

NWG-lezing op dinsdag 3 maart 2026 door **Lisenka Vissers** (RadboudUMC)
(begin lezing 19.45 uur, zaal C 222, 2de verdieping, Forumgebouw, gebouw 102, Wageningen Campus)

Van DNA tot Diagnose: technologie als sleutel bij zeldzame aandoening

Prof. dr. Lisenka Vissers (Vught, 1980) studeerde medische biologie aan de Katholieke Universiteit Nijmegen (1998-2002). Zij werkt als moleculair geneticus en hoogleraar translationele genetica aan het Radboudumc in Nijmegen, waar zij een sleutelrol speelt in het toegankelijk maken van genetische technologie voor de medische praktijk, met bijzondere aandacht voor zeldzame aandoeningen. Haar onderzoek richt zich op het verbeteren van diagnostiek bij patiënten met zeldzame genetische ziekten, waarbij ze gebruikmaakt van de nieuwste DNA-analysetechnieken, zoals 'whole genome sequencing'. Vissers weet als geen ander de brug te slaan tussen laboratorium en kliniek, waardoor haar werk directe impact heeft op de levens van patiënten en hun families. Haar missie: sneller, beter, en op kosteneffectieve wijze achterhalen wat er genetisch mis is bij mensen met een zeldzame aandoening – en zo een stap dichterbij gerichte behandeling en persoonlijke zorg.

Introductie

De term zeldzame ziekte wordt gebruikt als overkoepelende benaming voor 6,000 tot 8,000 verschillende aandoeningen, die allemaal bij minder dan 1 op de 2,000 personen voorkomt. Ondanks dat deze dus individueel (zeer) zeldzaam zijn, komen zij tezamen veel voor in de populatie; één op de 17 Nederlanders zal tijdens zijn/haar leven te maken krijgen met zo'n zeldzame aandoening.

Ongeveer 80% van al deze aandoeningen heeft een genetische oorzaak. Tot aan het einde van vorige eeuw moest deze oorzaak gevonden worden door gen-voor-gen het DNA te lezen om de fout op te sporen, of door onder de microscoop te kijken of het aantal en/of vorm van de chromosomen wel klopte. Dit was niet alleen kostbaar en tijdrovend, maar leverde helaas ook maar in 5-8% van de patiënten een diagnose op. In de afgelopen 25 jaar heeft er een technologische revolutie plaatsgevonden waardoor het mogelijk is om voor relatief lage kosten de totale DNA code van een individu te lezen in slechts een paar dagen tijd. Dit zorgt er niet alleen voor dat genetische diagnostiek sneller en nauwkeuriger wordt, maar er komen ook nieuwe inzichten in ziektebeelden uit voort die weer leiden tot verbeterde behandelopties.

Tijdens deze lezing zal ik ingaan op de technologische revolutie die heeft plaatsgevonden in de medische genetica, alsmede de impact die deze heeft voor patiënten met een zeldzame aandoening in de dagelijkse praktijk.