

# Melanocitoma de la cabeza del nervio óptico: reporte de caso y revisión de la literatura

## Autoras:

Dras. María Julia Vaio<sup>1,2</sup> y Yamila Müller<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Hospital Oftalmológico Dr. Pedro Lagleyze, C.A.B.A.

<sup>2</sup> Hospital Italiano de Buenos Aires, Servicio de Oftalmología, C.A.B.A.

Contacto: [maria.vaio@hospitalitaliano.org.ar](mailto:maria.vaio@hospitalitaliano.org.ar)

Recibido: 30/6/2023

Aceptado: 16/8/2023

Disponible en [www.sao.org.ar](http://www.sao.org.ar)

Arch. Argent. Oftalmol. 2023; 23: 6-12



## Resumen

El melanocitoma de disco óptico (MDO) es un tumor benigno pigmentado, de color marrón oscuro a negro ubicado en la cabeza del nervio óptico o adyacente a esta (aunque puede aparecer en cualquier parte del tracto uveal). Puede presentar afectación de retina o de la coroides adyacente. Existen otras localizaciones menos frecuentes, como el tracto uveal. Los melanocitomas del nervio óptico raramente causan alteraciones de la agudeza visual. A pesar de su origen benigno, alrededor de un 10% a 15% de estas lesiones muestran un sutil crecimiento generando complicaciones locales que pueden producir desde síntomas visuales leves hasta pérdida visual. La transformación maligna de un melanocitoma es un evento muy raro. Las características clínicas y estudios de ima-

gen son cruciales para su diagnóstico diferencial con lesiones malignas. El objetivo de este trabajo es describir las características tanto clínicas como de imágenes del melanocitoma y así poder establecer el diagnóstico diferencial con otras lesiones pigmentadas.

**Palabras clave:** melanocitoma, nervio óptico, disco óptico, melanoma uveal.

## Abstract

*Optic disc melanocytoma (ODM) is a benign dark brown to black pigmented tumour located in or adjacent to the optic nerve head. It may involve*

the retina or adjacent choroid. There are other less frequent locations, such as the uveal tract. Melanocytomas of the optic nerve rarely cause visual acuity impairment. Despite their benign origin, about 10% to 15% of these lesions show subtle growth leading to local complications ranging from mild visual symptoms to visual loss. Malignant transformation of a melanocytoma is a very rare event.

Clinical features and imaging studies are crucial for differential diagnosis with malignant lesions. The aim of this paper is to describe the clinical and imaging features of melanocytoma in order to establish the differential diagnosis with other pigmented lesions.

**Keywords:** melanocytoma, optic nerve, optic disc, uveal melanoma.

Figura 1: retinografía del OI. Se visualiza una lesión pigmentada de coloración oscura en la excavación y sobre el borde temporal e inferior del nervio óptico. (Imagen ampliada en sector inferior derecho).

