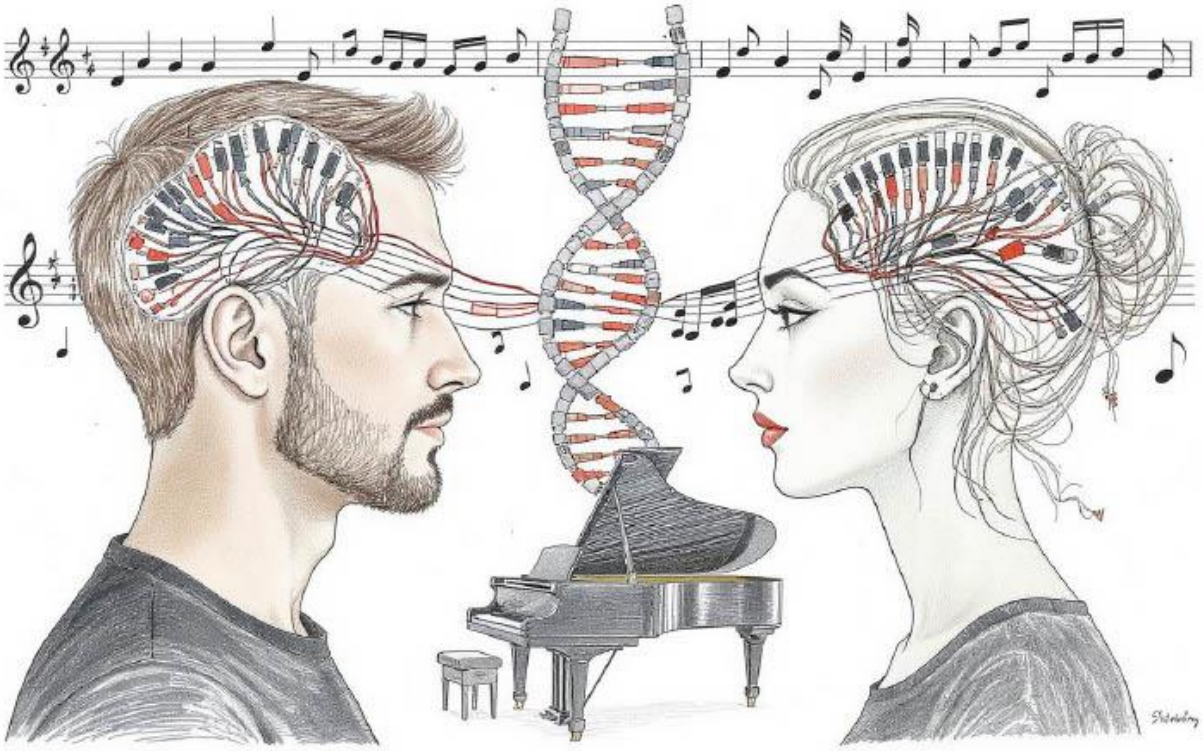
Landelijke AnalistenDag Genoomdiagostiek 2026

Donderdag 12 november



TivoliVredenburg Utrecht



Inhoud

Voorwoord 3
Sponsoren LADGD 2026 4
De complexe genetica van psychiatrische ziekten 7
OGM in CML; OMG, what a mess(enger)! 10
(ultra)snelle tumorclassificatie met behulp van AI 12
Kies je voor doof of blind? Ik kan niet kiezen, want door Ushersyndroom word ik doof én blind 15
Van Volendam naar de Faeröer eilanden; dragerschapsscreening in genetisch geïsoleerde gemeenschappen 17
Long-read nanopore sequencing in de klinisch genetische praktijk: Van supersnelle tot supercomplexe (repeat-)diagnostiek 20
De Mooiste Taal". Muzikale keynote over de kunst van elkaar verstaan 22
Routebeschrijving TivoliVredenburg Utrecht 26
Certificaat van deelname 30
Commissieleden van de LADGD 2025/2026 33
Puzzel pagina 36
Oplossing puzzel 39

Voorwoord

Beste Collegae,

Dit is alweer de 29ste Landelijke AnalistenDag wederom in Utrecht in TivoliVredenburg. Volgende editie dus weer een jubileum editie, waar we gaan kijken hoe we extra voor jullie uit kunnen gaan pakken. Maar eerst nog deze editie waar we weer 23 sponsoren bereidt hebben gevonden om deze dag mede mogelijk te maken, zij zijn te vinden in Park6 zowel boven als beneden. Ga vooral een kijkje nemen tijdens de pauze en tijdens de goed verzorgde lunch en wellicht scoor je hier nog een gadget.

Dit jaar hebben zich ruim 400 deelnemers aangemeld om deel te nemen aan de Landelijke AnalistenDag. AmsterdamUMC is deze editie met ruim 100 deelnemers aanwezig, nadat ze vorige editie niet konden komen vanwege de verhuizing van het AMC- en VUMC-lab naar het gezamenlijke Reseach & Diagnostiek Centrum (RDC) aan de VU-zijde van het AmsterdamUMC.

Zoals elke editie is er weer een programmaboekje met abstracts van onze sprekers en advertenties van onze sponsoren. In dit boekje staat ook weer wat om te puzzelen en op de LADGD zal er aan het eind van de dag weer de traditionele quiz zijn. We gaan kijken of de kennis van de dag is blijven hangen. Degene met de meeste wijsheid of het meeste geluk valt in de prijzen.

Ons werkveld is alsmaar in beweging door nieuwe technieken en meer analyses met minder mensen. Onder andere Optical Genome Mapping (OGM) en Long-read sequencing doen hun intrede en steeds meer verschillende aanvragen worden met WGS beantwoord. Dit zorgt voor veranderingen in het werkveld, minder Sanger sequencing en meer bioinformatica. Naast de NIPT zien we nu ook de opkomst van de NIPD. Waar de NIPT in het leven is geroepen om chromosomale afwijkingen bij een foetus op te sporen, is de NIPD erop gericht om naar specifieke, vaak zeldzame genetische ziekten binnen een familie te kijken. In het AmsterdamUMC is een begin gemaakt met de oprichting van het Gene Care Center, waarbij we ook daadwerkelijk patiënten gaan behandelen voor genetische aandoeningen met de CRISPR-Cas technologie. Het farmacogenetisch paspoort lijkt er nu echt te gaan komen, meerdere centra zijn hier in samenwerking met hun apothekers mee bezig. De Undiagnosed Hackathon, die op de LADGD 2025 aan bod kwam, krijgt na de internationale versie nu een landelijk vervolg. In april 2027 zal de Undiagnosed Hackathon NL plaatsvinden in het AmsterdamUMC. Ten slotte doet ook articifiele intelligentie (AI) zijn intrede op onze labs. Wat gaat dit de komende jaren voor ons werk betekenen?

In deze editie van de LADGD zal Arjan Buijs (UMCG) ons gaan bijpraten over OGM bij de tumorcytogenetica en zal Mark Drost (ErasmusMC) het hebben over long-read sequencing met de nanopore-technologie. Bastiaan Tops gaat ons vertellen over een toepassing van AI in het lab, waardoor ultrasnelle classificatie van tumoren mogelijk wordt. Naast deze technische praatjes hebben we, zoals elk jaar, ook klinische presentaties. Uit het AmsterdamUMC neemt Inge Mathijssen ons mee naar de Faeröer eilanden om te zien hoe je dragerschapsscreening opzet in een gesloten gemeenschap, naar aanleiding van haar ervaringen met Volendam. Inmiddels verhuisd van het AmsterdamUMC naar UMC Utrecht, zal Philip Jansen ons onderwijzen over psychiatrische ziekten. Welke complexe genetica komt er bij deze ziekten kijken? Zoals jullie al een aantal jaar van ons gewend zijn, hebben we dit jaar opnieuw een patiënt bereid gevonden om inzicht te geven vanuit het perspectief van de patiënt, samen met een arts die de genetische achtergrond van de ziekte met ons deelt. Ivonne Bressers heeft het Ushersyndroom en zal hier samen met arts Ronald Pennings meer over vertellen. We sluiten de dag af met een muzikale presentatie door Nicolaas Duin.

