

AANDACHTSGEBIED CHEMISCHE DIAGNOSTIEK VAN ERFELIJKE METABOLE ZIEKTEN IN DE KLINISCHE CHEMIE

1. OMSCHRIJVING VAN HET AANDACHTSGEBIED

Binnen de Klinische Chemie wordt het Aandachtsgebied Chemische Diagnostiek van Erfelijke Metabole Ziekten (CDEMZ) onderscheiden. De Klinisch Chemicus met aandachtsgebied CDEMZ heeft een diepgaande kennis van erfelijke stofwisselingsziekten, en van de bijdrage vanuit het laboratorium aan de diagnostiek en de begeleiding van mensen met dergelijke ziekten. Hij is kundig op het terrein van indicatiestelling, uitvoering en interpretatie van laboratoriumonderzoek op het gebied van CDEMZ. Hij is bij uitstek deskundig in het laboratoriumonderzoek dat nodig is voor het scheiden en kwantificeren van een groot aantal karakteristieke metabolieten, en van de stofwisselingsprocessen, waarin deze metabolieten een rol spelen. Hij is thuis in de literatuur die nodig is om bekende en onbekende stofwisselingsstoornissen te determineren. Hij is in staat patiëntgebonden wetenschappelijk onderzoek op het gebied van CDEMZ te verrichten. Hij is in staat om advies te geven bij het opstellen van een behandelingsplan. Hij is daarbij een discussiepartner van enerzijds de behandelende Klinisch Geneticus, Kinderarts, Neuroloog of andere klinisch specialist, anderzijds van andere specialisten in het diagnostische traject, zoals Pathologen en Moleculair Biologen. Hij heeft daarbij een goed begrip van de mogelijkheden en beperkingen van protocolaire geneeskunde.

2. OPLEIDINGSPROGRAMMA

2.1 Gewenste vooropleiding

De opleiding in het aandachtsgebied vindt plaats nadat de opleiding tot Klinisch Chemicus is voltooid.

2.2 Duur van de opleiding

Voor de geregistreerde Klinisch Chemicus, die geen onderzoekopleiding op het gebied van de CDEMZ heeft genoten, duurt de opleiding twee jaren. Voor de geregistreerde Klinisch Chemicus met twee jaren onderzoekopleiding (AIO-2) op het gebied van CDEMZ, welke deel mogen uitmaken van een promotie-onderzoek, kan een korting van een jaar op de opleidingsduur worden verleend.

Voor de inrichting van de opleiding zijn in principe twee mogelijkheden toegestaan:

-Aaneensluitend aan de registratie als Klinisch Chemicus

-Verdeeld over een periode van maximaal drie jaren voor de Klinisch Chemicus die reeds een aanstelling heeft.

In dit geval kan een deel van het praktische werk, de theoretische scholing, het voorbereiden van de patiëntenbesprekingen en het schrijven van de scriptie plaats vinden in het eigen instituut afhankelijk van de faciliteiten in dat instituut.

2.3 Onderdelen van de opleiding

Het opleidingsschema omvat een stage basisdiagnostiek van zestien maanden, een stage enzymdiagnostiek van vier maanden en een stage DNA diagnostiek van vier maanden. Kwaliteitsborging en organisatie moeten in elk van de stages voldoende aan bod komen.

De stagiaire dient zich grondig te bekwamen in zowel de theoretische en klinische achtergronden, als ook de praktische uitvoering en toepasbaarheid van het gespecialiseerde laboratoriumonderzoek. In overleg met de Registratiecommissie kan de verdeling van de totale opleidingstijd over de drie stages op basis van de kennis en ervaring van de kandidaat worden gewijzigd. Tijdens de (onderzoeks)opleiding moet de kandidaat een scriptie schrijven over 25 in die periode in het betreffende CDEMZ laboratorium op een erfelijke stofwisselingsziekte onderzochte patiënten, waarbij afwijkingen werden vastgesteld op metabolieten-, enzymen- of DNA/RNA-niveau. De 25 te beschrijven casus moeten representatief voor het CDEMZ-vakgebied, voldoende complex en divers zijn; e.a. ter beoordeling van het hoofd van het CDEMZ laboratorium. De scriptie dient per patiënt te vermelden: indicatiestelling voor het onderzoek, de uitgevoerde onderzoeken en de erbij gebruikte technieken, onderzoeksresultaten met interpretatie, vervolgonderzoek, behandeling en laboratorium evaluatie van het effect van de behandeling. De scriptie dient door de opleider van het CDEMZ aandachtsgebied met een voldoende te zijn beoordeeld.