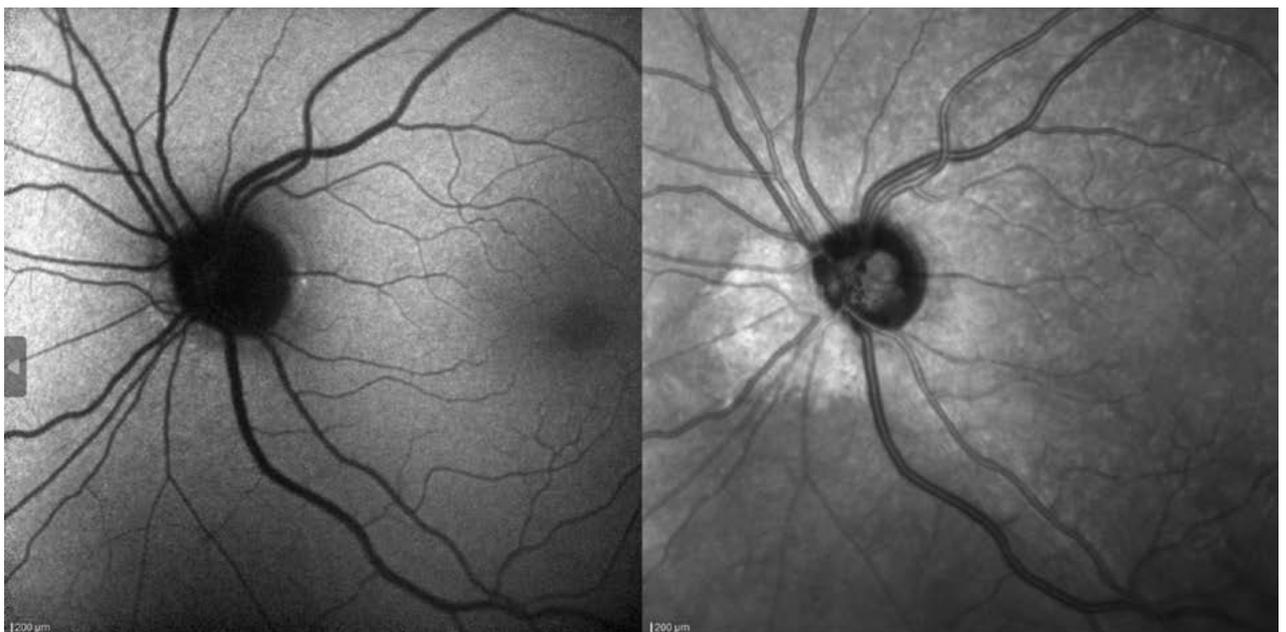
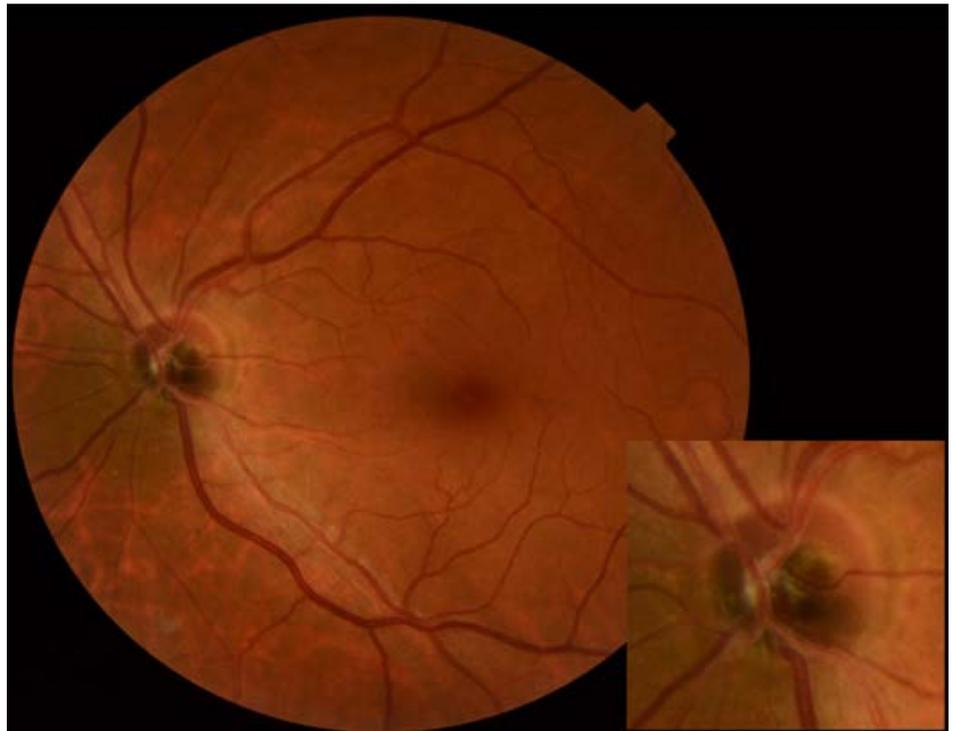


Figura 2. Autofluorescencia y fotografía aneritra  
En la imagen de la izquierda podemos observar que la lesión no presenta hiperfluorescencia, descartando la presencia de lipofusina. En la imagen de la derecha (fotografía aneritra) no se observan mayores alteraciones a nivel del anillo neuroretiniano.

## Introducción

El melanocitoma de disco óptico (MDO o nevus magnocelular) es un tumor benigno pigmentado, de color marrón oscuro a negro ubicado en la cabeza del nervio óptico o adyacente a ella. Es menos frecuente su presencia a nivel del cuerpo ciliar, y muy raro en la esclera, conjuntiva o iris. Asociado a este, puede existir afectación de la retina o la coroides adyacente.