Ik hoop dat we met dit programma jullie weer een leerzame en vooral leuke dag kunnen bezorgen. We kijken weer uit naar jullie komst. Tot donderdag 12 november in Utrecht!

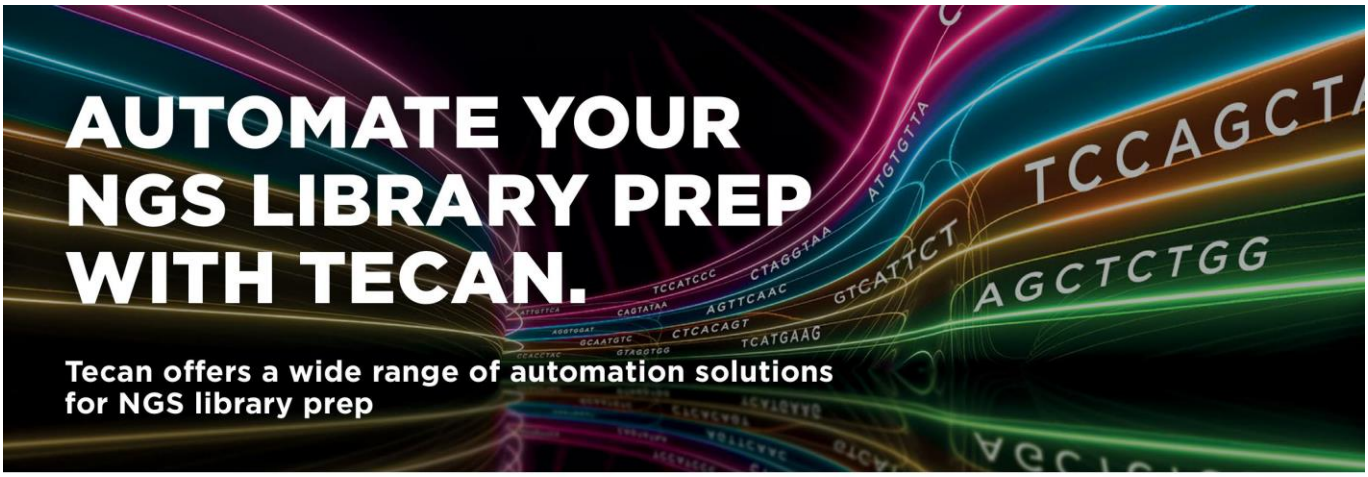
Michel Berens, voorzitter LADGD

Sponsoren LADGD 2026

De LADGD 2026 wordt mede mogelijk gemaakt door de volgende firma's:

12 november 2026
Tivoli Vredenburg Utrecht
Landelijke AnalistenDag GenoomDiagnostiek

08:30 – 09:25 uur	Ontvangst	
09:25 – 09:35 uur	Welkomstwoord	
09:35 – 10:05 uur	**De complexe genetica van psychiatrische ziekten.**	Dr. Philip Jansen, Klinisch Geneticus en Assistant Professor, AmsterdamUMC
10:10 – 10:40 uur	**OGM in CML; OMG, what a mess(enger)!**	Dr. Arjan Buijs, Laboratoriumspecialist Klinische Genetica (LSKG), UMCGroningen
10:40 – 11:20 uur	Pauze	
11:20 – 11:50 uur	**(ultra)snelle tumorclassificatie met behulp van AI.**	Dr. Bastiaan Tops, Hoofd Laboratorium voor kinderoncologie, Prinses Máxima Centrum voor kinderoncologie.
11:55 – 12:35 uur	**Kies je voor doof of blind? Ik kan niet kiezen, want door Ushersyndroom word ik doof én blind.**	Ivonne Bressers, oud voorzitter stichting Ushersyndroom en patiënt. Prof. Dr. Ronald Pennings, Afdelingshoofd en Hoogleraar Keel- Neus- en Oorheelkunde van het Radboudumc.
12:35 – 13:55 uur	Lunch	
14:00 – 14:30 uur	**Van Volendam naar de Faeröer eilanden; dragerschapsscreening in genetisch geïsoleerde gemeenschappen.**	Dr. Inge Mathijssen, Klinisch Geneticus, AmsterdamUMC.
14:35 – 15:05 uur	**Long-read nanopore sequencing in de klinisch genetische praktijk: Van supersnelle tot supercomplexe (repeat-)diagnostiek.**	Dr. Mark Drost, Laboratoriumspecialist Humane Genetica, ErasmusMC
15:10 – 15:55 uur	**De Mooiste Taal". Muzikale keynote over de kunst van elkaar verstaan**	Nicolaas Duin, Muzikaal spreker.
16:00 – 16:15 uur	Quiz	
16:15	Borrel	



With the DreamPrep® NGS series of pre-configured workstations Tecan supports NGS library prep methods for Tecan Genomics chemistry and third-party chemistry providers for a variety of NGS sequencing technologies.

+ Over 50 methods for
NGS library prep available

+ Three pre-configured workstations with upgrade path for
- Single steps (bead clean up, etc.)
- Full library prep (up to 48 samples)
- Full library prep (up to 96 samples)

+ Flexible sample number
in multiples of 1

DreamPrep® NGS



+ High flexibility.
Standard worktable for any NGS workflow.

+ Future proof.
Upgrade path to increase throughput and degree of automation.

+ Full walk away solution.
Optional integration of an on-deck thermal cycler.

+ Easy operation.
Touch screen guided worktable loading and camera based verification.

+ Quantification & normalization.
Optional integration of a fluorescence plate reader.

Tecan has partnerships with many NGS library prep kit providers for joint method development and qualification.

NEW ENGLAND BioLabs · illumina · LEXOGEN The RNA Experts · Oxford NANOPORE Technologies · PacBio · QIAGEN · Roche

TECAN.

De complexe genetica van psychiatrische ziekten

Dr. Philip Jansen, Klinisch Geneticus en Assistant Professor, AmsterdamUMC

Psychiatrische aandoeningen zijn hoog erfelijk, en de laatste decennia hebben het inzicht in de genetische factoren die dit verklaren sterk verbeterd. De klinische toepassing van deze kennis staat nog in de kinderschoenen, maar kan mogelijk in de diagnostiek en counseling van patiënten met een psychiatrische kwetsbaarheid een bijdrage leveren. In deze presentatie worden verschillende mogelijke klinische toepassingen van genetica in de psychiatrie en klinische genetica besproken, zowel op het vlak van monogene risico's, als ook de opkomst van polygenetische risicoscores (PRS) die het risico op basis van veelvoorkomende genetische varianten steeds accurater kunnen schatten. Ervaringen worden gedeeld over de samenwerking tussen psychiaters en klinisch genetici, specifiek binnen de polikliniek die hier in het AmsterdamUMC voor is opgezet voor de genetische counseling en diagnostiek bij deze patientengroep.

Philip Jansen werkt als klinisch geneticus en assistant professor in het UMC Utrecht, daarnaast is hij als onderzoeker verbonden aan de Humane Genetica afd van het AmsterdamUMC. Naast zorg voor patienten met zeldzame/monogene aandoeningen, doet Philip onderzoek naar de genetica van polygene aandoeningen en eigenschappen. In zijn PhD heeft hij zich gericht op polygenetische risicoscores en het vinden van veelvoorkomende genetische factoren betrokken bij psychiatrische ziekten.



OUR PORTFOLIO HAS GROWN.

SO HAVE YOUR OPTIONS.

DNA FISH Probes for Research and Diagnostics
Expanded with XCyting on Demand (XOD)* custom probes solutions.

* For Research Use only. Not intended for diagnostic use.

- DNA FISH Probe Portfolio
- 95 IVDR-Certified Probes
- Global Support
- Delivering to >80 Countries
- XOD Customized Solutions

CONTACT US

www.metasystems-probes.com



MetaSystems
Probes

© 2026 by MetaSystems Probes
Document No. ADV-MP-LAGD-2026-07-01

TSS

pinkroccade
ZIEKENHUIZEN & LABORATORIA

Jullie genetica-kennis.
Onze GLIMS-expertise.



De genetica kent complexe processen. Wij helpen jullie met het vertalen van deze processen naar een inrichting die aansluit op jullie dagelijkse praktijk.

