
CAFÉ AU LAIT VLEKKEN

WAT ZIJN CAFÉ AU LAIT VLEKKEN?

Café au lait vlekken zijn egaal lichtbruin gekleurde pigmentvlekken. Café au lait is Frans voor koffie met melk en dat is precies de kleur van de gemiddelde café au lait vlek.

Café au lait vlekken kunnen al aanwezig zijn vanaf de geboorte, maar omdat ze in het begin nog klein zijn en licht van kleur zijn ze moeilijk te zien. Rond het tweede levensjaar zijn ze wat donkerder geworden en duidelijker te zien. Ze zijn goedaardig. Bij het groter worden van het kind groeien ze mee. Café au lait vlekken zijn meestal ovaal van vorm en hebben een doorsnede die varieert van 0.5 cm tot enkele centimeters.



HOE ONTSTAAT HET?

Overall in de huid zitten pigmentcellen (melanocyten) die pigment aanmaken. Door een 'weeffoutje' maken de pigmentcellen in een café au lait vlek veel meer pigment aan dan in de omgevende huid.

HOE VAAK KOMT HET VOOR?

Café au lait vlekken komen vaak voor: bij 0.3-0.5% van de kinderen is bij de geboorte 1 café au lait vlek aanwezig, bij kinderen met een donkere huid kan het oplopen tot 15-18%. Op kinderleeftijd neemt dit toe naar circa 13% voor de blanke huid en 27% voor de gepigmenteerde huid.

HOE WORDT DE DIAGNOSE GESTELD?

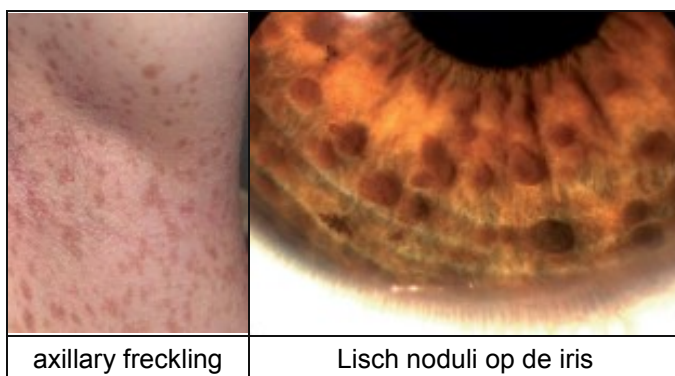
Café au lait vlekken zien er zo typisch uit dat de diagnose gesteld wordt op het klinisch beeld. Het is niet nodig om aanvullend onderzoek te doen zoals bloedonderzoek of onderzoek van een stukje huid.

WAT IS DE RELATIE MET NEUROFIBROMATOSE?

De meeste kinderen hebben maar 1 café au lait vlek, sommige kinderen hebben er meerdere. Als er veel café au lait vlekken zijn (6 of meer, en groter dan 0.5 cm doorsnede) dan kan het zijn dat er sprake is van een syndroom zoals **neurofibromatose** (de ziekte van von Recklinghausen).

Patiënten met neurofibromatose hebben vaak café au lait vlekken. Bij circa 95% zijn die aanwezig, en bij circa 80% verschijnen ze al in het eerste levensjaar. Neurofibromatose komt voor bij circa 1 op de 3000 tot 4000 mensen (0.03%).

Het hebben van 6 of meer café au lait vlekken is niet voldoende om de diagnose neurofibromatose te stellen. Daarvoor moeten er ook nog andere kenmerken aanwezig zijn zoals bijvoorbeeld sproeten in de oksels of liezen (**axillary freckling** genoemd), of vlekjes in de ogen op de iris (**Lisch noduli** genoemd).



Om te beoordelen of er sprake zou kunnen zijn van neurofibromatose of een ander syndroom moeten kinderen met café au lait vlekken worden doorverwezen naar de dermatoloog (en soms ook naar een oogarts) om te worden nagekeken. Als er aanwijzingen zijn voor neurofibromatose dan wordt ook een erfelijkheid specialist (klinisch geneticus) ingeschakeld.

WANNEER IS ER SPRAKE VAN NEUROFIBROMATOSE ?