Habitualmente, es un hallazgo en el examen de fondo de ojos de rutina.

Con respecto al descubrimiento de esta patología, sucedió algo poco frecuente en oncología: mientras que antes se creía que el MDO era una neoplasia maligna y letal, ahora se sabe a ciencia cierta que es una lesión benigna asociado a un pronóstico excelente <sup>1</sup>.

El propósito de este trabajo es presentar un caso de melanocitoma del disco óptico, diagnosticado y seguido por el servicio de oftalmología del Hospital Italiano. Se describen sus principales hallazgos clínicos y diagnósticos diferenciales, y se hace una revisión de la literatura.

## Terminología

El término melanocitoma se acuñó en 1962 por Zimmerman <sup>2</sup>, aunque podría considerarse poco

exacto porque se refiere a un tumor formado por melanocitos, al igual que el melanoma. Shields habla de un término más preciso como nevus magnocelular hiperpigmentado del disco óptico siendo este científicamente más correcto. Al igual que muchos otros términos que están profundamente arraigados en nuestra terminología, lo más probable es que se siga utilizando el nombre melanocitoma <sup>1</sup>.

## Reporte de caso

Paciente de 55 años consulta por un control de rutina para actualizar sus lentes de presbicia. En el examen, su agudeza visual sin corrección era de 20/20 en ambos ojos. La presión intraocular era de 10 mmHg en ojo derecho (OD) y 11 mmHg en ojo izquierdo (OI). No presentaba defecto pupilar aferente relativo (DPAR). En el fondo de ojos, se visualiza una lesión pigmentada de coloración oscura en la excavación y sobre el borde temporal e inferior del anillo neuroretinal desde hora 5 a hora 10. No se asocia a hemorragias retinianas, edema de disco, líquido subretinal u otras lesiones retinales como drusens. El fondo de ojos del ojo derecho se encontraba dentro de los parámetros normales. La paciente desconoce desde cuándo presenta esta lesión ya que era el primer fondo de ojos que se realizaba. Se solicita una retinografía y autofluorescencia (Figura 1 y 2), ecografía ocular

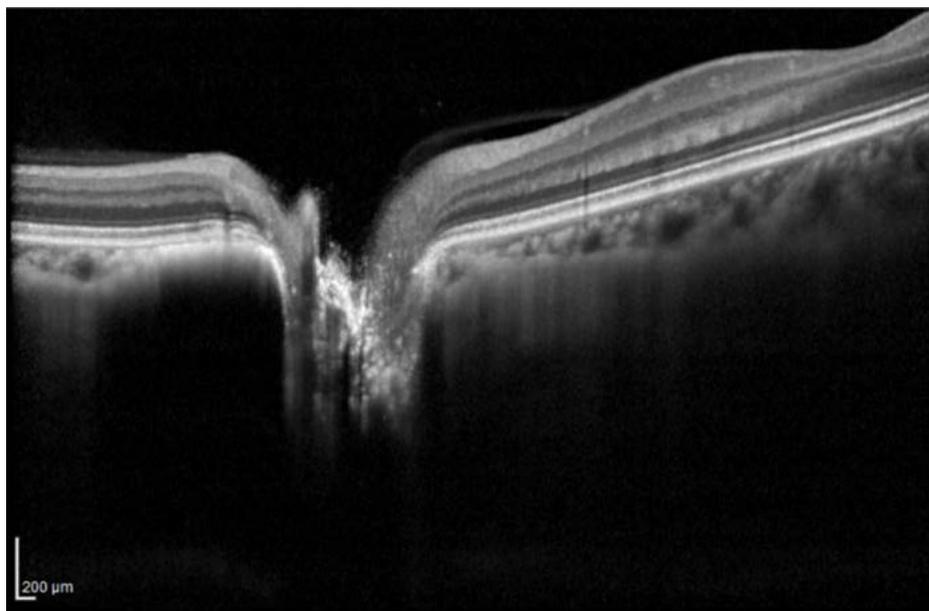


Figura 3. EDI-OCT (enhanced depth imaging-OCT). Corte longitudinal a la altura del disco. A nivel de la coroides, se observa hiperreflectividad con sombra óptica posterior. No se observa líquido subretinal asociado.

(Figura 4), y una OCT de disco y lesión del OI (Figura 3).

