

Subspecialisme

KINDERARTS- ERFELIJKE EN AANGEBOREN AANDOENINGEN (EAA)

ALGEMEEN

Omschrijving

Een kinderarts-EAA besteedt het belangrijkste deel van de werktijd aan diagnostiek, behandeling en begeleiding van erfelijke en aangeboren aandoeningen bij kinderen en jeugdigen, doet klinisch en/of fundamenteel wetenschappelijk onderzoek en geeft onderwijs op het vakgebied van erfelijke en aangeboren aandoeningen.

Het subspecialisme Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen (EAA) is een onderdeel van de kindergeneeskunde en behoudt daar op het gebied van patiëntenzorg, onderwijs en wetenschap een fundamentele relatie mee.

De kinderarts-EAA beoefent het subspecialisme in een zodanige omgeving dat de kennis en vaardigheden kunnen worden onderhouden. Voor de kinderarts- EAA geldt een aanstelling van minimaal 0.6 fte totaal met minstens 16 uur per week aan EAA-activiteiten.

Voorwaarden voor toelating tot opleiding

De opleiding tot kinderarts- EAA staat open voor artsen, die

- opgeleid zijn tot kinderarts en geregistreerd zijn in Nederland als kinderarts of in het laatste half jaar zitten van hun opleiding;
- lid zijn van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK);
- lid zijn van de sectie EAA.

Registratie en herregistratie

De registratie geschiedt door de NVK en geldt voor maximaal vijf jaar. De NVK kan tussentijds de erkenning intrekken indien de betrokkene niet meer aan de gestelde eisen voldoet.

Een kinderarts-EAA kan voor een (subspecialistische) herregistratie in aanmerking komen indien blijkt te zijn voldaan aan de gestelde kwantitatieve en kwalitatieve voorwaarden.

Uitzonderingen op deze voorwaarden zijn ter beoordeling van de betreffende commissie van de NVK.

DE OPLEIDINGSEISEN

Duur

De duur van de subspecialistische opleiding bedraagt op fulltime basis 30 maanden.

De opleiding dient in een aaneengesloten periode te worden gevolgd. In bijzondere gevallen en onder nader te stellen voorwaarden kan de NVK daarvan ontheffing verlenen.

Inleiding

De kinderarts-EAA in opleiding legt voor de aanvang van de opleiding het opleidingsschema, samen met de overige benodigde documenten, ter goedkeuring voor aan de daarvoor door de NVK ingestelde commissie. Het opleidingsschema is in overleg met de opleider(s) in het subspecialisme en het hoofd van de afdeling kindergeneeskunde van het desbetreffende centrum opgesteld.

De subspecialistische opleiding EAA kan geschieden in module vorm en, indien gewenst, op meerdere locaties. De opleiding dient minstens te zijn samengesteld uit de volgende componenten danwel een equivalent van de volgende elementen omvatten:

Klinisch en poliklinisch deel van 18-21 maanden:

- Een poliklinische stage afdeling erfelijke en aangeboren aandoeningen (EAA), gecombineerd met een klinische afdeling EAA en/of klinische consulten op het gebied van de EAA.
Doel: herkennen van erfelijke/aangeboren aandoeningen, inzicht vergaren in ontwikkelingspatronen en het natuurlijk beloop van de aandoeningen, kennis opdoen betreffende de behandeling van de verschijnselen (waar noodzakelijk in multidisciplinair verband), begeleiding van ouders en patiënten en kennis en kunde vergaren op het gebied van diagnostiek die de kinderarts EAA tot beschikking staat.
- In bovenvermelde stage dient tevens ten minste 3 maanden kennis te worden gemaakt met tenminste de kinderneurologie en metabole ziekten.
- Daarnaast verdient het aanbeveling intensief kennis te maken met de kinderorthopedie, kinderchirurgie en/of kinderrevalidatie en/of kinderpsychiatrie, eventueel in een kinderrevalidatiecentrum en/of kinderpsychiatrische instelling. Andere disciplines slechts na goedkeuring vooraf door opleider en NVK-commissie.
- in bovengenoemde stage, of in de stage bij de klinische genetica, dient kennis te worden opgedaan van relevante oogheelkundige, dermatologische- en KNO aspecten van erfelijke en aangeboren aandoeningen.
- in bovengenoemde stage dient kennis te worden gemaakt met de arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG), de jeugdgezondheidszorg, Integrale Vroeghulp / MEE, het medisch kinderdagverblijf (MKD), de Tylytschool/ Mytylschool en het kinderdagcentrum (KDC).

