

METABOLE ZIEKTEN

ALGEMEEN

Omschrijving

Het subspecialisme metabole ziekten is een onderdeel van de kindergeneeskunde en behoudt daar op het gebied van patiëntenzorg, onderwijs en onderzoek een fundamentele relatie mee.

Een kinderarts-metabole ziekten besteedt een belangrijk deel de werktijd aan de diagnostiek, behandeling en preventie van metabole aandoeningen bij patiënten, doet klinisch en/of fundamenteel wetenschappelijk onderzoek en geeft onderwijs op het vakgebied.

De kinderarts-metabole ziekten beoefent het subspecialisme in een academisch metabool centrum waarin ook een laboratorium gespecialiseerd in diagnostiek van metabole ziekten en een afdeling diëtetiek gespecialiseerd in metabole ziekten aanwezig zijn..

Voorwaarden voor toelating tot de opleiding

De opleiding tot kinderarts-metabole ziekten staat open voor artsen, die:

- een door de CGS erkende de opleiding tot kinderarts hebben afgerond;
- lid zijn van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (NVK).

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-metabole ziekten 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 opleiding bedraagt 30 maanden op fulltime basis, binnen minimaal een 0.6 fte aanstelling. 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. Korting op de opleidingsduur kan worden toegekend naar aanleiding van een profileringsstage in het kader van de opleiding tot algemeen kinderarts, en/of reeds verricht promotieonderzoek.

Indeling

De kinderarts-metabole ziekten in opleiding legt het opleidingsschema 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 opgesteld.

De opleiding dient tenminste te zijn samengesteld uit de volgende componenten, of equivalent daaraan, op full-time basis:

- klinische metabole stage van tenminste 18 maanden binnen een afdeling kindergeneeskundige metabole ziekten in Nederland bestaande uit poliklinische en klinische werkzaamheden, zoals onder anderen het dragen van het acute consultensein, participeren in de metabole diensten, superviseren van metabole patiënten op de (dag)afdeling;
- tenminste 10 in vivo functietesten;
- een stage van tenminste 3 maanden (of een equivalent daarvan) op een metabool en/of genetisch laboratorium;
- een stage van tenminste 3 maanden (of een equivalent daarvan) op een klinisch genetisch centrum (KGC) of kinderneurologie;
- een periode van minimaal 3 tot maximaal 6 maanden voor klinisch of fundamenteel wetenschappelijk onderzoek op het gebied van de metabole ziekten.

Een stage van maximaal 12 maanden kan buiten Nederland worden gevolgd. De duur, inhoud en locatie moeten door de opleider en de door de betreffende NVK-commissie zijn goedgekeurd. Gezien de te verwachten centralisatie en verdere ontwikkeling van expertisecentra, met daardoor een selectiever patiënten aanbod per opleidingscentrum, kan overwogen worden om een deel van de klinische stage in (een of meerdere) andere metabole opleidingscentra centra in Nederland te volgen.

Inhoud

De kinderarts-metabole ziekten in opleiding verwerft adequate kennis en ervaring op het gebied van:

- de embryologie, anatomie, histologie, biochemie en pathologische anatomie op het gebied van de metabole ziekten;
- de fysiologie, pathofysiologie en ontwikkeling van de specifiek op de kinderleeftijd voorkomende metabole problematiek;
- de klinisch genetische aspecten van prenatale diagnostiek en erfelijkheidsvoorlichting;
- verwerft inzicht in de medische genetica;
- de technieken van biochemische basisdiagnostiek en moleculair-biologische analyses;
- de relevante diagnostische en/of therapeutische apparatuur;
- de diagnostische mogelijkheden;
- de behandelingsmogelijkheden, waaronder klinische farmacologie, diëtetiek en leefregels;
- geprotocolleerde geneeskunde en evaluatie;
- psychosociale, ethische en juridische aspecten van diagnostiek en behandeling;
- prevalentie, epidemiologie en prognostiek;
- plaats en betekenis van de metabole ziekten in de Nederlandse gezondheidszorg.

De kinderarts-metabole ziekten in opleiding:

- (mede)behandelt 200 (metabole) patiënten gedurende het gehele fellowship, waarvan kwaliteit en diversiteit van de problematiek representatief is voor de gebruikelijke kindermetabole praktijk;
- leert optreden als consulent voor metabole ziekten bij kinderen, zowel voor de kindergeneeskunde als voor relevante andere specialismen;
- houdt de ziektegeschiedenis van de behandelde patiënten geregeld en nauwkeurig bij;
- neemt deel aan de regelmatige besprekingen met collegae van de afdeling klinische genetica en kinderneurologie;
- werkt samen met een laboratorium voor stofwisselingsziekten;
- neemt deel aan demonstraties en besprekingen op het gebied van de kindergeneeskunde;
- neemt deel aan literatuur- en (multidisciplinaire) patiëntenbesprekingen;
- werkt samen met een diëtist gespecialiseerd in metabole ziekten;
- geeft onderwijs aan arts-assistenten en verpleegkundigen;
- neemt deel aan nationale en internationale workshops, congressen en andere vormen van (geaccrediteerd) postacademisch onderwijs op het gebied van de metabole ziekten
- maakt kennis met de relevante nationale en internationale organisaties, waaronder de Sectie Metabole ziekten van de NVK, ESN (Vereniging voor Erfelijke Stofwisselingsziekten Nederland), SSIEM (Society of Study Inborn Errors of Metabolism), SIMD (Society of Inborn Metabolic Diseases).