Om de diagnose neurofibromatose te stellen moeten er 2 of meer van de onderstaande kenmerken aanwezig zijn:

- 6 of meer café au lait vlekken (> 5 mm in doorsnee voor puberteit, > 15 mm na puberteit)
- 2 of meer neurofibromen of 1 plexiform neurofibroom (neurofibromen zijn zachte zwellingen, bolvormig of gesteeld, meestal huidkleurig)
- axillary freckling (kleine op sproeten lijkende pigmentvlekjes in de oksels of in de liezen)
- een goedaardig gezwel in de oogzenuw (nervus opticus)
- 2 of meer Lisch noduli (geel-bruine vlekjes op de iris)
- botafwijkingen
- iemand in de eerstegraads familie (vader, moeder, broer, zus) die neurofibromatosis heeft.

WAT IS DE BEHANDELING?

Café au lait vlekken zijn zelden cosmetisch storend, maar mocht dat toch het geval zijn dan kunnen ze eventueel worden behandeld met laser. Hiervoor worden pigment lasers gebruikt. Een voorbeeld is de robijnlaser (Q-switched ruby laser). De effectiviteit van de laserbehandeling is niet zo goed. Soms lukt het niet om de plek voldoende op te bleken om een goed cosmetisch effect te krijgen. Het komt ook voor dat de plek na verloop van tijd weer terug komt. Een enkele keer kan de plek zelfs donkerder worden van een laserbehandeling. Globaal lukt het bij 1/3 goed, bij 1/3 komt de plek weer terug, en bij 1/3 wordt het erger.

Het is dus belangrijk om vóór behandeling van de gehele plek eerst een proefplekje te laten behandelen om de effecten van de behandeling te beoordelen. De kosten van de behandeling worden soms vergoed, afhankelijk van de voorwaarden van uw ziektekostenverzekering.

Een andere optie is om de plekken te camoufleren. Er zijn speciale camouflage crèmes beschikbaar in alle huidskleuren, die via een schoonheidsspecialiste kunnen worden besteld.

Helemaal niets er aan doen en accepteren dat ze er zijn is waarschijnlijk het beste advies.

WAT IS DE PROGNOSE?

Café au lait vlekken gaan niet vanzelf weg maar worden ook niet meer groter. Ze groeien mee met het groter wordende kind en blijven dan zo groot. Tot ongeveer het tweede levensjaar kunnen ze nog wat donkerder worden. Ze zijn goedaardig, kunnen ook niet kwaadaardig worden, en geven geen klachten.

Het is ook niet nodig om in angst te leven dat zich neurofibromatose kan ontwikkelen want uit de bovengenoemde getallen (café au lait vlekken: bij 13% van de kinderen; neurofibromatose bij 0.03%) blijkt dat de meeste kinderen met één of meerdere café au lait vlekken geen neurofibromatose krijgen.

Als de diagnose neurofibromatose toch gesteld wordt, dan is dat vaak schrikken voor de ouders (en betrokkene). Dit komt omdat deze diagnose heftige beelden oproept van mensen die onder de tumoren zitten (*the Elephant man*). Dat is echter ten onrechte. Neurofibromatose is een erfelijke aandoening met een enorme variabiliteit. Dat betekent dat personen die deze erfelijke aandoening hebben soms weinig of geen klachten hebben en soms heel veel. De meeste hebben weinig afwijkingen, maar juist de uitzonderingen met veel afwijkingen krijgen alle aandacht in de media. Het ongericht gaan zoeken naar afbeeldingen op internet is daarom ook niet verstandig. Er zijn voldoende websites, o.a. van patiëntenverenigingen, waar men goede en betrouwbare informatie kan vinden en ook in contact kan komen met lotgenoten.

Neurofibromatose is erfelijk. Het is autosomaal dominant, dat betekent dat als je de aanleg hebt (als je het gen hebt), de kans dat je kinderen het ook krijgen 50% is. Daarnaast kan het ook zomaar voorkomen bij een kind waarvan de ouders het gen helemaal niet hebben en waarbij het ook niet in de familie voorkomt. In dat geval is er sprake van een nieuw ontstane mutatie (spontane mutatie). De kinderen van dat kind hebben dan toch ook weer 50% kans om het te krijgen. Het is tegenwoordig mogelijk om door middel van bloedonderzoek vast te stellen of men het gen voor neurofibromatose (NF1-gen) heeft.

De meeste patiënten waarbij de diagnose neurofibromatose is gesteld krijgen uiteindelijk ook te maken met een klinisch geneticus. Die kan precies uitleggen wat er te verwachten is, en hoe het staat met de erfelijkheid van deze aandoening.