Stage klinische genetica van 6 maanden:

- Een stage bij de afdeling klinische genetica inclusief:
- een stage op het laboratorium voor cytogenetica en DNA-diagnostiek waarin uitgebreide kennis wordt opgedaan op het gebied van de nieuwe genetische technieken en men vaardigheden opdoet om deze ontwikkelingen bij te benen cq zich bij te scholen op dit vlak;
- deelname aan laboratoriumbesprekingen waarbij kennis wordt opgedaan over de interpretatie en analyse van genetische onderzoeken;
- het verwerven van vaardigheden om ouders en patienten te kunnen counselen over de inzet van genetische diagnostiek.

Wetenschappelijk deel van 3-6 maanden:

De kinderarts EAA in opleiding:

- traint zich in klinische en zo mogelijk fundamenteel wetenschappelijke onderzoeksmethoden op het gebied van EAA
- verricht zelfstandig cq onder begeleiding wetenschappelijk onderzoek;
- geeft blijk van wetenschappelijke vaardigheden op het gebied van erfelijke en aangeboren aandoeningen in de vorm van minstens 2 voordrachten op een nationaal of internationaal wetenschappelijk congres
- minstens 1 publicatie in een (inter)nationaal wetenschappelijk tijdschrift of *actieve deelname/coördinerende rol* in de ontwikkeling van een EAA-gerelateerde richtlijn.

Een stage van maximaal 12 maanden kan buiten Nederland of buiten het ziekenhuis worden gevolgd. De duur, inhoud en locatie moeten door de opleider en de betreffende NVK-commissie zijn goed gekeurd.

Inhoud

De kinderarts EAA in opleiding verwerft adequate kennis op het gebied van:

- embryologie, anatomie en pathologie met betrekking tot erfelijke en aangeboren aandoeningen
- de fysiologie, pathofysiologie en ontwikkeling van specifiek op de leeftijd voorkomende erfelijke en aangeboren aandoeningen
- de differentiaal-diagnostische overwegingen van veel voorkomende (groepen) aangeboren afwijkingen
- de diagnostische mogelijkheden op het gebied van cytogenetisch onderzoek en DNA-diagnostiek
- de behandelingsmogelijkheden, specifieke syndroomgerichte medische en psychosociale begeleiding, en multidisciplinair werken
- geprotocolleerde geneeskunde en evaluatie
- het voorlichten van patiënten en ouders/ verzorgers
- metabole ziekten op de kinderleeftijd en de technieken van metabole basisdiagnostiek

- de mogelijkheden tot vroegdiagnostiek en preventie van complicaties (co-morbiditeit) van erfelijke en aangeboren aandoeningen
- psychosociale, ethische en juridische aspecten van diagnostiek en behandeling;
- palliatieve zorg, advance care planning en levenseindebeslissingen voor kinderen met erfelijke en aangeboren aandoeningen
- prevalentie, epidemiologie en prognose; plaats en betekenis van de erfelijke en aangeboren aandoeningen in de Nederlandse gezondheidszorg
- prenatale consulten voor EAA-gerelateerde aandoeningen.

De kinderarts-EAA in opleiding:

- (mede) behandelt tijdens zijn/haar opleiding 250 klinische en/of poliklinische patiënten, waarvan kwaliteit en diversiteit van de problematiek representatief is voor de gebruikelijke praktijk
- houdt een portfolio en een diagnoselijst bij
- leert optreden als consultant voor waar het kinderen met erfelijke en/of aangeboren aandoeningen betreft. Dit zowel voor de kindergeneeskunde als voor relevante andere specialismen
- houdt de ziektegeschiedenis van de behandelde patiënten geregeld en nauwkeurig bij
- is op de hoogte van het beleid ten tijde van een palliatief traject
- neemt regelmatig deel aan multidisciplinaire besprekingen met o.a. kinderartsen voor metabole ziekten, kinderneurologen, radiologen, klinisch genetici, revalidatie-artsen en anderen voor de relevante disciplines in het ziekenhuis. Tijdens de stageperiodes wordt deelgenomen aan alle op de betreffende afdeling of laboratorium relevante klinische besprekingen
- neemt deel aan de besprekingen, refereeravonden e.d. op de afdeling kindergeneeskunde
- geeft onderwijs op het gebied van erfelijke en aangeboren aandoeningen
- neemt deel aan patiënten- en literatuuronderwijs op de afdeling
- neemt deel aan nationale en internationale symposia, workshops, congressen en anderen vormen van (geaccrediteerde) postacademisch onderwijs op het gebied van de erfelijke en aangeboren aandoeningen
- maakt kennis met de organisatie van de relevante nationale en internationale organisaties, waaronder de Sectie Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen (Sectie EAA) van de NVK, de Vereniging Klinische Genetica Nederland, het Landelijk Overleg Genetic Counseling (LOG), de European en de American Society of Human Genetics (resp. ESHG en ASHG), de society of Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patientenorganisaties (VSOP) en de Federatie van Ouderverenigingen, Nederlandse Vereniging van Artsen Verstandelijk Gehandicapten (NVAVG) en de Nederlandse Vereniging voor Kinderneurologie (NVKN).