## Revisión de la literatura

### Agudeza visual

Los MDO raramente causan alteraciones de la agudeza visual, teniendo un curso estable en los seguimientos <sup>3</sup>. Existe un reporte de caso con un follow-up de 13 años sin afectación visual con un mínimo crecimiento <sup>4</sup>. De todas formas, existen complicaciones locales que pueden producir síntomas visuales o pérdida visual en el 26% de los casos<sup>1</sup>: necrosis, neuropatía isquémica, neovascularización foveal, edema del disco óptico, exudación macular, oclusión de la vena central de la retina, obstrucción de la arteria central de la retina, raramente hemorragias subretinales o intrarretinales, glaucoma neovascular.

En 2005 se reporta a una paciente de 12 años que desarrolla disminución progresiva de la visión llegando a visión no-luz secundaria a una lesión pigmentada en el disco óptico. Tal lesión es evaluada citológicamente mediante una punción-aspiración vítrea, resultando un melanocitoma sin signos de malignidad. Este caso respalda el hecho de que la pérdida visual no implica necesariamente una transformación maligna <sup>5</sup>.

### Transformación maligna

La tendencia al crecimiento y malignización no son características asociadas a esta lesión. La transformación maligna de un melanocitoma es un evento muy raro (se estima una incidencia de 1-2%) con muy pocos casos reportados <sup>6</sup>.

En 2017, Salinas-La Rosa <sup>7</sup> reporta en Australia un caso de transformación maligna a melanoma luego de 25 años, asociado con necrosis extensa, glaucoma neovascular, síndrome ocular isquémico y reflejo óculo-cardíaco <sup>6</sup>.

En 1984, Apple DJ y col.<sup>7</sup> reportan el caso de una mujer con pérdida aguda de la visión, quien había presentado por 17 años una lesión hiperpigmentada plana del disco óptico y la coroides yuxtapapilar. La anatomía patológica luego de la enucleación reveló un gran melanoma maligno que se originaba en un melanocitoma dentro del nervio óptico y la coroides peripapilar.

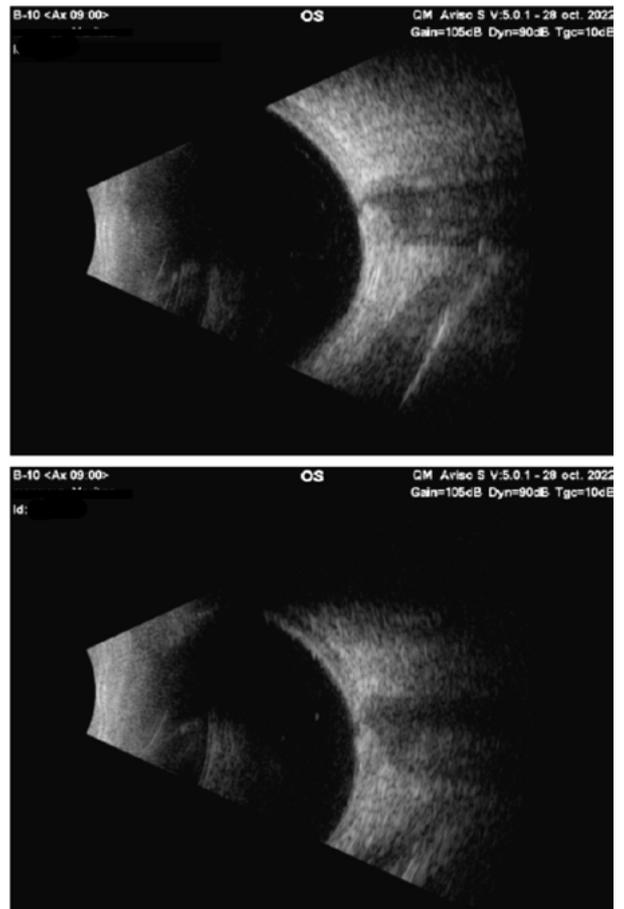


Figura 4. Ecografía ocular

En la ecografía modo-B podemos observar una sutil elevación del perfil coriorretinal a nivel de la papila, de alta reflectividad, sin líquido subretinal asociado, como única traducción ecográfica de la lesión pigmentada. El Modo A estandarizado no se realiza debido a que la lesión no tiene espesor suficiente.