- Specialist in de implementatie van Laboratorium Informatie Systemen (LIS) zoals **GLIMS**
- Diepgaande laboratoriumkennis gecombineerd met jarenlange LIS-ervaring
- Samen naar een LIS dat werkt voor de praktijk van vandaag én de zorg van morgen

Actief binnen vier laboratoriumdomeinen

Klinische Genetica
Van variantinterpretatie tot rapportage. Ondersteuning bij complexe diagnostiek en groeiende datastromen.

Pathologie
Van aanvrang tot diagnose. Optimaal procesbeheer en integratie van moleculaire pathologie.

Klinische Chemie
Betrouwbare gegevens, efficiënte analyses en waardevolle inzichten voor de klinische zorg.

Microbiologie
Ondersteuning van de volledige workflow: van kweek en ID tot resistentiebepaling en rapportage.

Laten we kennismaken!
Jouw uitdagingen zijn onze input. Samen zorgen we voor een LIS dat genetica ondersteunt.
Vandaag starten, morgen verbeteren.

De brug tussen laboratoriumprocessen en een succesvol ingericht LIS.

OGM in CML; OMG, what a mess(enger)!

Dr. Arjan Buijs, Laboratoriumspecialist Klinische Genetica (LSKG), UMCGroningen

Optical Genome Mapping (OGM) is een hoog resolutie genoombrede analyse waarbij middels duizenden labels verspreid over het genoom structurele, numerieke en copy-number neutrale veranderingen aangetoond kunnen worden. Middels software analyse wordt voor elk label, waarvan de exacte locatie op het normale genoom bekend is, bepaald waar deze zich bevindt in het (mogelijk afwijkend) DNA verkregen uit het te onderzoeken weefsel (mapping). De techniek combineert daarmee als het ware klassieke karyotypering en SNP array analyse in een enkele bepaling.

Binnen de Afdeling Genetica, sectie Genoomdiagnostiek van het UMC Groningen wordt OGM analyse gebruikt als eerste keuze van onderzoek op beenmerg of bloed bij patiënten met hematologische maligniteiten.

Chronische myeloide leukemie (CML) is een hematologische maligniteit, die ontstaat in een stamcel in het beenmerg. Een translocatie tussen een chr.9 en een chr.22 is in hoge mate karakteristiek voor CML. Hierbij treedt er een breuk op in het *ABL1* gen op chr.9 en het *BCR* gen op chr.22. Door deze translocatie, de zgn. Philadelphia translocatie, ontstaat een *BCR::ABL1* fusie gen, dat leidt tot een fusie messenger RNA, en vervolgens weer een BCR:ABL1 fusie eiwit. Dit fusie eiwit draagt eraan bij dat de stamcel waarin dit fusie product ontstaan is ontaardt in een leukemische cel die uiteindelijk uitgroeit tot een klinische manifeste CML. De identificatie van een t(9;22) *BCR::ABL1* genherschikking is van belang voor therapie-keuze, en daarmee voor een gunstige prognose van de ziekte.

Van het *BCR:ABL1* messenger RNA is doorgaans goed bekend waar beide delen aan elkaar fuseren. Maar is dat op genomisch niveau in beide chromosomen ook het geval? De met OGM geïdentificeerde breukpunten bij een aantal patiënten met CML zullen worden besproken om deze vraag te beantwoorden.



Increased Productivity with High Quality and Consistency

HANABI P2N

Metaphase Chromosome Harvester

Features and Benefits

- Increased laboratory productivity
- 24 sample walk-away harvesting capability
- 6 adjustable harvesting protocols
- Highly consistent results
- Fumeless
- Low noise operation
- Ease of use
  - Interleave mode
  - HSI System Interface
  - Auto-dilution
  - Auto-fixative mixer
  - Integrated waste Pump
  - Reagent and Waste Empty sensors
  - 12" Windows color touch control panel



HANABI P7 High-Capacity Metaphase Auto Spreader

Features and Benefits

- 24 samples per run with 72 slide capacity in under an hour
- Highly consistent spreading results
- Low maintenance and ease of use
- Increased yield of analysable metaphases over traditional methods
- Completely controlled environment
- Samples dropping volume up to 50 µL per sample
- 12" Windows colour touch screen control panel
- HSI System Interface
- Increased Laboratory productivity
- Drops and spreads for both FISH and Chromosomal analysis
- Support FISH studies for both metaphase and/or interphase cells



ADS Biotec Inc | 7409 Irvington Road | Omaha, NE | USA 68122 | tel: 402- 800-3200
ADS Biotec Limited | 40 Watt Road | Hillington Park | Hillington, Glasgow | UK G52 4RY | +44 (0) 141 892-8800
Registered in England and Wales. Registered office: Birketts LLP, 22 Station Road, Cambridge, CB1 2JD
Company Registration No. 03257373 VAT Registration No. GB682479101

www.adsbiotec.com

(ultra)snelle tumorclassificatie met behulp van AI

Dr. Bastiaan Tops, Hoofd van het Diagnostisch Lab voor kinderoncologie, Prinses Maxima Centrum Utrecht.



De moleculaire diagnostiek van kinderkanker is complex: er zijn veel verschillende, vaak zeer zeldzame tumortypen en voor een optimale behandeling is steeds meer moleculaire informatie nodig. Whole genome sequencing en methylatieprofilering spelen daarom een belangrijke rol binnen de geïntegreerde diagnostiek.

Nieuwe sequencingtechnologieën bieden mogelijkheden om deze diagnostiek sneller en eenvoudiger te maken. Met Oxford Nanopore sequencing kan DNA tijdens het sequencen direct worden geanalyseerd, waardoor al met zeer weinig data betrouwbare tumorclassificatie mogelijk is. In het Prinses Máxima Centrum zijn hiervoor verschillende toepassingen ontwikkeld.

De volgende stap is om naast classificatie ook andere diagnostisch relevante afwijkingen, zoals aneuploïdie, structurele varianten en mutaties, uit dezelfde Nanopore-meting te bepalen. Daarmee ontstaat de mogelijkheid van één snelle en schaalbare moleculaire test die verschillende conventionele diagnostische technieken kan aanvullen of uiteindelijk kan vervangen.

ISOGEN LIFE SCIENCE

Making your research happen

From sample to result

CELLS

- ✓Cell Lines
- ✓Animal-free Growth Factors
- ✓Functional Organoid Growth
- ✓Automated cell counters
- ✓Live Cell Imaging systems
- ✓Bioreactors

EXTRACTION

- ✓DNA
- ✓RNA
- ✓Proteins

SEPARATION & DETECTION

- ✓(NextGen) PCR
- ✓NGS library prep kits
- ✓DNA target enrichment
- ✓Sanger Sequencing
- ✓HPLC, UHPLC, Prep-LC
- ✓icIEF, icIEF-Prep, icIEF-MS
- ✓SFE, SFC
- ✓Microscopy
- ✓Gel Imaging
- ✓ddPCR, qPCR
- ✓Digital SPR
- ✓Fluorescence, CD, FT-IR, Raman
- ✓(Nanovolume) UV/Vis/NIR
- ✓Multimode Plate reading

CONSUMABLES

- ✓Sample collection
- ✓DNA/RNA stabilisation
- ✓Pipettes and tips
- ✓Small equipment
- ✓Co-culture/Drug testing plates
- ✓ Cell Culture
- ✓ Oligos/probes
- ✓ Assay kits
- ✓ Cartridges, Ampholytes, pI markers
- ✓ PCR enzymes and master mixes

SERVICES

- ✓NGS Services
- ✓Fractionation and Peptide Mapping icIEF(MS) Services
- ✓Calibration Pipette Services

support@isogen-lifescience.com www.isogen-lifescience.com

Automate Your Workflow.

Find New Opportunities with **ADS Biotec and MetaSystems.**



END-TO-END AUTOMATION

Benefit from solutions across chromosome harvesting, spreading, staining, imaging, and karyogram generation.



REDUCED HANDS-ON TIME

Keep manual tasks to a minimum. Free up more time and focus on what really matters.



IMPROVED STANDARDIZATION

Use barcodes to track samples and slides. This provides secure and reliable process management.