Wetenschappelijk onderzoek

De kinderarts EAA in opleiding:

- traint zich in klinische en zo mogelijk fundamenteel wetenschappelijke onderzoeksmethoden op het gebied van EAA;
- verricht zelfstandig cq onder begeleiding wetenschappelijk onderzoek;

- geeft blijk van wetenschappelijke vaardigheden op het gebied van erfelijke en aangeboren aandoeningen in de vorm van minstens 2 voordrachten op een nationale of internationaal wetenschappelijk congres en minstens 1 publicatie in een (inter) nationaal wetenschappelijk tijdschrift als eerste of laatste auteur;
- eventuele deelname aan de ontwikkeling van een EAA-gerelateerde richtlijn.

DE OPLEIDINGSINRICHTING

Erkenning

De erkenning als opleiderinrichting voor kinderarts EAA is een NVK-erkenning en wordt telkens verleend voor een periode van ten hoogste vijf jaar. De NVK kan een erkenning (tussentijds)intrekken, indien op grond van een door de visitatiecommissie uitgebracht rapport, de inrichting niet meer aan de gestelde eisen blijkt te voldoen.

Een opleidingsinrichting kan, na goedkeuring door de NVK, deel uitmaken van een opleidingscluster op maximaal drie locaties waarvan minimaal 1 academisch, met elk een door de NVK erkende opleidingsinrichting voor kinderarts EAA. Op een der locaties is de erkende opleider werkzaam; op de andere locaties werken erkende plaatsvervangend opleiders.

Voor verdere informatie over de opleidingserkenning zie het Handvest voor subspecialismen.

Faciliteiten

Een opleidingsinrichting voor kinderarts EAA:

- maakt deel uit van een academisch ziekenhuis met een erkende opleiding voor de kindergeneeskunde
- heeft in het ziekenhuis en/of binnen het cluster de beschikking over voorzieningen voor kindercardiologie, kinderneurologie, kinderendocrinologie, kinderchirurgie, (kinder)orthopedie, kinderrevalidatie, (kinder)urologie, oogheelkunde, keel-neus – en oorheelkunde, dermatologie en radiologie
- werkt nauw samen met een afdeling Klinische Genetica en met laboratoria voor cytogenetische diagnostiek, DNA-diagnostiek en metabole ziekten;
- is een afdeling met jaarlijks minstens 30 opnames/klinische consulten en 200 poliklinische consulten van kinderen met EAA
- heeft wat betreft diagnostiek, behandeling, begeleiding en voorlichting bij kinderen met EAA een patiëntenbestand dat met betrekking tot kwaliteit en diversiteit representatief is voor het consultatieve verwijzingspatroon (zie ook overzicht in portfolio)
- beschikt over ondersteuning in de kindardiëtetiek, -fysiotherapie en -logopedie
- beschikt over een psychosociaal team
- heeft een plaats in het netwerk (Netwerk Integrale Kindzorg) dat zich bezig houdt met de jeugdgezondheidszorg en met de zorg voor kinderen met een lichamelijke en/of verstandelijke beperking
- beschikt over of heeft gemakkelijk toegang tot een bibliotheek met gangbare standaardwerken en wetenschappelijke tijdschriften op gebieden van kindergeneeskunde en genetica in het algemeen en van EAA in het bijzonder.

