aanmelding van materialen (kwaliteit en kwantiteit), geautomatiseerde patiëntenregistratie inclusief het vastleggen van de resultaten van het onderzoek volgens ISCN-nomenclatuur, veiligheidsvoorschriften, kwaliteitshandboek incl. protocollen, tot en met de verslaglegging en archivering. (N.b. zie voor uitgebreide omschrijving praktische kennis de eisen zoals vastgelegd door de Association of Clinical Cytogeneticists of the UK (1990)(zie vervolg).

Vereiste theoretische kennis

De vereiste theoretische kennis omvat de algemene aspecten van de celbiologie, ontwikkelingsbiologie, celkweektechnieken, chromosoombanderingen en -kleuringen inclusief in situ hybridisatie technieken en andere relevante moleculaire technieken, microscopie en fotografie, geautomatiseerde beeldverwerking inclusief gebruik van relevante databases en hoofdaspecten van de medische genetica: formele genetica, moleculaire genetica, cytogenetica, biochemische genetica, farmacogenetica, familie- en populatiegenetica.

Laboratoriumstages

De ALDIO dient twee laboratoriumstages te volgen van elk tenminste 3 maanden. Een verplichte moleculair-genetische stage in een moleculair genetisch laboratorium waarbij ervaring opgedaan wordt met de verschillende moleculair genetische technieken en de DNA-diagnostiek en naar keuze een stage in een klinisch biochemisch genetisch laboratorium of een haematologisch laboratorium. In het klinisch biochemisch genetisch laboratorium dienen de metabool- en enzym/eiwit diagnostiek evenveel aandacht te krijgen. Daarnaast dienen participatiestages van kortere duur in overleg met de opleider te worden uitgevoerd. Het tijdstip van de stages wordt bepaald in onderling overleg tussen de ALDIO en de opleider.

Bijlage 2

Specifieke opleidingseisen klinisch moleculair geneticus

Vereiste praktische kennis

Tijdens het gedeelte direct gericht op de moleculair genetische diagnostiek dient de ALDIO ten minste 150 aanvragen voor DNA onderzoek zelfstandig, onder supervisie, volledig af te werken, inclusief eventuele celkweek, analyse en verslaglegging naar de aanvrager. Behalve aantal en kwaliteit dienen deze analyses representatief te zijn voor het aanbod van materialen en vraagstellingen in een DNA laboratorium (prenataal, postnataal, soorten analyses). Daarnaast moeten er gedurende de opleiding ten minste 1000 DNA diagnoses gesuperviseerd worden inclusief verslaglegging.

De ALDIO moet bekend worden met de hele opzet en functioneren van het laboratorium beginnende met de aanmelding van materialen (kwaliteit en kwantiteit), geautomatiseerde patiëntenregistratie inclusief het vastleggen van de resultaten van het onderzoek volgens ISCN-nomenclatuur, veiligheidsvoorschriften, kwaliteitshandboek, mci. protocollen, tot en met de verslaglegging en archivering.

Vereiste theoretische kennis

De vereiste theoretische kennis omvat de algemene aspecten van de celbiologie, ontwikkelingsbiologie en uitgebreide theoretische kennis van de moleculaire genetica en de daarin gebruikte technieken, gebruik van relevante databases en hoofdaspecten van de medische genetica: formele genetica, moleculaire genetica, cytogenetica, biochemische genetica, farmacogenetica, familie- en populatiegenetica.

Laboratoriumstages

De ALDIO dient twee laboratoriumstages te volgen van elk 3 maanden. Een verplichte cytogenetische stage in een cytogenetisch laboratorium waarbij ervaring opgedaan wordt met de verschillende cytogenetische technieken en de chromosomen-diagnostiek en naar keuze een stage in een klinisch biochemisch genetisch laboratorium, of een haematologisch laboratorium. In het klinisch biochemisch genetisch laboratorium dienen de metabool- en enzym/eiwit diagnostiek evenveel aandacht te krijgen. Beide stages vinden plaats gedurende de eerste twee jaar van de opleiding. Daarnaast dienen participatiestages van kortere duur in overleg met de opleider te worden uitgevoerd. De exacte duur en het tijdstip van de stages wordt bepaald in onderling overleg tussen de ALDIO en de opleider.

