

Piebaldisme: wat is het en hoe kun je piebaldisme behandelen?

Piebaldisme is een aangeboren huidaandoening waarbij witte plekken van verschillende grootte en vorm op het lichaam zichtbaar zijn, evenals witte haren. Piebaldisme wordt vaak verward met een andere pigmentstoornis, [vitiligo](#). In tegenstelling tot piebaldisme, is vitiligo echter (bijna) nooit bij geboorte zichtbaar.

Hoe ontstaat piebaldisme?

Mensen met piebaldisme hebben een fout in een bepaald deel van het erfelijke materiaal, het zogenaamde C-KIT-gen, gelokaliseerd op het chromosoom 4q12. Dit gen zorgt voor het transport en de verdeling van pigmentcellen over het lichaam. [Pigmentatie](#) begint al heel vroeg, al voor de geboorte. Daardoor kunnen de vlekken al direct na de geboorte te zien zijn, maar omdat de pigmentatie van de huid in het eerste levensjaar op gang komt, is pas na een jaar duidelijk is sprake is van witte vlekken. Daarmee onderscheidt piebaldisme zich van vitiligo dat een verworven aandoening is waarbij de depigmentatie bijna nooit al op baby leeftijd aanwezig is. Piebaldisme heeft een dominante overerving. Dat betekent dat iemand de aandoening heeft gekregen van een van zijn ouders en er 50% kans is dat hij/zij de pigmentstoornis doorgeeft aan zijn/haar kinderen.

Wat zijn de verschijnselen van piebaldisme?

De witte plekken in de huid zijn bij piebaldisme reeds bij de geboorte zichtbaar of tijdens het eerste levensjaar. Bij lichte huidtypes vallen de witte plekken en witte haren soms niet erg op en wordt dit pas later (maar wel in het eerste jaar na geboorte) ontdekt. Opvallend is dat er naast witte plekken ook juist donkerder gekleurde huid voorkomt, die zowel in de witte plekken of aan de rand van de witte plekken kan zitten. De witte plekken komen het meest voor op de knieën en ellebogen, borst, buik en centraal op het voorhoofd en zijn vaak driehoekig van vorm. De aanwezigheid van een witte haarlok van de voorste hoofdharen is heel kenmerkend voor piebaldisme en soms zelfs het enige verschijnsel.

In tegenstelling tot vitiligo zullen de witte plekken in de loop der jaren niet toenemen noch in aantal noch in grootte. Piebaldisme heeft geen invloed op de algemene gezondheid. Ondanks de afwezigheid van pigment in de witte plekken bestaat er geen verhoogd risico op het krijgen van huidkanker en [melanomen](#), ten opzichte van mensen die geen piebaldisme hebben.

Syndroom van Waardenburg

Een bijzondere vorm van piebaldisme is het syndroom van Waardenburg. Patiënten met dit syndroom hebben een huidbeeld van piebaldisme in combinatie met twee verschillende kleuren irissen in de ogen (heterochromia iridies), oorafwijkingen (doofheid) en mentale retardatie. Bij deze vorm is niet het C-KIT maar het MITF gen aangetast.

Hoe wordt de diagnose piebaldisme gesteld?

Piebaldisme is over het algemeen redelijk makkelijk te herkennen, zeker door geoefende dermatologen. Vaak is het een bekend probleem in de familie en is het huidbeeld daarom bekend. Als het probleem niet in de familie bekend is, kan het soms verward worden met vitiligo. Het stabiel blijven van de witte plekken, de aanwezigheid sinds de geboorte en de donkere gebieden wijzen op piebaldisme en vormen het onderscheid met de diagnose vitiligo.

Wat is de behandeling van piebaldisme?

Piebaldisme is niet te behandelen met zalven of UV-therapie. Er bestaat op dit moment geen therapie die de pigmentstoornis of het gedefect bij piebaldisme kan herstellen. De symptomen kunnen wel worden verminderd door pigmenttransplantatie. Hierbij worden pigmentcellen van een normaal stuk huid overgebracht in de witte plekken waar ze waren verdwenen. Voor pigmenttransplantatie worden verschillende methoden gebruikt: er kunnen kleine stukjes normaal gepigmenteerde huid (biopten) worden verplaatst naar een stukje witte huid (minigrafting). Dit gebeurt poliklinisch onder plaatselijke verdoving en betreft een kleine chirurgische ingreep die niet medisch noodzakelijk is. Daarom wordt dit niet toegepast bij kinderen onder de 12 jaar, maar pas vanaf de leeftijd van 16 jaar. Deze behandeling werkt goed bij piebaldisme en bij ruim 80% van de gevallen kan de transplantatie leiden tot verdwijning van de behandelde witte plekken. Lees meer hierover in het [proefschrift van dr. Lisa Komen](#).

Een alternatieve methode is de celsuspensie transplantatie waarbij pigmentcellen worden gewonnen uit een stukje normale huid en na een bewerking in een vloeistof worden verdeeld op de te behandelen witte huid. Deze vloeistof bevat pigment- en huidcellen en wordt teruggeplaatst op de (met laser) voorbehandelde witte plek. Deze methode is nog niet geregistreerd voor pigmentstoornissen, maar wordt momenteel onderzocht bij de SNIP (AMC Amsterdam) en het Universitair Ziekenhuis in Gent (België).

Wat kunt u zelf doen?

Camouflage van gedepigmenteerde plekken met een huidkleurige make-up heeft geen genezende werking, maar kan de plekken soms nagenoeg onzichtbaar maken zolang de camouflage er zit. Vooral voor het gezicht kan het goed werken. Huidtherapeuten kunnen u informeren over deze optie.

Wat zijn de vooruitzichten?

In tegenstelling tot een andere pigmentstoornis, vitiligo, zullen de witte plekken in de loop der jaren niet toenemen, maar wel meegroeien met de persoon. Als er geen pigmenttransplantatie wordt gedaan zal het beeld niet of nauwelijks veranderen.