

Bijlage Voorwaarden inzetten genetische kiembaandiagnostiek

Bron: Concept leidraad aanvragen genetische kiembaandiagnostiek door niet klinisch genetische zorgprofessionals (VKGN, 2024)

Genetische diagnostiek door middel van een fenotype gericht gen of genenpakket kan door een bekwame zorgprofessional zelf aangevraagd worden. Belangrijk hierbij is dat:

- Het een patiënt betreft **met symptomen en verschijnselen** die eenduidig passen bij de aandoening.
- Het DNA-onderzoek verricht wordt ten behoeve van **diagnostiek/therapie** bij een aangedaan persoon.
- Er geen contra indicatie is op basis van lokaal gemaakte afspraken.
- De aanvrager **laagdrempelig toegang heeft tot een MDO of een ander regelmatig overleg** met een zorgprofessional van een afdeling Klinische Genetica.
- De aanvrager **voldoende bekwaam** is voor het aanvragen van het genetisch onderzoek. Dit houdt in:
 - De aanvrager kan een pretest counseling verrichten (zie <https://www.vkgn.org/files/949/Richtlijn%20Counseling%20bij%20genoombrede%20detectie%20CNV%20diagnostiek%20def%20%28geautoriseerd%29.pdf>).
 - De aanvrager heeft kennis over de inhoud van het aan te vragen genenpakket.
 - De aanvrager is vertrouwd met de interpretatie van de uitslagen van het genetisch onderzoek en kan dit uitleggen aan de patiënt tijdens de posttest counseling.
 - De aanvrager is bekend met het feit dat een genetische diagnose impact en consequenties kan hebben voor zowel de patiënt als diens familieleden. En heeft up-to-date kennis met betrekking tot de inhoud en reikwijdte van die consequenties.
 - De aanvrager weet dat een variant in een onderzocht gen in sommige gevallen ook een andere genetische aandoening kan veroorzaken, wat de gevolgen hiervan voor de interpretatie van de uitslagen zijn en dat een ziektebeeld afhankelijk kan zijn van de overervingswijze.
 - De aanvrager is op de hoogte van de verschillende logistieke aspecten van het aanvragen van genetische diagnostiek (www.artsengenetica.nl en www.DNA diagnostiek.nl) en weet, indien van toepassing, hoe een efficiënte en rendabele inzet van genetisch onderzoek kan worden bewerkstelligd.
 - De aanvrager is bekend met de informatiebronnen voor patiënt of ouders (<https://www.vkgn.org/files/7745/20210121%20Informatie%20uitgebreid%20DNA-onderzoek%20-%20Ouders%20pati%C3%ABnt.pdf> en <https://www.erfelijkheid.nl/DNA-onderzoek/dna-onderzoek-voor-een-diagnose>).