Bijlage 3

Specifieke opleidingseisen klinisch biochemisch geneticus

Het werkterrein van de Klinisch Biochemisch Geneticus omvat het gehele gebied van stofwisselings stoornissen: afwijkingen op metaboliet niveau, enzymopathieën en afwijkingen aan niet-enzymatisch actieve eiwitten.

Vereiste praktische kennis

Tijdens de opleiding zal de ALDIO kennis nemen van, en actief participeren in alle facetten van de metaboliet- en enzym/eiwit diagnostiek in het biochemisch genetisch laboratorium:

- Beoordelen monster bij binnenkomst (kwaliteit en kwantiteit).
- Computer registratie van persoonsgegevens en uit te voeren testen.
- Monstervoorbereiding (opwerken van lichaamsvloeistoffen, bloed cel isolatie, fibroblasten kweken)
- Uitvoeren en interpreteren van bepaalde klassen enzym/eiwit analyses en metaboliet analyses. Een minimaal aantal verschillende deelgebieden dient aan bod te komen (zie: deelgebieden van biochemische laboratorium diagnostiek)
- Registratie van de geautoriseerde resultaten in de centrale computer
- Extractie van gegevens uit de centrale computer ten behoeve van rapporten, jaarverslagen, e.d.
- Management aspecten

Daarnaast moet de ALDIO kennis nemen van de veiligheidsvoorschriften en zich het werken volgens het kwaliteitshandboek eigen maken.

Van de 4 jarige opleiding dienen minimaal 3 jaar aan de praktijk van de basis- en enzymdiagnostiek besteed te worden. De verdeling van de tijd tussen basis- en enzymdiagnostiek kan variëren.

Het volgende praktische werk dient tijdens de opleiding uitgevoerd te worden:

- Er worden van 60 patiënten het totale traject van monster (40 bloedmonsters en 10 huidbiopten en 10 weefsel biopten) tot en met uitslag doorlopen, inclusief isolatie van bloedcellen of opkweken van een huidbiopt en enzym/eiwit analyse.
- Er worden zelfstandig ten minste 500 uitslagen metaboliet onderzoek en 250 uitslagen enzym/eiwit onderzoek, onder supervisie van de opleider, gegeven. Bij deze patiënten moeten minstens 25 primaire defecten zijn op enzym/eiwit niveau en 25 op metaboliet niveau.
- Het research project dat van tevoren is afgesproken tussen opleider en de ALDIO wordt uitgevoerd. Redelijkerwijs mag verwacht worden dat dit tot een publicatie zal leiden.

Vereiste theoretische kennis

Van de ALDIO wordt verwacht dat deze tijdens de opleiding leert de laboratorium resultaten van de diverse technieken binnen het klinisch biochemisch genetisch deelgebied zelfstandig te beoordelen en te interpreteren

Naast de vaste onderdelen van het studie programma (zie hieronder) staan in het programma extra (postdoctorale) cursussen die gevolgd moeten worden in verband met eventuele hiaten in de vooropleiding.

Deze worden voor aanvang van de opleiding door de opleider vastgelegd.

Vaste onderwerpen:

- Algemene biochemie
- Formele genetica (cursus)
- Metabole aspecten van de kindergeneeskunde
- Moleculaire genetica
- Gebruik DNA/eiwit/metabolieten data bases.
- Complexe genetische aandoeningen (komt aan bod tijdens bij te wonen vaste patiëntbesprekingen van de counselors).

Laboratoriumstages & Research onderwerp

Tijdens de opleiding moeten stages gelopen worden bij de twee overige laboratoria binnen de Klinisch Genetische laboratoriumdiagnostiek en de algemene klinische chemie:

- Stage van 3 maanden op het DNA lab
- Stage van 1 maand algemene klinische chemie
- Korte kennismakingsstage bij Cytogenetica van een maand, plus bijwonen van de vaste werk/patient besprekingen voor 2 maanden
- Het research onderwerp mag maximaal 20% van de tijd in beslag nemen. Indien een hoger percentage gewenst is, dient de opleidingsduur evenredig verlengd te worden.
- Enzym/eiwit onderdeel van biochemische laboratorium diagnostiek:

Om voldoende kennis te maken met de breedte van de enzym/eiwit diagnostiek dienen van de onderstaande specialiteiten minstens 3 onderwerpen beoefend te worden , zo nodig in samenwerking met andere centra.