3. DE OPLEIDINGSAFDELING

De stagiaire brengt de leerperiode CDEMZ door in een opleidingslaboratorium voor het aandachtsgebied CDEMZ als omschreven in punt 2. De stagiaire onderhoudt in deze stage intensief contact met de kliniek, en neemt deel aan de patiënt- en therapiebesprekingen. Alleen de laboratoria voor CDEMZ van de Klinische Genetische Centra komen voor opleiding in aanmerking. Binnen het laboratorium moeten minimaal twee erkend klinisch chemici met aantekening CDEMZ zijn aangesteld, waarvan één tevens het hoofd van het betreffende laboratorium voor CDEMZ moet zijn. Het hoofd van het laboratorium voor CDEMZ, de opleider, moet minimaal gedurende 5 jaren, "full-time" (tijdsbeslag minimaal 0.8), ervaring hebben opgedaan als, voor

chemische-diagnostiek verantwoordelijk staf lid in één van de laboratoria voor CDEMZ van de Klinisch Genetische Centra.

4. DE OPLEIDER

De procedure tot het verkrijgen van opleidingsbevoegdheid CDEMZ is gelijk aan de procedure zoals die beschreven is voor klinische chemie algemeen in het rapport "Normen te hanteren bij de toekenning van opleidingsbevoegdheid". Voor de opleiding tot erkend Klinisch Chemicus met specialisatie in het aandachtsgebied CDEMZ is een erkend Klinisch Chemicus met aantekening voor het aandachtsgebied CDEMZ noodzakelijk. Zowel aan de opleider als de opleidingsinrichting voor CDEMZ worden specifieke eisen gesteld. Deze eisen zijn vastgelegd in punt 3. De procedure voor het in opleiding nemen van een aspirant Klinisch Chemicus met aandachtsgebied CDEMZ wijkt niet af van de normale procedure voor het in opleiding nemen van een aspirant Klinisch Chemicus. De opleider CDEMZ dient de aspirant Klinisch Chemicus CDEMZ aan te melden bij de registratiecommissie met de formulieren "Aanmelding voor de opleiding tot erkend Klinisch Chemicus" en "Aanvraag stagevoorwaarden". In de aanmelding moet een opleidingsschema voor het aandachtsgebied zijn opgenomen. In het opleidingsschema van het aandachtsgebied CDEMZ moeten de vier onderdelen basisdiagnostiek, enzymdiagnostiek, diagnostiek op DNA-niveau, kwaliteitsborging en organisatie van het CDEMZ laboratorium nader zijn uitgewerkt.

5. DE OPLEIDING

5.1 Basisdiagnostiek

Opleiding in het onderdeel basisdiagnostiek heeft betrekking op de chemische diagnostiek van de defecten in de intermediaire stofwisseling en de chemische controle van de behandeling. Het gaat hierbij om defecten in de stofwisseling van aminozuren, organische zuren, koolhydraten, purinen en pyrimidinen, en verder om peroxisomale, mitochondriale en lysosomale stofwisselingsdefecten. Interpretatie van de onderzoeksresultaten is een integraal onderdeel van de diagnostiek. Tijdens de opleiding is men verplicht te participeren in de patiëntbesprekingen en in de presentaties van patiëntcasus. Men dient kennis te hebben van belasting- en functietesten. Men dient de gebruikte technieken te beheersen, en de technische achtergronden te kennen. Als bewijs van het goed doorlopen van deze stage wordt aan de stagiaire een door het hoofd van de betreffende afdeling en opleider ondertekend certificaat verstrekt.

5.2 Enzymdiagnostiek

Gedurende de stage actief participeren in de speciële enzymdiagnostiek, die is gericht op bevestiging van het verantwoordelijke enzymdefect. Als bewijs van het goed doorlopen van dit onderdeel wordt aan de stagiaire een door het hoofd van de betreffende afdeling en opleider ondertekend certificaat verstrekt.

5.3 Diagnostiek op DNA niveau

Kennis nemen van techniek van restriction fragment length polymorphisms, polymerase chain reaction, electroforese en blottingstechnieken, sequentie-analyse en andere voor mutatie-analyse regelmatig te gebruiken technieken. Als bewijs van het goed doorlopen van dit onderdeel wordt aan de stagiaire een door het hoofd van de betreffende afdeling en opleider ondertekend certificaat verstrekt.

5.4 Kwaliteitsborging en organisatie

1. Organisatie van het gespecialiseerd laboratoriumonderzoek voor CDEMZ.
2. Kwaliteitsborging volgens ISO 9000 normen en de CCKL Praktijkrichtlijn.
3. Standaardisatie, calibratie en controleproblematiek.
4. Kwaliteitsbewakingssystemen in het CDEMZ-onderzoek.

5.5 Aanbevolen literatuur

Van de Klinisch Chemicus met aandachtsgebied CDEMZ mag worden verwacht dat hij zich van de ontwikkelingen in het vakgebied op de hoogte houdt door het lezen van wetenschappelijke tijdschriften op het vakgebied, het volgen van nascholingscursussen, het bijwonen van refereeravonden, etc. Als standaardboek wordt aanbevolen de laatste editie van: CR Scriver, AL Beaudet, WS Sly, D Valle (eds): "The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease", Mc Graw-Hill Information Services Company.