El melanoma primario de la cabeza del nervio óptico, aunque es extremadamente raro, puede simular un melanocitoma de disco óptico y ser difícil, hasta imposible, de diferenciarlos clínicamente <sup>8</sup>. También es poco común la invasión secundaria del nervio óptico por el melanoma uveal <sup>9</sup>.

### Crecimiento

A pesar de su origen benigno, alrededor de un 10% a 15% de estas lesiones muestran un sutil crecimiento <sup>1-16</sup>. Este crecimiento leve puede tomar varios años <sup>4</sup> y no debe considerarse como indicador hacia una transformación maligna <sup>14</sup>.

### Métodos diagnósticos

Históricamente fue confundido con el melanoma, llevando a cabo enucleaciones innecesarias. Actualmente, las características clínicas y estudios de imagen son cruciales para su diagnóstico, sin necesidad de biopsia por aspiración, salvo excepciones <sup>9</sup>.

El diagnóstico inicial se realiza a través de la visualización directa de la lesión en un fondo de ojos. Es de utilidad un registro fotográfico de la lesión mediante una retinografía. Generalmente su ubicación es en la cabeza del nervio óptico y puede crecer horizontalmente involucrando capas retinianas y/o coroideas yuxtapapilares. En estas situaciones, diferenciarlo de otras lesiones pigmentadas es un desafío <sup>10</sup>.

La SD-OCT (Tomografía de coherencia óptica de dominio espectral) muestra una lesión en forma de domo con una superficie hiperreflectiva y un

sombreado posterior que anula la posibilidad de ver las estructuras subyacentes<sup>11-12</sup>. Permite revelar que el epitelio pigmentario se extiende dentro del melanocitoma. Esto contrasta con la interrupción abrupta del epitelio pigmentario de la retina en el nervio óptico <sup>13</sup>.

La ANGIO-OCT (A-OCT) es un estudio rápido, no invasivo y que no necesita de contraste. En el caso del melanocitoma de nervio óptico, este estudio de imagen revela una vasculatura retinal anormal en la superficie de la lesión característica de esta lesión benigna, que previamente se correlacionó con crecimiento tumoral <sup>12</sup>.

El melanocitoma siempre se ha considerado un tumor avascular, tal como lo muestran la angiografía y la autofluorescencia <sup>10</sup>, pero ciertos estudios sugieren que una ANGIO-OCT podría ser considerada útil para evaluar crecimiento tumoral y posible malignización al ser capaz de detectar vasculatura sobre la superficie de la lesión <sup>12</sup>.

**Tabla 1. Melanocitoma y sus diagnósticos diferenciales con nevus coroideo yuxtapapilar y melanoma coroideo.**

| Características                      | Melanocitoma del nervio óptico  | Nevus coroideo yuxtapapilar   | Melanoma coroideo   |
|--------------------------------------|---|---|---|
| <b>Ubicación</b>                     | Disco óptico, con/sin componente retiniano o coroideo   | Alrededor o adyacente al disco óptico   | Disco óptico o yuxtapapilar   |
| <b>Color</b>                         | Marrón oscuro, pigmentado   | Marrón  | Marrón, raramente amelanótico   |
| <b>Márgenes</b>                      | Irregular   | bien delimitado   | Irregular   |
| <b>Fluido subretinal</b>             | casi nunca  | casi nunca  | Sí  |
| <b>Pigmentación naranja</b>          | No  | casi nunca  | Sí  |
| <b>RFG</b>                           | Hipofluorescente en todas las fases   | Hipofluorescente con pocas lesiones puntiformes hiperfluorescentes  | Hiperfluorescente con fuga tardía de los vasos  |
| <b>Autofluorescencia (AF)</b>        | Hipo-AF   | Hipo-AF. Hiper-AF si se asocia con pigmento anaranjado  | Hiper-AF  |
| <b>OCT: Estructural</b>              | Capas de Bruch del RPE intactas, retina suprayacente desorganizada con sombreado posterior, interfaz clara vista entre el tumor y la retina normal. | Banda altamente reflectante dentro de la capa coriocapilar asociada con capas retinales externas intactas | Banda altamente reflectante asociada a fluido intrarretiniano y fotorreceptores despeluchados |
| <b>OCT: Patrones microvasculares</b> | Vascularización tumoral superficial en placa RPC<br>Vascularidad intrínseca en placa coroidea con áreas hiporreflectantes circundantes              | Zona hiporreflexiva central con zonas hiperreflectantes circundantes                                      | Áreas centrales hipo a iso reflectantes con áreas hiperreflectantes circundantes              |