- Aminozuur / organische zuren metabolisme.
- CDG syndromen
- Cholesterol biosynthese
- Collageen, eiwit-onderzoek
- DNA repair
- Glycogenosen (glycolyse)
- Hemolytische anemien / hemoglobinopathieen
- Lysosomale enzymdefecten, breed
- Mitochondriale (ademhalingsketen) defecten
- (Mitochondriale) vetzuuroxidatiedefecten
- Peroxisomale enzymdefecten
- Porfyrieen
- Proteomics / .overig onderwerp bijzondere eiwit diagnostiek
- Purine/pyrimidine
- Ureum cyclus

- Metaboliet onderdeel van biochemische laboratorium diagnostiek:

De onderstaande punten van het basispakket van het metaboliet onderzoek dienen uitgebreid beoefend te worden.

1. Acylcarnitine profilering
2. Algemeen screenend klinisch chemisch vooronderzoek / enkelvoudige

metaboliëtbepalingen (bijv. Kreatine, urinezuur, reducerende suikers /glucose/galactose, sulfiet)

3. Aminozuren (urine/plasma), incl homocysteine
4. Metabolië identifiëatie met massaspectrometrie
5. Mucopolysacchariden, kwantitatief en kwalitatief
6. Organische zuren (urine)
7. Oligosacchariden, kwalitatief
8. Purines/pyrimidines
9. Sialzuur. – vrij, kwantitatief en –gebonden, kwalitatief
10. Sialotransferrines; IEF t.b.v. CDG syndroom
11. Zeer lange keten vetzuren

Om voldoende kennis te maken met de breedte van de basis diagnostiek dienen van de onderstaande specialiteiten een aantal onderwerpen beoefend te worden, zo nodig in samenwerking met andere centra.

- Aminozuren in CSF
- Catecholamine en serotonine metaboliëten, kwantitatief
- Cystine, kwantitatief in leukocyten
- D-lactaat
- Galalcoholen
- Galzuren
- Glycine conjugaten
- Guanidinoacetaat/kreatine, kwantitatief (urine, CSF)
- Leukotriënen
- Metabolië analyses i.v.m. belastings- en vasten proeven
- NMR spectroscopie van lichaams vloeistoffen
- Organische zuren in plasma en CSF
- Overige neurotransmitters
- Purines/pyrimidines (nucleotiden) (bloed/fibroblasten)
- Porfyriënen (urine)
- Suikers en suiker-alcoholen
- Sulfiet/thiosulfaat, kwantitatief (urine)
- Sterolen.
- Vetzuur spectrum (Plasma/serum)

Bijlage 4

UITVOERINGSVOORSCHRIFTEN VAN DE REGISTRATIE COMMISSIE, VISITATIE COMMISSIE EN ERKENNING VAN OPLEIDERS EN OPLEIDINGSINRICHTINGEN

Artikel 1.

1. Het NVHG bestuur benoemt de registratie commissie. De commissieleden worden benoemd voor een termijn van 4 jaar en kunnen één keer herbenoemd worden.
2. De registratiecommissie telt maximaal 9 leden, waaronder minstens: 2 klinisch cytogenetici, 2 klinisch moleculair genetici, 2 klinisch biochemisch genetici, en 1 klinisch geneticus. De klinisch geneticus wordt voorgedragen door de VKGN.
3. De leden der commissie wijzen uit hun midden een voorzitter en een secretaris aan. Het lidmaatschap van de commissie is niet verenigbaar met het lidmaatschap van het bestuur der NVHG, VKGN, of visitatiecommissie.
4. De commissie komt tenminste twee maal per jaar bijeen en voorts zo dikwijls als de voorzitter dit nodig acht, of wanneer drie leden van de commissie het verlangen daartoe te kennen geven.
5. De bijeenroeping geschiedt door de secretaris, onder vermelding van de te behandelen agendapunten.