Staf

De staf van de afdeling EAA, waaronder de opleider en plaatsvervangend opleider:

- bestaat uit tenminste twee door de NVK erkende kinderartsen EAA. Wanneer er geen 2 kinderartsen EAA werkzaam zijn in het opleidingscentrum/-cluster, kan ervoor gekozen worden dat de functie van plaatsvervangend opleider wordt opgevuld door een klinisch geneticus met opleidingservaring;
- opleider en plaatsvervangend opleider hebben samen tenminste 1.6 fte aanstelling binnen het subspecialisme;
- overlegt en werkt nauw samen met de afdeling klinische genetica en de genetische laboratoria in het ziekenhuis en/of cluster;

- houdt wekelijks patiënten- en literatuurbesprekingen;
- draagt concreet bij aan de opleiding kinderarts EAA;
- draagt bij aan (geaccrediteerde) postacademische training van kinderartsen;
- verzorgt onderwijs aan arts-assistenten;
- verricht wetenschappelijk onderzoek op gebied van EAA, publiceert in wetenschappelijke tijdschriften en houdt wetenschappelijke voordrachten;
- onderhoudt een adequate (elektronische) patiënten administratie;
- onderhoudt een adequate (elektronische) registratie van alle op de polikliniek en kliniek aangeboden patiënten met erfelijke en aangeboren aandoeningen;
- bezoekt regelmatig wetenschappelijke vergaderingen en congressen op het gebied van erfelijke en aangeboren aandoeningen;
- participeert in (inter)nationale samenwerkingsverbanden en vakorganisaties op gebied van erfelijke en aangeboren aandoeningen.

Opleider

De opleider tot kinderarts EAA:

- draagt de verantwoordelijkheid voor de opleiding op het subspecialistisch gebied
- is hoofd van de afdeling EAA van een (academische) opleidingsinrichting voor kindergeneeskunde;
- is tenminste twee jaar ingeschreven in het NVK- register van erkende kinderartsen EAA ;
- is actief betrokken bij de patiëntenzorg in de EAA;
- is gepromoveerd;
- is lid van de NVK en de sectie EAA;
- heeft de capaciteiten om wetenschappelijke activiteiten van anderen te kunnen begeleiden;
- stelt in overleg met de kandidaat-subspecialist en het hoofd van de afdeling kindergeneeskunde een opleidingsschema en wetenschappelijk programma op en draagt zorg voor goedkeuring daarvan door de NVK;
- houdt regelmatig patiënten besprekingen met de kandidaat-subspecialist;
- houdt ten behoeve van de zelfstudie van de kinderarts EAA in opleiding een lijst van verplichte en aanbevolen boeken en tijdschriften actueel;
- ziet toe op een adequate verzorging van de medische correspondentie door de kinderarts EAA in opleiding;
- zorgt dat de kinderarts EAA in opleiding aan alle verplichtingen van de opleiding kan voldoen;
- werkt samen met de plaatsvervangende opleider(s);
- voert over vorm en inhoud van het opleidingsschema regelmatig overleg met opleiders van andere erkende opleidingsinrichtingen voor kinderarts EAA
- initieert en stimuleert wetenschappelijk onderzoek;
- organiseert klinische conferenties en refereerbijeenkomsten op het gebied van EAA;
- is verantwoordelijk voor een adequate patiëntenadministratie;
- is verantwoordelijk voor registratie van de aangeboden en behandelde EAA problematiek;

- is verantwoordelijk voor het opstellen van een beleidsplan voor de opleidingsinrichting dat, mede aan de hand van de administratie- en registratiegegevens, jaarlijks wordt geëvalueerd en bijgesteld;
- is verantwoordelijk voor het opstellen van een jaarverslag van de opleidingsinrichting.

Visitatie

De opleidingsinrichting wordt, volgens een daartoe door de NVK vastgesteld protocol, minimaal elke vijf jaar gevisiteerd door een beoordelingscommissie die bestaat uit tenminste drie leden, waaronder een algemeen kinderarts als vertegenwoordiger van het Concilium Paediatricum, een kinderarts EAA namens de sectie EAA van de NVK en een vertegenwoordiger van een (sub-)specialisme, waarmee de kinderarts EAA intensief samenwerkt, zoals een klinisch geneticus of kinderneuroloog of een kinderarts EAA, waarmee geen directe werkrelatie bestaat. Voor elke visiteur wordt een plaatsvervanger van dezelfde discipline aangewezen.