6. TOETSING

Aan het einde van de specialisatie in het aandachtsgebied CDEMZ moet door de kandidaat bij de opleider de scriptie worden ingediend. Nadat deze met een voldoende is beoordeeld kan het verplichte examen CDEMZ worden afgelegd. De richtlijnen voor examinering zijn als volgt:

-mondeling examen dat wordt afgenomen door erkend klinisch-chemicus met aantekening CDEMZ, in aanwezigheid van een tweede klinisch-chemicus.

-een aantal erfelijke metabole ziekten wordt aan de orde gesteld aan de hand van enkele patiënten casus, die gedurende het specialisatiejaar in het betreffende CDEMZ laboratorium aan de orde zijn geweest.

-een willekeurige patiënt uit de praktijk kan door de examinerator aan de orde worden gesteld, waarvan de kandidaat op basis van de beschikbare gegevens en gebruikmakend van de handboeken "The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease". (CR Scriver, AL Beaudet, WS Sly, D Valle, eds.) een (differentiaal) diagnose stelt.

7. VRIJSTELLINGEN

Voor de Klinisch Chemicus met een langdurige ervaring als professioneel verantwoordelijke voor (een deel van) een CDEMZ laboratorium kan vrijstelling worden verleend voor minstens een gedeelte van het programma afhankelijk van de omvang en de aard van de door de Klinisch Chemicus gesuperviseerde CDEMZ onderzoeken in dat laboratorium. Gedacht kan worden aan kandidaten die minimaal gedurende 5 jaren voorafgaande aan het verzoek om erkenning voor het aandachtsgebied "full-time" (tijdsbeslag minimaal 0.8) hebben gefunctioneerd als, voor de chemische diagnostiek verantwoordelijke, staflid in één van de laboratoria voor CDEMZ van de Klinisch Genetische Centra. Deze mogelijkheid zal slechts gedurende een korte tijd kunnen gelden. Een werkgroep uit de registratiecommissie, aangevuld met collegae die zeer ervaren zijn in de CDEMZ praktijk, kan hierin adviseren.

OPLEIDEN IN DE AANDACHTSGEBIEDEN

Opleidingsbevoegdheid

Instituten c.q. laboratoria, die klinisch chemici willen opleiden in een specialisatie (aandachtsgebied): metabole ziekten, endocrinologie, hematologie of toxicologie, dienen aan de volgende eisen te voldoen:

1. De aanwezigheid van een opleidingscommissie in het instituut waar de opleiding plaatsvindt. De algemeen opleider is voorzitter van deze commissie en verder nemen de opleiders in de aandachtsgebieden zitting in deze commissie. De commissie kan verder aangevuld worden met personen, die in belangrijke mate betrokken zijn bij de opleiding van klinisch chemici. De algemeen opleider is hoofdopleider en uiteindelijk verantwoordelijk voor alle opleidingen klinische chemie in het instituut. Hij delegeert de opleidingen in het aandachtsgebied naar opleiders in de diverse aandachtsgebieden. In bijzondere situatie beslist de Registratiecommissie.
2. Het laboratorium, waar de opleiding in het aandachtsgebied plaatsvindt, moet voldoen aan de eisen, die staan verwoord in de beschrijving van de aandachtsgebieden.
3. Erkenning van de Registratiecommissie als opleidingsinstituut in een aandachtsgebied. De RC beslist op basis van een aanvraag van het laboratorium en na een schriftelijk advies te hebben ingewonnen van de visitatiecommissie. De duur van de erkenning is vijf jaar, waarna hervisitatie moet plaatsvinden.
4. Het instituut draagt in de persoon van de voorzitter van de opleidingscommissie aan de RC een opleider voor in het aandachtsgebied.

Opleiden in het aandachtsgebied

1. De opleider van een instituut met een erkenning in het aandachtsgebied verzoekt de RC om een klinisch chemicus in opleiding te mogen nemen in een aandachtsgebied d.m.v. het indienen van een formulier, het opleidingsschema en een CV van de kandidaat.
2. De RC geeft toestemming om de opleiding te starten met de daaraan gestelde voorwaarden.

Overgangsregeling

Van 1 januari 2002 tot 1 januari 2005 is het mogelijk een aantekening in het aandachtsgebied te krijgen zonder dat een opleiding in het aandachtsgebied gevolgd behoeft te worden. De klinisch chemici, die hiervoor in aanmerking willen komen, moeten aan de volgende eisen voldoen:

1. Geregistreerd klinisch chemicus.
2. Hoofd c.q. staflid van een herkenbaar, compleet en up-to-date uitgerust (deel)laboratorium in het aandachtsgebied dat is gelieerd aan een medische afdeling met een erkende specialisatie in het aandachtsgebied.
3. Minimaal 10 jaar ervaring in de laboratoriumdiagnostiek van het aandachtsgebied.
4. Minimaal 10 publicaties in de internationale literatuur op het terrein van het aandachtsgebied.
5. Actieve consultantrol naar de kliniek, blijkend uit structurele participatie in patiëntenbesprekingen, alsmede deelname in onderzoeksprojecten binnen het aandachtsgebied samen met de verwante klinische (sub)afdelingen.