Artikel 2.

De Registratie commissie heeft, conform artikel 2, lid 4 der statuten (NVHG) de volgende, alle de opleiding tot erkend deskundige klinisch genetische laboratoriumdiagnostiek betreffende, bevoegdheden en taken.

1. Het verlenen van opleidingsbevoegdheid aan opleiders, plaatsvervangende opleiders en het erkennen van opleidingsinrichtingen. Zij laat zich daartoe adviseren door de Visitatiecommissie. De werkwijze van deze commissie wordt geregeld in een visitatiereglement (zie artikel 6 t/m 20 van dit reglement).
2. De Registratie commissie kan toestemming geven meer dan één aspirant tegelijkertijd op te leiden, met een maximum van drie.
- 3.1 Indien de Registratie commissie een mening heeft die in tegenspraak is met het advies van de Visitatiecommissie dan pleegt zij in het algemeen nader overleg met laatstgenoemde commissie alvorens te beslissen.
- 3.2 Zowel aanvrager, directie der instelling als de Visitatie commissie worden zo spoedig mogelijk van het besluit op de hoogte gesteld.
4. In het algemeen wordt een opleidingsbevoegdheid voor een periode van vijf jaar verleend. Wanneer een opleiding door welke oorzaak ook langer duurt, wordt na vijf jaar opnieuw gevisiteerd.
5. De Registratie commissie kan tussentijds een bevoegdheid beëindigen. Uiteraard dient met de belangen van op dit moment in opleiding zijnde aspirant(en) rekening gehouden te worden. Tegen een besluit tot beëindiging van de bevoegdheid tot opleiding kan door de betrokkene in beroep worden gegaan bij de RC. Het NVHG-bestuur benoemt vervolgens een adviescommissie (zie hoofdstuk E: Rechtsmiddelen).
6. De Registratie commissie houdt zich tijdens een opleiding op de hoogte van de stand van zaken. Zij doet dat met behulp van:
 - 6.1 rapportage van de Visitatie commissie;
 - 6.2 de gegevens die door de opleider en opgeleide jaarlijks worden verstrekt via een bij de

secretaris van de Registratiecommissie op te vragen formulier.

7. Een nieuwe visitatie dient te worden aangevraagd indien een opleider zijn taak heeft neergelegd of is overleden, indien een andere erkende senior deze taak wenst over te nemen, alsmede indien ten aanzien van de opleidingsrichting essentiële veranderingen zijn opgetreden.
8. De Registratie commissie kan na overleg met de plenaire visitatie commissie besluiten tussentijds visitatie te doen plaatsvinden.
9. De Registratie commissie kan besluiten tussentijds schriftelijk inlichtingen over de opleiding te laten verstrekken.

Artikel 3.

1. Een ALDIO dient zich, nadat hij een opleidingsplaats heeft verworven, onverwijld te melden bij de secretaris van de RC middels een door deze te verstrekken aanmeldingsformulier.
2. De opleider dient de voorgenomen opleiding onverwijld bij de secretaris van de RC te melden, middels een door deze te verstrekken aanmeldingsformulier. De aanmelding dient vergezeld te gaan van een voorstel voor een opleidingsschema.
3. De Registratie commissie beslist binnen twee maanden na ontvangst van de in sub 1 en 2 genoemde formulieren over de modaliteit van de opleiding, alsmede het tijdstip waarop de opleiding geacht wordt te zijn ingegaan.

Artikel 4.