© 2026 by MetaSystems
Document No. ADV-MS-LAGD-2026-08-01

MetaSystems

info@metasystems-international.com
www.metasystems-international.com

Kies je voor doof of blind? Ik kan niet kiezen, want door Ushersyndroom word ik doof én blind

Ivonne Bressers, oud voorzitter stichting Ushersyndroom en patiënt.
Prof. Dr. Ronald Pennings, Afdelingshoofd Otorhinolaryngologie (KNO), Radboudumc.

USHERSYNDROOM: TWEE PERSPECTIEVEN, ÉÉN VERHAAL

Wanneer wordt een genetische bevinding een diagnose? En wat gebeurt er daarna?

In deze duo-presentatie gaan KNO-arts Ronald Pennings en patiënt Ivonne Bressers met elkaar in gesprek over Ushersyndroom. Door elkaar vragen te stellen, doorlopen zij samen het traject van genetische diagnostiek: van DNA en het vinden van een genetische oorzaak, via het stellen en vertellen van de diagnose, naar de gevolgen die zo'n diagnose kan hebben voor de patiënt en diens familie.

Een diagnose geeft duidelijkheid, maar roept vaak ook nieuwe vragen op. Hoe vertel je iemand dat hij of zij een progressieve erfelijke aandoening heeft en langzaam doof én blind zal worden? Wat betekent dat voor de patiënt zelf, maar ook voor ouders, kinderen, broers en zussen? En verandert een diagnose de manier waarop je naar de toekomst kijkt?

Daarna begint het leven met de diagnose. Wat betekent het om te leven met een aandoening waarbij horen en zien steeds verder achteruitgaan? Welke keuzes maak je rond behandeling en hulpmiddelen, zoals bijvoorbeeld een cochleaire implantaten? En wat doet het met je wanneer niet alle vragen te beantwoorden zijn?

Tegelijkertijd staat de ontwikkeling niet stil. Wat betekenen nieuwe ontdekkingen van pathogene mutaties en nieuwe kennis over het DNA voor mensen met Ushersyndroom? Kunnen we de progressie van horen en zien afremmen of zelfs stoppen, of is dat nog verre toekomstmuziek? En welke rol kunnen genetici, artsen, onderzoekers én patiënten daarin spelen?

Ronald en Ivonne nemen de zaal mee langs verschillende momenten in dit traject. Niet alleen vanuit het perspectief van de zorgprofessional of van de patiënt, maar vanuit beide kanten. Want wat heeft een arts nodig om een patiënt goed te kunnen begeleiden? En wat doe je als arts wanneer je niet alle vragen van een patiënt kunt beantwoorden? Kan een patiënt een rol spelen bij het ontrafelen van de ziekte?

Een gesprek over DNA, diagnose, de impact ervan op een leven en de hoop die nieuwe kennis en ontwikkelingen voor de toekomst kunnen bieden.





Sanbio
Part of Europa Biosite

YOUR PARTNER IN LIFE SCIENCE SUPPLIES

Knowledge makes the difference

Sanbio supports your research with premium lab supplies and reagents from top suppliers. Our expert team and carefully selected products help drive your discoveries.



www.ladgenoomdiagnostiek Lad Genoomdiagnostiek lad.genoomdiagnostiek

Van Volendam naar de Faeröer eilanden; dragerschapsscreening in genetisch geïsoleerde gemeenschappen

Dr. Inge Mathijssen, Klinisch Geneticus, AmsterdamUMC.



In genetisch geïsoleerde gemeenschappen kunnen bepaalde zeldzame erfelijke aandoeningen relatief vaak voorkomen, doordat specifieke pathogene foundervarianten binnen de populatie een hoge dragerschapsfrequentie hebben.

In Volendam hebben we in 2012 een dragerschapsscreening opgezet voor vijf ernstige autosomaal recessieve aandoeningen. De belangstelling voor deze screening bleek groot: naar schatting laat meer dan 90% van de doelgroep zich testen. In de afgelopen jaren zijn meerdere dragerparen gevonden en worden er vrijwel geen kinderen meer geboren met de aandoeningen waarop wordt getest.

De ervaringen in Volendam bleken ook relevant voor een andere geïsoleerde populatie: de Faeröer eilanden, een archipel van 18 eilanden in de noordelijke Atlantische Oceaan, tussen Schotland en IJsland. Samen met lokale betrokkenen werd onderzocht welke aandoeningen en varianten voor screening in aanmerking komen, hoe een lokaal uitvoerbare DNA-test kan worden ingericht en hoe de bevolking tegenover dragerschapsscreening en de daaruit voortkomende reproductieve opties staat.

De reis voert in deze presentatie van Volendam naar de Faeröer-eilanden. Daarbij laat ik zien hoe de ervaringen met dragerschapsscreening in Volendam kunnen bijdragen aan de ontwikkeling van een screeningsprogramma op de Faeröer eilanden.

Hogeschool Leiden

Centrum Bioscience en Diagnostiek

Welke cursus zit in jouw DNA?

CBD van Hogeschool Leiden biedt cursussen en maatwerktrajecten in o.a. de vakgebieden:

- Moleculaire biologie
- Bio-informatica
- Genomics
- Professionele ontwikkeling

Bezoek onze stand op donderdag 12 november. We maken graag kennis!

Kijk op cbd.hsleiden.nl voor alle mogelijkheden.



IVDR Probes
for In Situ Hybridization.

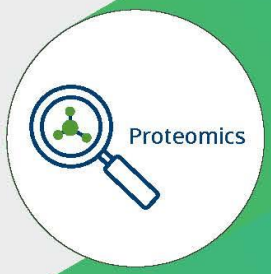
ZYTOVISION
Molecular diagnostics simplified

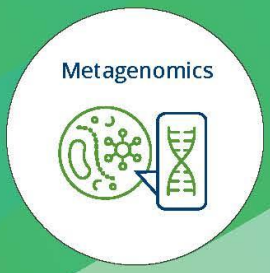
Distributed by
ImmunoForce BV
Find the complete portfolio on: immuno-force.com

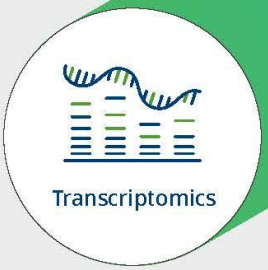


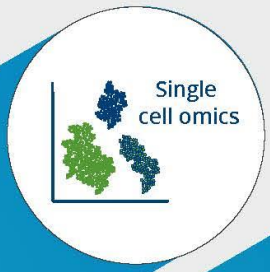
Novogene

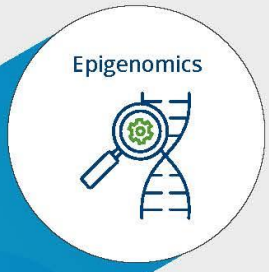
Your Trusted Partner in **Next Generation Sequencing Services**

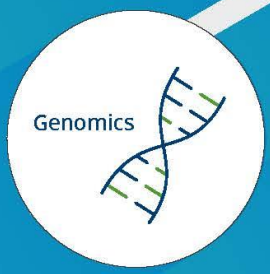












End-to-end: **from sample preparation to data analysis**



www.novogene.com

Long-read nanopore sequencing in de klinisch genetische praktijk: Van supersnelle tot supercomplexe (repeat-)diagnostiek

Dr. Mark Drost, Laboratoriumspecialist Humane Genetica, ErasmusMC

Onze genoomdiagnostiek gaat hard vooruit, en toch blijft na regulier onderzoek meer dan de helft van de mensen met een zeldzame ziekte zonder diagnose. Short-read genoomsequencing was lang de standaard, maar is blind voor bepaalde delen van het genoom en bovendien traag. Precies daar komt long-read genoomsequencing in beeld.

Bij het ErasmusMC maken we gebruik van long-read nanopore sequencing, wat niet alleen een beter beeld van het genoom geeft, maar wat ook nog supersnel is. Bij spoed betekent dat een genetische diagnose binnen enkele dagen, in plaats van weken. Denk aan een ernstig ziek pasgeboren kind op de IC, waar een snelle genetische diagnose direct beleid kan veranderen: wel of niet doorbehandelen, gericht behandelen, of ouders eindelijk duidelijkheid geven. Juist daar maakt het verschil dat we niet eerst een keten van losse testen hoeven af te werken, maar in één keer breed naar het genoom kijken.