Cuadro extraído de Raval, V., Reddy, R., Kaliki, S., Das, T., & Singh, A. D. (2021). Optic nerve head melanocytoma: Optical coherence tomography/angiography features. Indian journal of ophthalmology, 69(2), 332–336. [https://doi.org/10.4103/ijo.IJO\\_710\\_20](https://doi.org/10.4103/ijo.IJO_710_20)

La angiografía con fluoresceína (ANGIO-F) también es útil a la hora del diagnóstico del MDO. Los macrófagos que acumulan lipofucina presentes en tumores malignos dan aspecto de pigmento naranja y aparecen como hiperfluorescentes en la ANGIO-F<sup>15</sup>. Contrariamente, el MDO muestra típicamente un bloqueo de fluoresceína retinocoroideo a causa de lo compacta que es la lesión<sup>11</sup> generando una completa ausencia de áreas hiperfluorescentes<sup>15</sup>.

El melanocitoma de la cabeza del nervio óptico tiene ausencia total de autofluorescencia<sup>9</sup> (AF) porque según su anatomía patológica se conforma por melanocitos grandes, muy pigmentados y densamente empaquetados que se localizan entre los axones del disco óptico. La ecografía describe una lesión sólida en forma de domo en el caso de presentar cierto espesor (también puede ser plana) con reflectividad interna media a alta, y ausencia de excavación coroidea (esto último es característico de los melanomas)<sup>11,14</sup>. Además, no presenta líquido subretinal en las laderas de la lesión.

Llegados a este punto, consideramos de suma importancia repasar las principales características ecográficas del melanoma coroideo, tumor intraocular primario más frecuente: Lesión sólida subretinal, en forma de domo u hongo, reflectividad media, importante atenuación, excavación coroidea, Movimientos vasculares espontáneos, desprendimiento de retina seroso y evidencia de crecimiento<sup>17</sup>.

### Diagnósticos diferenciales

En la tabla 1 se describen las características tanto del melanoma como las del nevus coroideo, y sus diferencias con el melanocitoma del disco óptico a nivel clínico y con imágenes (OCT, RFG, autofluorescencia).

### Conclusiones

Se requieren múltiples estudios de imagen para constatar la naturaleza benigna de la lesión, ya que la confirmación anatomopatológica no se practica de rutina. No requiere tratamiento pero sí se aconseja seguimiento de por vida en búsqueda de crecimiento o cambios en la lesión como la pequeña vascularización anormal detectada con una OCT sobre la superficie tumoral.

Por último, cabe destacar la importancia de realizar un examen oftalmológico completo, que incluya una oftalmoscopia bajo dilatación, incluso en las consultas más frecuentes como puede ser la búsqueda de un par de gafas, ya que pacientes asintomáticos no siempre se correlacionan con un examen sin particularidades.