1. Ter zake van de uitoefening van de taak en bevoegdheid van de leden der Registratie commissie te maken kosten declareren zij ten laste van de penningmeester van de RC. Zij ontvangen geen honorering.
2. Ten laste van de aanvrager ener erkenning wordt ter zake van zijn aanvraag een krachtens een door het bestuur van de NVHG vastgesteld tarief bepaalde heffing door de penningmeester van de RC in rekening gebracht. Het bedrag dient door de aanvrager te worden voldaan.
3. De Registratie commissie informeert na beoordeling en goedkeuring van de opleidingsgegevens de aanvrager schriftelijk. De secretaris van de RC bestuur verzorgt de registratie.
4. De Registratie commissie doet jaarlijks voor de maand september schriftelijk verslag aan de vereniging (NVHG) omtrent haar verrichtingen in het afgelopen jaar. Tevens wordt een financieel jaarverslag ter goedkeuring aan de NVHG voorgelegd.

Artikel 5.

1. Voor zover de statuten of het opleidingsreglement niet of niet genoegzaam voorzien in hetgeen terzake van de registratie naar het oordeel der Registratie commissie voorzien moet worden, regelt deze commissie het (de) betreffende onderwerp(en) voorlopig met inachtneming van de statuten en dit reglement zelf op de wijze die door de commissie als correct en doelmatig wordt gezien.
2. Van een zodanige regeling stelt de Registratie commissie het bestuur van de NVHG op korte termijn in kennis.
3. De voorlopige regeling behoudt haar kracht tot over het betreffende voorstel is beslist. Niet-aanvaarding van het betreffende voorstel heeft geen gevolgen ten aanzien van hetgeen krachtens de voorlopige regeling is geschied.

Visitatie commissie

Samenstelling

Artikel 6.

1. De Visitatie commissie telt tenminste 8 leden, die door het bestuur van de NVHG worden benoemd: 2 klinisch genetici, 2 klinisch cytogenetici, 2 klinisch moleculair genetici en 2 klinisch biochemisch genetici. De klinisch genetici worden voorgedragen door de VKGN.
2. De leden der commissie wijzen uit hun midden een voorzitter en secretaris aan en hun plaatsvervangers.
3. Het lidmaatschap der commissie is niet verenigbaar met het lidmaatschap van de Registratie commissie.
4. Visitatie dient te geschieden door tenminste twee visitatoren. In deze visitatie commissie ad hoc kunnen geen visitatoren zitting hebben, die werkzaam zijn in dezelfde regio als, dan wel op enigerlei wijze betrokken zijn bij de te visiteren instelling/opleidingsinrichting.
5. Het lidmaatschap der Visitatie commissie geldt voor een periode van vier jaar waarna éénmaal herbenoeming mogelijk is.

Taak der commissie

Artikel 7.

De Visitatie commissie heeft tot taak om, op verzoek van de Registratie commissie, en overeenkomstig door deze vastgestelde regels, een onderzoek in te stellen naar en van advies dienen over erkende en nog te erkennen opleiders en hun opleidingsinstituten.

Artikel 8.

1. De commissie komt tenminste twee maal per jaar bijeen en voorts zo dikwijls als dit door de voorzitter wordt nodig geacht, of binnen een termijn van een maand wanneer drie leden van de commissie het verlangen daartoe te kennen geven.
2. De bijeenroeping geschiedt door de secretaris, onder vermelding van de te behandelen agendapunten.
3. Eenmaal per jaar wordt door de secretaris een schriftelijk verslag verstuurd aan de secretaris van de RC van de activiteiten van de Visitatie commissie over een periode die per 31 juli wordt afgesloten.

Voorschriften voor de visitatie

Artikel 9.

De plenaire visitatiecommissie, c.q. de door haar uit haar midden aangewezen visitatoren onderzoeken en beoordelen - op verzoek van de Registratie commissie - bij elke aanvraag tot opleidingsbevoegdheid, of de opleider, het opleidingslaboratorium en de instelling waarmee het laboratorium verbonden is voldoen aan de eisen zoals deze door de Registratie commissie zijn vastgesteld.

Artikel 10.

1. Op verzoek van de Registratie commissie wordt zo spoedig mogelijk en in elk geval binnen drie maanden nadat een aanvraag om opleidingsbevoegdheid bij de Registratie commissie is

- ingediend, een visitatie geregeld.
2. De Registratie commissie zendt de aanvraag binnen een maand na ontvangst aan de secretaris van de Visitatiecommissie terwijl aan de aanvrager de gebruikelijke aanmeldingsformulieren ter invulling worden toegestuurd.