Wetenschappelijk onderzoek

Een kinderarts-metabole ziekten in opleiding:

- traint zich in klinische en fundamenteel wetenschappelijke onderzoeksmethoden op het gebied van metabole ziekten;
- verricht zelfstandig cq. onder leiding wetenschappelijk onderzoek op het gebied van de metabole ziekten;
- geeft blijk van wetenschappelijke vaardigheden op het gebied van metabole ziekten in de vorm van tenminste één voordracht tijdens een wetenschappelijk congres of symposium;
- publiceert tenminste één peer reviewed artikel in een (inter) nationaal wetenschappelijk tijdschrift als eerste of laatste auteur.

Functionerings-/evaluatie-/jaargesprekken

Vinden plaats volgens aanstellingsnormen.

Voortgangsgesprekken met de fellow vinden halfjaarlijks plaats volgens Handvest voor Subspecialismen

DE OPLEIDINGSINRICHTING

Erkenning

De erkenning als opleidingsinrichting voor kinderartsen-metabole ziekten 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 met elk een door de NVK erkende opleidingsinrichting voor kinderartsen-metabole ziekten. Op één der locaties is de erkend opleider werkzaam; op de andere locaties werkt minimaal een erkende plaatsvervangend opleider.

Faciliteiten

Een opleidingsinrichting voor kinderartsen-metabole ziekten:

- maakt deel uit van een academisch ziekenhuis met een erkende opleiding voor de kindergeneeskunde en klinische genetica;
- heeft voldoende nieuwe patiënten, klinische opnamen en poliklinische consulten per jaar;
- heeft een patiëntenbestand voor diagnostiek, behandeling, voorlichting en advisering voor metabole ziekten dat representatief is voor het consultatieve verwijzingspatroon;
- beschikt over ondersteuning voor kindardiëtetiek, fysiotherapie en een psychosociaal team;
- beschikt in het ziekenhuis over een laboratorium voor stofwisselingsziekten waar tenminste twee chemici gespecialiseerd in de basisdiagnostiek van stofwisselingsziekten werkzaam zijn;
- heeft een gestructureerde samenwerking met een instituut voor fundamenteel onderzoek op het gebied van de menselijke erfelijkheid en metabole ziekten;
- heeft een functionele relatie met de afdelingen klinische genetica, kinderneurologie en de specialist metabole ziekten voor volwassenen;
- beschikt over een (electronische) bibliotheek met de gangbare standaardwerken en wetenschappelijke tijdschriften op de gebieden van kindergeneeskunde en metabole ziekten in het algemeen en van metabole problematiek bij kinderen en adolescenten in het bijzonder.

Staf

De staf van de afdeling metabole ziekten, waaronder de opleider en plaatsvervangend opleider:

- bestaat uit tenminste twee door de NVK erkende kinderartsen-metabole ziekten met samen tenminste 1.6 fte aanstelling ;
- overlegt en werkt nauw samen met het laboratorium metabole ziekten, klinische genetica en kinderneurologie in het ziekenhuis;
- houdt wekelijks patiëntenbesprekingen en participeert in literatuurbesprekingen en multidisciplinaire overleg momenten;
- draagt concreet bij aan de opleiding van kinderartsen-metabole ziekten;
- draagt bij aan (geaccrediteerde) postacademische training van kinderartsen;
- verzorgt onderwijs aan arts-assistenten;
- verricht wetenschappelijk onderzoek op het gebied van de metabole ziekten, publiceert in wetenschappelijke tijdschriften en houdt wetenschappelijke voordrachten;
- onderhoudt een adequate (elektronische) patiëntenadministratie;
- onderhoudt een adequate (elektronische) registratie van alle op de kinderpolikliniek en kinderkliniek aangeboden en behandelde metabole problematiek;
- bezoekt regelmatig wetenschappelijke vergaderingen en congressen op het gebied van metabole ziekten;
- participeert in (inter)nationale samenwerkingsverbanden en vakorganisaties op metabool gebied.

Opleider

De opleider tot kinderarts voor metabole ziekten:

- draagt de verantwoordelijkheid voor de opleiding op het subspecialistisch gebied;
- is tenminste vijf jaar ingeschreven in het NVK-register van erkende kinderartsen-metabole ziekten;
- is actief betrokken bij de patiëntenzorg in de metabole ziekten;
- is gepromoveerd,;
- 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 patiëntenbesprekingen met de kandidaat-subspecialist;
- houdt ten behoeve van de zelfstudie van de kinderarts-metabole ziekten 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-metabole ziekten in opleiding;
- zorgt dat de kinderarts-metabole ziekten in opleiding aan de alle verplichtingen van de opleiding kan voldoen;
- werkt samen met de plaatsvervangend opleider(s);
- voert over vorm en inhoud van het opleidingsschema regelmatig overleg met opleiders van andere erkende opleidingsinrichtingen voor kinderartsen-metabole ziekten;
- initieert en stimuleert wetenschappelijk onderzoek;
- is verantwoordelijk voor een adequate patiëntenadministratie;
- is verantwoordelijk voor registratie van de aangeboden en behandelde metabole problematiek bij kinderen;
- 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;

Visitatie

De opleidingsinrichting wordt, volgens een daartoe door de NVK vastgesteld protocol, minimaal elke vijf jaar gevisiteerd door een beoordelingscommissie die wordt samengesteld door de vertegenwoordiger van de Sectie Metabole Ziekten van de NVK in het Plenair CSO.