**Los autores no tienen intereses comerciales en ningún material de los presentados en este artículo.**

### REFERENCIAS

- Shields, J. A., Demirci, H., Mashayekhi, A., Eagle, R. C., Jr, & Shields, C. L. (2019). Melanocytoma of the optic disk: A review. *Indian journal of ophthalmology*, 67(12), 1949-1958. [https://doi.org/10.4103/ijjo.IJO\\_2039\\_19](https://doi.org/10.4103/ijjo.IJO_2039_19).
- Zimmerman, Lorenz E.; Garron, Levon K. MELANOCYTOMA OF THE OPTIC DISC. *International Ophthalmology Clinics* 2(2):p 431-440, June 1962.
- Eldaly, H., & Eldaly, Z. (2015). Melanocytoma of the Optic Nerve Head, Thirty-Month Follow-Up. *Seminars in ophthalmology*, 30(5-6), 464-469. <https://doi.org/10.3109/08820538.2013.874485>.
- Dégi, R., Szabó, A., & Janáky, M. (2005). Látóidegfo-melanocytoma tizenhárom éves követésével szerzett tapasztalataink [Experience in 13-year follow-up of a melanocytoma of the optic nerve head]. *Magyar onkologia*, 49(1), 31-34.
- Shields, J. A., Shields, C. L., Ehya, H., & Dhaliwal, R. S. (2005). Total blindness from presumed optic nerve melanocytoma. *American journal of ophthalmology*, 139(6), 1113-1114. <https://doi.org/10.1016/j.ajo.2004.11.048>.
- Salinas-La Rosa C. M. (2017). Malignant Transformation of Optic Nerve Melanocytoma into Melanoma Associated with Ocular Ischemic Syndrome and Oculocardiac Reflex: Case Report and Review of the Literature. *Seminars in ophthalmology*, 32(2), 253-256. <https://doi.org/10.3109/08820538.2015.1046558>.
- Apple, D. J., Craythorn, J. M., Reidy, J. J., Steinmetz, R. L., Brady, S. E., & Bohart, W. A. (1984). Malignant transformation of an optic nerve melanocytoma. *Canadian journal of ophthalmology. Journal canadien d'ophtalmologie*, 19(7), 320-325.
- Erzurum, S. A., Jampol, L. M., Territo, C., & O'Grady, R. (1992). Primary malignant melanoma of the optic nerve simulating a melanocytoma. *Archives of ophthalmology (Chicago, Ill.: 1960)*, 110(5), 684-686. <https://doi.org/10.1001/archophth.1992.01080170106034>.
- Mohmad, Z., Kah, T. A., Yong, K. C., Abdul Halim, W. H., & Kong Yong, T. (2011). Melanocytoma of the optic nerve head - a diagnostic dilemma. *Clinics and practice*, 1(3), e60. <https://doi.org/10.4081/cp.2011.e60>.
- Raval, V., Reddy, R., Kaliki, S., Das, T., & Singh, A. D. (2021). Optic nerve head melanocytoma: Optical coherence tomography/angiography features. *Indian journal of ophthalmology*, 69(2), 332-336. [https://doi.org/10.4103/ijjo.IJO\\_710\\_20](https://doi.org/10.4103/ijjo.IJO_710_20).
- Eldaly, H., & Eldaly, Z. (2015). Melanocytoma of the Optic Nerve Head, Thirty-Month Follow-Up. *Seminars in ophthalmology*, 30(5-6), 464-469. <https://doi.org/10.3109/08820538.2013.874485>.
- Carnevali, A., Querques, L., Zucchiatti, I., Scoria, V., Bاندello, F., & Querques, G. (2017). Optical Coherence Tomog-

raphy Angiography Features in Melanocytoma of the Optic Nerve. *Ophthalmic surgery, lasers & imaging retina*, 48(4), 364-366. <https://doi.org/10.3928/23258160-20170329-14>.

13. Saxena, S., Sharma, B., & Bhasker, S. K. (2010). Three-dimensional spectral-domain optical coherence tomography of melanocytoma of the optic nerve head. *Journal of ocular biology, diseases, and informatics*, 3(3), 112-116. <https://doi.org/10.1007/s12177-011-9063-9>.

14. Gupta, V., Gupta, A., Dogra, M. R., & Pandav, S. S. (1995). Progressive growth in melanocytoma of the optic nerve head. *Indian journal of ophthalmology*, 43(4), 198-200.

15. Burgos-Blasco, B., Ventura-Abreu, N., Jimenez-Santos, M., Narvaez-Palazon, C., Saenz-Francés, F., & Santos-Bueso,

E. (2020). Multimodal imaging in optic nerve melanocytoma: Optical coherence tomography angiography and other findings. *Journal francais d'ophtalmologie*, 43(10), 1039-1046. <https://doi.org/10.1016/j.jfo.2020.01.032>.

16. Kaliaperumal, S., Gupta, A., Nongrum, B., Rao, V. A., & Srinivasan, R. (2007). Case reports of three patients showing optic nerve head melanocytoma and systemic hypertension. *Ophthalmologica. Journal international d'ophtalmologie. International journal of ophthalmology. Zeitschrift fur Augenheilkunde*, 221(1), 62-64. <https://doi.org/10.1159/000096525>.

17. Talevi, Guillermo, 1956- *Ecografía y biometría ocular/ Guillermo Talevi, Carina Tallano (coordinadores)*. 2a. ed. amp. - Buenos Aires: Consejo Argentino de Oftalmología, 2019.