Diezelfde techniek blinkt óók uit in het moeilijkste werk: repeat-expansies. Die lange, herhalende stukken DNA - de oorzaak van ziekten als Friedreich ataxie en FTD/ALS - lezen we nu in één keer volledig uit: lengte, opbouw, onderbrekingen en verschillen tussen cellen. Dit maakt long-read nanopore sequencing bij uitstek geschikt voor de genetische diagnostiek voor bewegingstoornissen en neurodegeneratie.

Aan de hand van casuïstiek neem ik jullie mee in hoe wij long-read nanopore sequencing op het Erasmus MC hebben opgetuigd - van de keuzes op de labvloer tot de valkuilen onderweg - en wat die combinatie van snelheid én diepgang uiteindelijk betekent voor de patiënt: sneller duidelijkheid, een scherpere diagnose en eerder de juiste zorg.



Promega

OVER 20 YEARS OF RELIABLE AUTOMATED DNA/RNA EXTRACTION



Tissue FFPE Cells Blood
Stool Swabs Virus Microbes
Plants Food Water Soil

Scan for details

SUPPORTING YOUR qPCR WORKFLOW

Extraction Quantitation Reverse Transcription Amplification

Scan for resources (papers, guidelines, webinars,...) and products, for each step

Questions or requests? Contact Ella
ella.peters@promega.com

De Mooiste Taal”. Muzikale keynote over de kunst van elkaar verstaan

Nicolaas Duin, muzikaal spreker

Muzikale keynote over de kunst van elkaar verstaan

Wat heeft muziek te maken met het dagelijks werk van analisten? Meer dan je denkt.

Tijdens deze muzikale keynote neemt pianist Nicolaas Duin je mee in een verrassend verhaal over samenwerken, luisteren, afstemmen en omgaan met verandering. Want spreken we eigenlijk wel dezelfde taal? Begrijpen we elkaar? En spelen we samen hetzelfde liedje? Met live piano als middel om anders te kijken naar de uitdagingen van het vak en naar elkaar.

Verwacht herkenning, verrassende inzichten, interactie en natuurlijk wordt er ook veel gelachen. Een keynote die resoneert…



revvity

COMING THIS SUMMER

The new generation of automated nucleic acid purification.

chemagic™ Neo Instrument

Scale without limits.
From small studies to high-throughput, one instrument independent from batch size, or sample type.

Results you can count on.
Consistent, reliable performance, run per run.

High yield. Less compromise.
M-PVA magnetic bead technology delivers optimal purity for your downstream applications.

More samples. Less time.
Accelerate your workflow without sacrificing quality.

Complexity handled.
Smart automation takes care of the hard part, so you can focus on your research.



www.revvity.com

Copyright ©2026, Revvity, Inc. All rights reserved.
Revvity is a trademark of Revvity, Inc.
All other trademarks are the property of their respective owners.

For research use only. Not for use in diagnostic procedures.

2734324

MORPHO BIOTECH

Next Gen Sequencing

INSTANT NanoBiosensors

High-Sensitivity Isolation for Long-Read Success from cfDNA and FFPE

Morphix
A MORPHO BIOTECH BRAND

Nucleic Acid Quantification

QSONICA
SONICATORS

Mechanical Fragmentation

Full-Length Single-Cell RNA Analysis & Multi-Omic Discovery

SEEKGENE

Library Amplification, Quantification, and Normalisation

Clean Science. Clear Results

Meet IDT at LAD GenoomDiagnostiek 2026!

Advancing Genomic Discovery with NGS, CRISPR, qPCR, and Custom Oligonucleotide Solutions

12 November 2026 | Tivoli Vredenburg, Utrecht, The Netherlands

Join Integrated DNA Technologies (IDT) at LAD GenoomDiagnostiek 2026, a leading Dutch event focused on genomics diagnostics, scientific collaboration, and knowledge sharing. The meeting brings together laboratory professionals, researchers, and diagnostic experts to discuss the latest advances in genomic technologies and laboratory workflows.

Visit the IDT team to explore solutions for Next-Generation Sequencing (NGS), CRISPR genome editing, qPCR assay development, and custom oligonucleotide synthesis. Whether you are developing new assays, advancing translational research, our specialists can help you find the right tools to support your goals.

We look forward to meeting the genomics community in Utrecht, exchanging ideas, and demonstrating how IDT technologies can help accelerate discovery and deliver reliable results.

- Next-Generation Sequencing (NGS)
- CRISPR Genome Editing
- qPCR & PCR Applications
- Custom DNA & RNA Oligonucleotides
- Genomic Diagnostics
- Assay Design & Optimization

IDT
INTEGRATED DNA TECHNOLOGIES

For research use only. Not for use in diagnostic procedures.
Unless otherwise agreed to in writing, IDT does not intend these products to be used in clinical applications and does not warrant their fitness or suitability for any clinical diagnostic use. Purchaser is solely responsible for all decisions regarding the use of these products and any associated regulatory or legal obligations.

danaher

Routebeschrijving TivoliVredenburg Utrecht

Met het openbaar vervoer
TivoliVredenburg is makkelijk te bereiken met het openbaar vervoer. TivoliVredenburg ligt op circa 5 min. loopafstand van Utrecht Centraal en Hoog Catharijne.

De dichtstbijzijnde bushaltes zijn:
- Vredenburg, direct naast TivoliVredenburg
- Utrecht Centraal Station, Centrumzijde, op 5 minuten loopafstand.
- Sint Jacobsstraat, op enkele minuten loopafstand
- Neude, op 5 minuten loopafstand

Te voet vanaf Station Utrecht Centraal
Loop vanaf het perron naar de stationshal en richting winkelcentrum Hoog Catharijne. Ga vanaf het stationsplein (kijk ook even omhoog voor het iconische bollendak) Hoog Catharijne binnen en sla bij binnenkomst linksaf. Volg het pad naar rechts (langs H&M en C&A), loop rechtdoor en ga de roltrap af. Kijk links naar buiten en je ziet TivoliVredenburg.

Bij deze route kan gebruik gemaakt worden van roltrappen en liften.

Kom je met de fiets?
Zet je fiets gratis, droog en veilig in een van de bewaakte stallingen in de buurt. U-Stal Vredenburg is de dichtstbijzijnde stalling en is van donderdag t/m zondag zelfs 24 uur per dag geopend.
Mocht het je niet zijn opgevallen: langs ons pand ligt een blindengeleidestrook. Zet je fiets daar niet op! Er geldt een officieel fietsparkeerverbod in de stegen rondom ons gebouw. De Hollandse en Vlaamse Toren worden opnieuw ingericht door de gemeente, met als doel om ze veiliger en leefbaarder te maken. Verkeerd geparkeerde fietsen worden dus actief weggehaald.

Auto & Parkeren
In de directe omgeving van TivoliVredenburg kun je parkeren in een van de verschillende parkeergarages van Hoog Catharijne (P1 t/m P6). De parkeergarages van Hoog Catharijne zitten op loopafstand van TivoliVredenburg. Daarnaast bevinden zich nog een aantal andere parkeergarages op loopafstand (Paardenveld, Bijenkorf/LaVie en Springweg).

Goed om te weten: in het centrum/stationsgebied, rondom TivoliVredenburg werkt navigatie niet altijd goed. We raden je aan om de navigatie uit te zetten en de borden te volgen.

Parkeren bezoekers met een beperking
In de buurt van TivoliVredenburg bevindt zich een aantal parkeergarages met parkeermogelijkheid voor mindervaliden. De dichtstbijzijnde is parkeergarage P5 Hoog Catharijne, met 16 mindervaliden-parkeerplaatsen en een lift. Daarnaast kun je gratis parkeren op mindervalidenplaatsen in de buurt (Varkenmarkt 16 en Bergstraat 54 zijn op korte afstand van TivoliVredenburg).

Met een gehandicaptenparkeervergunning van de Gemeente Utrecht is het ook toegestaan om gratis te parkeren op plekken waar betaald parkeren is. Behalve op plekken met het bord ‘Vergunninghouders’. Deze parkeervergunning is gratis aan te vragen, ook als je buiten Utrecht woont.