Artikel 11.

1. Indien reeds op grond van de verstrekte gegevens blijkt, dat gezien de vigerende opleidingseisen de gevraagde erkenning niet zal kunnen worden verleend, zendt de plenaire visitatiecommissie de betreffende stukken zonder dat een visitatie heeft plaatsgevonden aan de secretaris van de Registratie commissie onder vermelding van de redenen die tot deze beslissing hebben geleid.
2. Indien de Registratie commissie het oordeel van de plenaire visitatiecommissie onderschrijft en derhalve afwijzend op het verzoek om erkenning beslist, wordt aan de aanvrager en het bestuur en/of de directie van de instelling medegedeeld op welke gronden het verzoek niet verder in behandeling kan worden genomen.

Artikel 12.

1. Nadat het verzoek tot visitatie is binnengekomen zendt de secretaris der Visitatie commissie aan de aanvrager en aan de directie der betreffende instelling de door deze in te vullen visitatieformulieren toe en deelt de namen van de visitatoren en de datum van de visitatie mede.
2. Deze formulieren dienen tenminste één week voor de visitatie plaatsvindt in bezit te zijn van de visitatoren.
3. De aanvrager c.q. de directie hebben het recht om tegen één of meer visitatoren bezwaar te maken bij de Registratie commissie.
4. Indien de Registratie commissie het gemaakte bezwaar gegrond acht, doet zij hiervan melding aan de Visitatie commissie met het verzoek degene(n) tegen wie bezwaar is gemaakt, te vervangen. De uitspraak van de RC is bindend.

Artikel 13.

De visitatoren houden bij de visitatie besprekingen met de aanvrager, de directie der instelling, het afdelingshoofd en met de betrokken ALDIO. Deze besprekingen dienen afzonderlijk te worden gehouden.

Artikel 14.

De visitatoren c.q. de plenaire Visitatie commissie zijn gehouden geen mededelingen te verstrekken of een oordeel uit te spreken over zaken de visitatie betreffend, behoudens in het geval dat er beroep is aangetekend tegen een beslissing der Registratie commissie betreffende de opleiding. De verplichting geldt dan niet t.o.v. de adviescommissie.

Artikel 15.

De Visitatie commissie zendt het rapport binnen drie maanden nadat de visitatie heeft plaats gehad, aan de Registratie commissie tezamen met een door de voorzitter en secretaris der Visitatie commissie ondertekend schrijven waarin het oordeel en het advies der plenaire Visitatie commissie - eventueel voorzien van een minderheidsrapport - is vevat.

Artikel 16.

Het visitatierapport is het eigendom der Registratie commissie. Zolang de Registratie commissie nog geen beslissing heeft genomen, mag noch het rapport noch het advies en oordeel der Visitatie commissie ter kennis van anderen worden gebracht; daarna is het voor de betrokken aanvrager ter inzage.

Artikel 17.

De kosten welke door de Visitatiecommissie en de visitatoren ten behoeve van de visitatie worden

gemaakt, worden ten laste gebracht van de kas der RC.

Afhandeling visitatie

Artikel 18.

1. Het uitgebrachte visitatierapport wordt in eerste aanleg beoordeeld door de (plaatsvervangend) vertegenwoordiger van het betreffende laboratoriumonderdeel in de Registratie commissie die vervolgens voor de plenaire vergadering een advies opstelt.
2. De Registratie commissie behandelt in een plenaire vergadering de aanvraag en het rapport van de visitatie commissie onder toepassing van de betreffende artikelen uit het registratiereglement.

Artikel 19.

Indien de Registratie commissie in afwijking van het oordeel van de Visitatiecommissie van mening is dat een opleidingsbevoegdheid wel of niet kan worden verleend, pleegt zij nader overleg met de Visitatie commissie, waarna de Registratie commissie een beslissing neemt.

Artikel 20.

De Registratie commissie stelt nadat zij een beslissing genomen heeft hiervan de aanvrager, de directie der instelling en de Visitatie commissie in kennis.