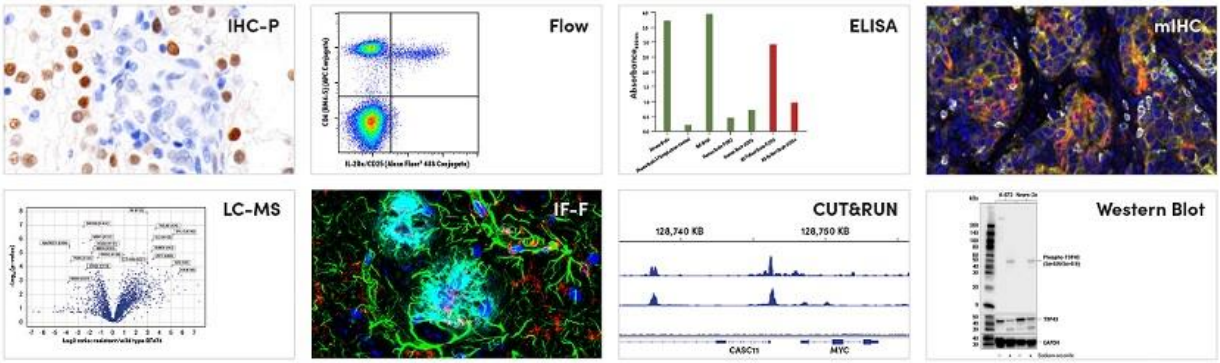
Zie ook de site van TivoliVredenburg voor de laatste info
https://www.tivolivredenburg.nl/bezoek/route/

Looproutes naar TivoliVredenburg en ligging parkeerplaatsen:



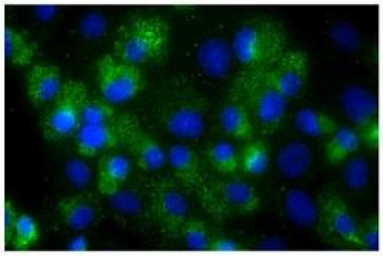
The CST Antibody Data Integrity Pledge

Antibodies—and Data—You Can Always Trust



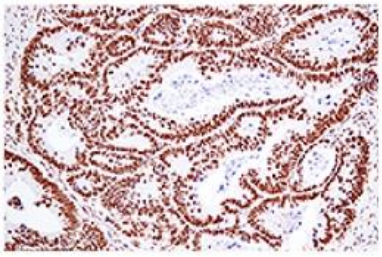
Scientists should be able to trust the tools they use to advance discovery. When you view product data on the CST website, you can be assured that the information provided is honest, accurate, and reproducible in your own lab.

As scientists who perform research ourselves, we believe all suppliers should be expected to provide evidence of rigorous in-house testing, with zero undisclosed data reuse or manipulated data. Data integrity isn't just a commercial policy for us; it is a fundamental pledge. This has been our practice since CST was founded in 1999, and it will never change.



100% In-House Testing

- Over **99% of the recombinant antibodies** we sell are manufactured and validated **in house** from clone to commercialization.
- Applications are validated using multiple rigorous strategies. In the rare instances when third-party data is shown, the **source is always cited**.
- We test sourced products internally and **never misrepresent external data**.



No Manipulated Data

- **100% representative data:** All blot images, graphs, and figures reflect true performance.
- **No deceptive editing:** Zero cloning, digital painting, or selective masking to hide poor results.
- **Raw testing data:** Provided to researchers upon request.



Direct Technical Support

- Connect directly with **the same bench scientists** who produced and validated the antibody.
- Full accountability and batch-to-batch consistency guaranteed over your project's lifetime.
- Backed by our **Antibody Performance Guarantee.**

Learn more at
cst-science.com/CST-pledge

Cell Signaling TECHNOLOGY

For Research Use Only. Not for Use in Diagnostic Procedures.



DATA-ANALYSE & GENOMICS CURSUSSEN

Life sciences is booming! Werk je in een laboratorium en wil je verder groeien? Kies binnen de HAN Academie Toegepaste Biowetenschappen en Chemie voor de cursus die bij jou past.

CURSUS BASIS IN DE BIO-INFORMATICA

Wil je de basisbegrippen leren die binnen bio-informatica gebruikt worden? Een beeld krijgen van o.a. programmeer concepten en Multiple Sequence Alignment tools? Weten hoe je online beschikbare software kan gebruiken voor een eerste analyse? Dan is deze cursus iets voor jou!

CURSUS PROGRAMMEREN IN PYTHON

Ontdekken wat Python is? Erachter komen hoe je Python op een slimme manier kan inzetten in jouw werk? En (verder) bekwaam worden in het programmeren met Python? Dan is de cursus Programmeren in Python iets voor jou!

CURSUS DNA SEQUENCING - NGS & TGS

Krijg een overzicht van de sequencing technologieën Illumina, Ion Torrent, Nanopore & PacBio. Krijg begrip van library preparation, PCR amplificatie en short- en long read sequencing. En krijg inzicht in hoe sequencing data wordt verwerkt, geïnterpreteerd en geanalyseerd.

CURSUS DESIGN OF EXPERIMENTS

Deze cursus is een eerste kennismaking met de Design of Experiments methodiek. Wil jij overzichtelijk, compact en statistisch verantwoord leren experimenteren? Dan is deze cursus iets voor jou!

SCAN DE QR CODE VOOR MEER INFO OF MAIL NAAR CURSUS.ATBC@HAN.NL

OPEN UP NEW HORIZONS.

HAN_UNIVERSITY OF APPLIED SCIENCES


Certificaat van deelname
Landelijke AnalistenDag
Genoomdiagnostiek 2026
Donderdag 12 november
heeft deelgenomen aan
Landelijke AnalistenDag
GenoomDiagnostiek 2026
TivoliVredenburg Utrecht
donderdag 12 november 2026
TivoliVredenburg te Utrecht
Dhr. M. Berens
Voorzitter LADGD
Mevr. A. ten Berge
Secretaris LADGD
LADGD
Landelijke AnalistenDag GenoomDiagnostiek
Gesteund door VKGL

Dvysr®
Devyser – a new level of certainty

Dvysr
IVDR Certified

Simple, fast, accurate genetic testing solutions


Post-transplantation monitoring


Cystic fibrosis


Hematology


Reproductive health


Cardiovascular diseases


Oncology

Visit our booth. Learn how we can simplify your genetic testing.

Bezoek onze stand. En leer hoe wij uw genetische testen en werk eenvoudiger maken.

Learn more about Devyser solutions:

Dvysr

@Devyser
www.devyser.com



You might be measuring only part of the story

Running a single gene expression assay may miss the transcript that matters most in your research

Many eukaryotic genes produce transcripts with different expression levels by a process called splicing. Some transcripts may have very low expression, while others are highly expressed. If your real-time PCR (qPCR) assay does not cover all transcripts from a given gene, your results could be incomplete or misleading.

One gene does not equal one transcript

A typical gene expression assay may detect only some transcripts. For example, one assay might detect 6 of 12 transcripts—just 50% of a gene's activity—so you could miss the transcript that matters most. Adding a second assay could boost coverage to ~91%, reducing the risk of missing key information.

50%	vs.	91%
Coverage (1 assay)		Coverage (2 assays)

Key questions to consider before your next experiment:

- Does your target gene have multiple transcripts?
- Does your assay detect the transcripts relevant to your model, tissue, or treatment?
- Do you need a second assay to increase transcript coverage?

Benefits of boosted coverage during gene expression analysis:

- Reduced risk of missing the most important transcript
- Less chance of underestimating expression changes
- Experimental decisions are based on a larger data set

How to achieve boosted coverage:

- Use multiple Applied Biosystems™ TaqMan™ gene expression assays that target a given gene at different locations for exceptional transcript coverage

Need help ordering?

Contact tech support

Find assays

Learn more about TaqMan gene expression assays at **thermofisher.com/qpcr-gene-expression**

For Research Use Only. Not for use in diagnostic procedures. © 2026 Thermo Fisher Scientific Inc. All rights reserved. All trademarks are the property of Thermo Fisher Scientific and its subsidiaries unless otherwise specified. TaqMan is a trademark of Roche Molecular Systems, Inc., used under permission and license. **FLY-13882158 0426**

Commissieleden van de LADGD 2025/2026

Amsterdam UMC; Locatie Vumc Afdeling Humane Genetica; Lab Genoomanalyse Research & Diagnostiek Centrum ADORE Van der Boechorststraat 6B 1081 BT Amsterdam	Michel Berens 020-5623463 m.l.berens@amsterdamumc.nl ZH 0 J052 of ZH 2 J 078 Desiree Steenbeek d.steenbeek@amsterdamumc.nl ZH 0 J 058 Netty Bost nettybost@hotmail.com	Voorzitter/Financien LADorg./locatie LADorg./locatie
UMC Groningen Afdeling Genetica Postbus 30001/CB50 9700 RB Groningen	Annelies ten Berge 06-55257808 a.m.ten.berge@umcg.nl	Vice voorzitter/Secretariaat
RadboudUMC Afdeling Genetica Postbus 9101 6500 HB Nijmegen	Rowdy Meijer 024-3668937 Rowdy.Meijer@radboudumc.nl	Sponsoring
MUMC+ Klinische Genetica Maastricht Postbus 5800 6202 AZ Maastricht	Chris van Uum 043-3877696 Chris.van.uum@mumc.nl Brigitte Verbeek 043-3877696 b.verbeek@mumc.nl	Workshops Communicatie/Website/ Boekje
Erasmus Medisch Centrum Klinische Genetica Postbus 2040 3000 CA Rotterdam	Nicole van Koetsveld n.vankoetsveld@erasmusmc.nl	Notulen/Gastvrouw
LUMC Genoomdiagnostiek Postbus 9600/S-06-P 2300 RC Leiden	Lizet Groenewegen 071-5269834 L.groenewegen@lumc.nl Carlijn van Mersbergen 071-5269841 C.B.van_Mersbergen@lumc.nl	Financiën/Locatie Contactpersoon sprekers/Gastvrouw
UMC Utrecht Afdeling Genetica Postbus 85090/ KC4.084.02 3508 AB Utrecht	Sietske Rensen s.rensen@umcutrecht.nl	Sponsoring



Advancing Rare Disease Research with Genomic Automation

Precision, efficiency, and confidence—at scale

For laboratories dedicated to genetic analysis and rare disease research, consistency and speed are essential. From cardiogenetics to neurodevelopmental and neuromuscular disorders, complex workflows demand solutions that deliver reliable results without added complexity.

Learn how:

- A top molecular genetics lab partnered with **Agilent to automate its NGS workflow.**
- Automation streamlined processes and **cut hands-on time.**
- The lab now delivers **faster, more confident results** for rare disease testing.
- A unified workflow lets the team focus on **advancing genomic insights.**

See Genomic Automation in Action. Scan de QR now

Agilent
Trusted Answers

For Research Use Only. Not for use in diagnostic procedures.
PR7004-1093

TICO EUROPE

YOUR PARTNER IN LIFE SCIENCE PRODUCTS



Cytocell
an OGT company

DNA FISH Probes

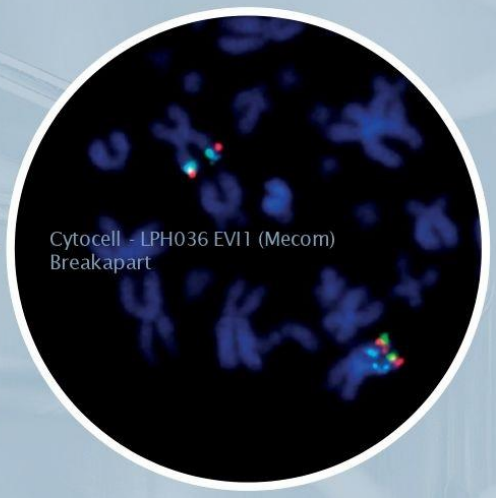
Haematology FISH Probes

- EVI1 Breakapart
- IGH/CCND1 Plus Translocation
- IGH/FGFR3 Plus Translocation
- IGH/MAF Translocation
- Fast PML/RARA Translocation
- JAK2 breakapart
- Ph-like ALL panel

Pathology FISH Probes

- HER2
- ROS1
- C-MET

And many more! Visit our booth for the complete product range!



NEW!

Custom made probes

All previously-made myProbes can be reordered with a new minimum order of only 10 tests.

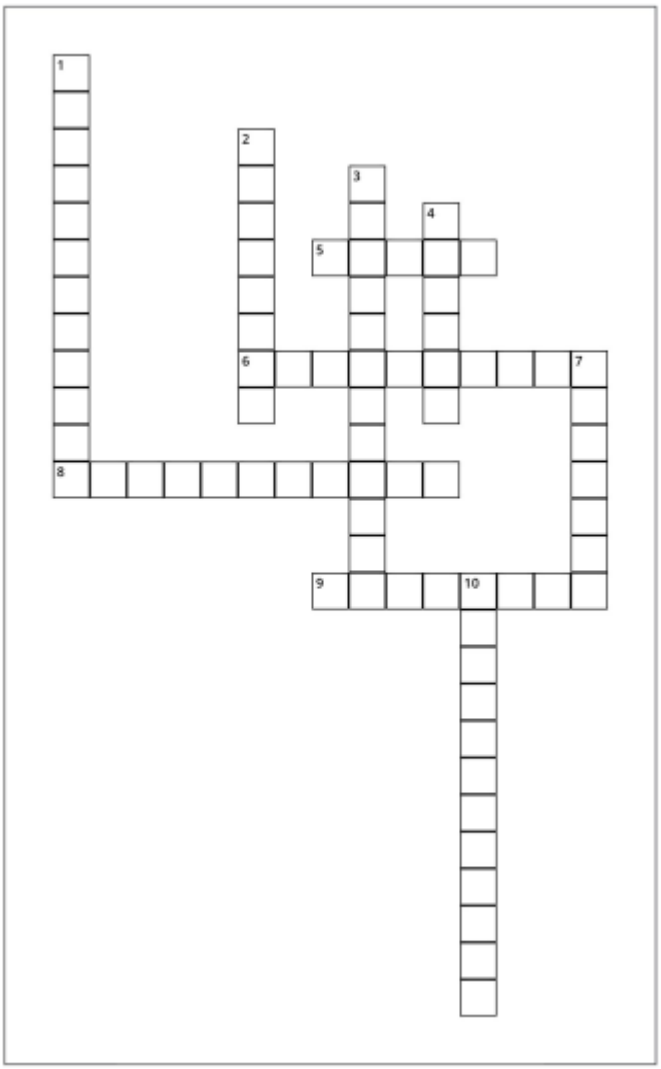
TICO Europe is distributor for Applied Spectral Imaging

ASI develops computer-aided systems for use in diagnostics by pathology, cytogenetic and research laboratories. ASI provides labs with accurate, repeatable and standardized analysis of karyotyping, FISH, CISH, quantitative IHC, as well as spectral maging for research applications.

ASI APPLIED SPECTRAL IMAGING

Professor W.H. Keesomlaan 12 1183DJ Amstelveen, The Netherlands |
tel +31 20 6408048 | info@ticoeurope.com | www.ticoeurope.com

Puzzel pagina

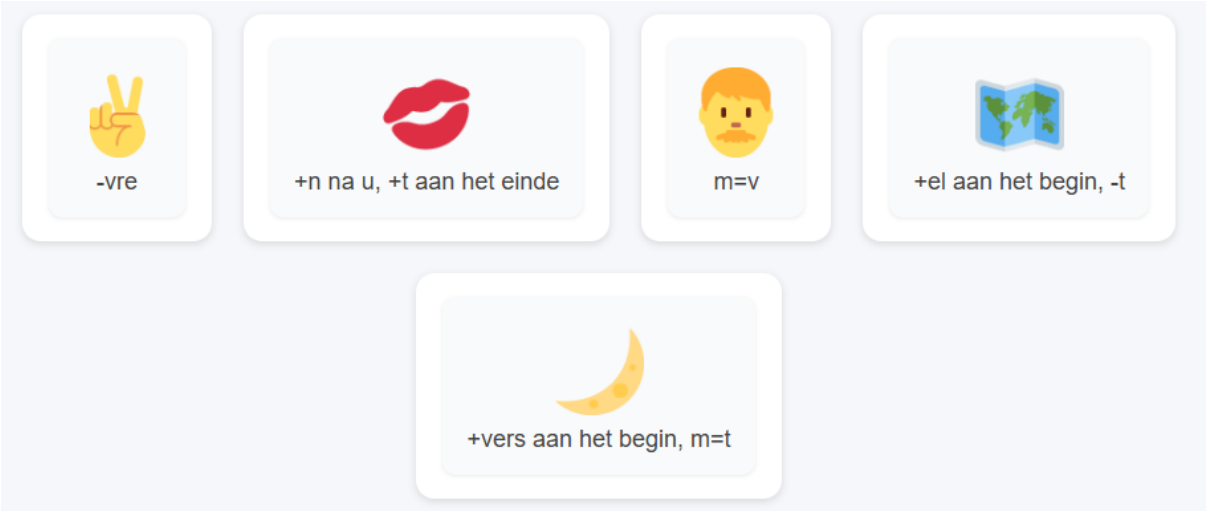


Horizontaal

5. Variant van een gen die verschillende eigenschappen kan bepalen.
6. Structuur die DNA en eiwitten bevat, essentieel voor erfelijkheid.
8. Studie van erfelijke veranderingen die niet de DNA-sequentie beïnvloeden.
9. De waarneembare kenmerken van een organisme, beïnvloed door genen.

Verticaal

1. Het proces waarbij informatie van een gen wordt gebruikt om een eiwit te maken.
2. Tak van de biologie die de overerving van eigenschappen bestudeert.
3. Verschillende vormen of varianten van een gen in een populatie.
4. De complete set van genetisch materiaal in een organisme.
7. Een permanente verandering in de DNA-sequentie van een gen.
10. Proces waarbij DNA wordt omgezet in RNA, cruciaal voor eiwitsynthese.

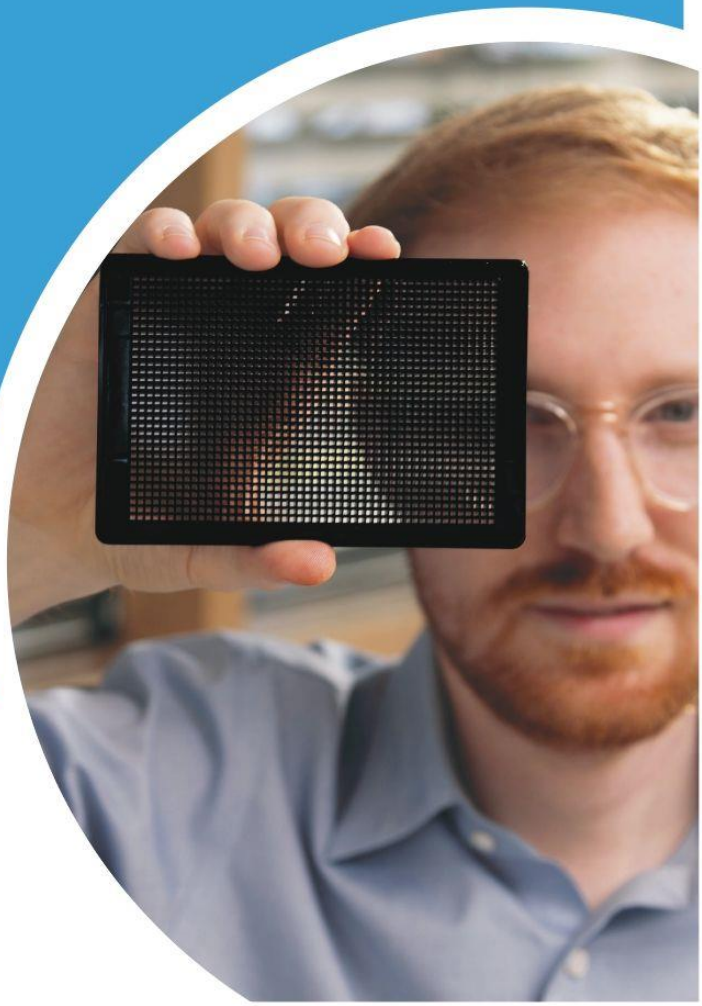


MICROPLATE CHECKLIST:

HOW TO IMPROVE YOUR IMAGING

- Understand the key plate parameters
- Choose the optimal plate configuration
- Match your plate to your application

SCAN FOR BROCHURE



greiner BIO-ONE

Greiner Bio-One B.V. | TEL 0172 420 900 | E-MAIL info.nl@gbo.com

HAMILTON

Automating Genomics. Empowering Diagnostics.

From sample preparation to reliable results

Hamilton's automated liquid handling solutions support your genomics and molecular diagnostics workflows with high precision, flexibility and reliability.



Applications

DNA/RNA extraction
Reliable and reproducible sample preparation.

NGS library preparation
Automated workflows for high-throughput sequencing.

Molecular diagnostics
Flexible solutions for research and routine diagnostics.

Our Genomics Portfolio



Microlab STARlet
Compact solution for efficient NGS library preparation.



Microlab PuriFY
Automated nucleic acid clean-up for consistent and reliable results.



NIMBUS Presto
Automated extraction of high-quality nucleic acids from various sample types.



Long String STAR V
Automated high-molecular-weight (HMW) DNA extraction and labelling.



Microlab STAR V
High-throughput automation for NGS and molecular diagnostics.

What our solutions deliver

Precision
Reproducible results across your workflows.

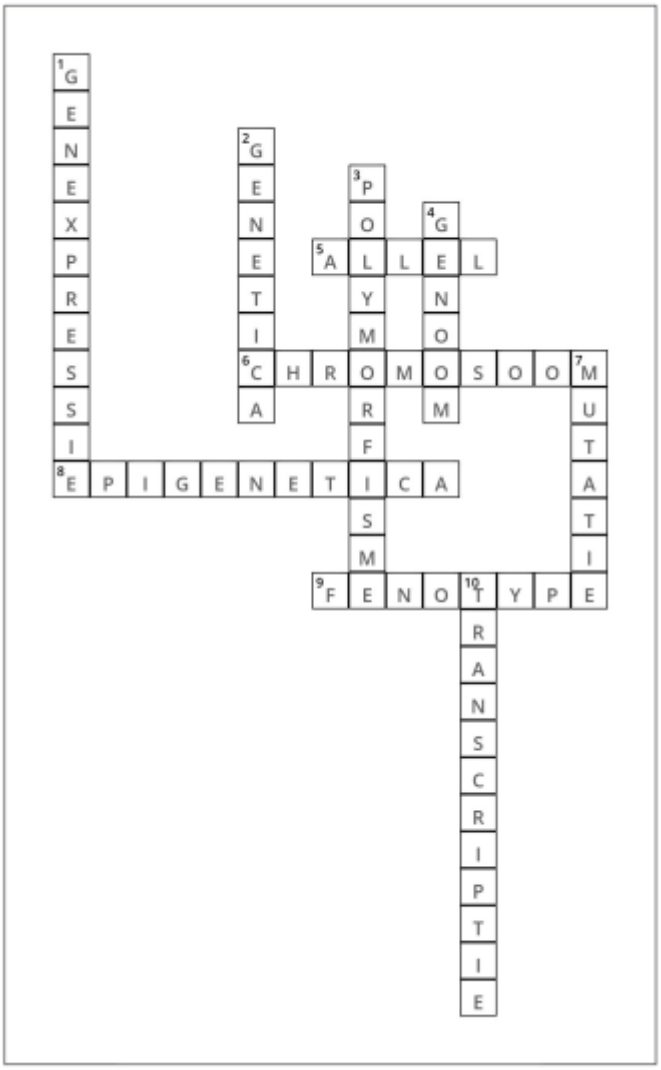
Reliability
Validated workflows and proven performance.

Flexibility
From small batches to high throughput.

Integration
Open platforms and a broad ecosystem.

Discover more about our solutions for genomics and diagnostics.
www.hamiltoncompany.com

Oplossing puzzel



Rebus: De kunst van elkaar verstaan