



Universidad Católica de Valencia
San Vicente Mártir

FACULTAD DE MEDICINA Y ODONTOLOGÍA

UNIVERSIDAD CATÓLICA DE VALENCIA
“San Vicente Mártir”

**MELANOCITOMA DEL DISCO
ÓPTICO.
A PROPÓSITO DE UN CASO**

TRABAJO DE FIN DE GRADO PARA OPTAR AL TÍTULO DE
“GRADO EN MEDICINA”

Presentado por:

D^a Luisa Gayá Yagüe

Tutora:

Dra. Isabel Esturi Navarro

Valencia, a 9 de mayo de 2022

AGRADECIMIENTOS Y RECONOCIMIENTOS

A mi tutora Isabel por su excelente disposición y todas las facilidades que me ha dado. A la UCV por darme la oportunidad de convertirme en eso que siempre he querido ser, médico.

A mi padre por no dejar de confiar en mí ni un minuto durante todo este largo trayecto y por quererme tanto. A mi madre por quererme mucho, por ayudarme tanto, por obligarme a vivir las mejores experiencias de mi vida y por darme la vocación que me ha llevado hasta aquí. A mi hermana, por ser mi mejor amiga y mi apoyo incondicional. Gracias familia por ser mi pilar en todos los momentos. A mis abuelos, por ser mis mayores fans y a mis abuelas por todas esas velitas. Gracias a todo vuestro sacrificio estoy hoy aquí. Y gracias a mi seño, porque gracias a toda la paciencia que tuvo conmigo hoy he podido llegar hasta aquí.

A La Pandi, en especial al Pisixin, porque juntas empezamos y acabamos este viaje. A mis amigos de UK, por sacar una parte de mí totalmente desconocida. Y por todos esos amigos externos a Medicina que han sido fundamentales para no perder la cordura en los momentos más duros.

ÍNDICE

1. ABREVIATURAS.....	1
2. RESUMEN	3
2.1. RESUMEN.....	3
2.2. PALABRAS CLAVE	3
2.3. ABSTRACT	4
2.4. KEY WORDS:.....	4
3. INTRODUCCIÓN.....	5
3.1. DEFINICIÓN:	5
3.2. EPIDEMIOLOGÍA.....	6
3.3. HISTOLOGÍA.....	7
3.4. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS.....	8
3.5. CURSO CLÍNICO	13
3.6. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL.....	15
3.7. DIAGNÓSTICO	18
3.8. TRATAMIENTO	25
4. JUSTIFICACIÓN DEL TRABAJO	27
5. HIPÓTESIS	28
6. OBJETIVOS	29
6.1. OBJETIVO PRIMARIO.....	29
6.2. OBJETIVOS SECUNDARIOS	29
7. MATERIALES Y MÉTODOS.....	30
7.1. CASO CLÍNICO:	30
7.2. BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA.....	30
7.3. FÓRMULAS DE BÚSQUEDA	31
7.4. CRITERIOS DE INCLUSIÓN	31

7.5.	CRITERIOS DE EXCLUSIÓN	31
7.6.	SELECCIÓN DE ARTÍCULOS	32
7.7.	EVALUACIÓN DE LA CALIDAD CIENTÍFICA.....	32
8.	RESULTADOS	34
8.1.	DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO	34
8.1.1.	Antecedentes personales	34
8.1.2.	Exploración Oftalmológica:	34
8.1.3.	Exploraciones complementarias	35
8.1.4.	Diagnóstico y seguimiento	37
8.2.	ARTÍCULOS INCLUIDOS EN LA REVISIÓN	43
8.3.	TABLAS DE RESULTADOS	43
9.	DISCUSIÓN	49
10.	CONCLUSIÓN	54
11.	ANEXOS	55
11.1.	COMITÉ ÉTICO DE INVESTIGACIÓN	55
12.	BIBLIOGRAFÍA	56

ÍNDICE DE CONTENIDO:

Figura 1: Microfotografía de bajo aumento del melanocitoma del disco óptico.

Figura 2: Campo visual en el que se muestra un defecto visual inferior.

Figura 3: Melanocitoma del disco óptico con edema del disco secundario.

Figura 4. Imágenes de un melanoma uveal yuxtapapilar.

Figura 5. Imágenes de un nevus coroideo yuxtapapilar.

Figura 6. Retinografía en la que se observa un nevus coroideo en la arcada temporal inferior. Se trata de una tumoración pigmentada plana de 2 mm de diámetro.

Figura 7. Lesión pigmentada bien definida, homogénea y plana en la periferia retiniana compatible con hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina.

Figura 8. Hamartoma combinado de retina y EPR con marcada tortuosidad vascular asociada y formación de membrana epirretiniana.

Figura 9: Melanocitoma del disco óptico confinado en el disco óptico.

Figura 10: Melanocitoma del disco óptico con componente coroidal.

Figura 11: Melanocitoma del disco óptico con componente retiniano prominente.

Figura 12: Diferentes imágenes del melanocitoma.

Figura 13: Fotografías seriadas de una ultrasonografía modo B.

Figura 14: Mapa de grosor de capa de fibras nerviosas.

Figura 15: Tomografía de coherencia óptica de la cabeza del nervio óptico.

Figura 16: Retinografía de febrero del 2019.

Figura 17: Autofluorescencia de febrero del 2019.

Figura 18: Primera tomografía de coherencia óptica del ojo derecho.

Figura 19: Segunda tomografía de coherencia óptica del ojo derecho.

Figura 20: Tomografía de coherencia óptica del ojo izquierdo.

Figura 21: Corte en 3D de febrero 2019.

Figura 22: Tomografía de coherencia óptica comparativa febrero-noviembre 2019.

Figura 23: Retinografía de noviembre de 2019.

Figura 24: Retinografía del ojo derecho 2022.

Figura 25: Imagen multiespectral del ojo derecho.

Figura 26: Imagen multiespectral del ojo izquierdo.

Figura 27: ECO-B del ojo derecho.

Figura 28: Campimetría computarizada ojo derecho.

Figura 29: Campimetría computarizada ojo izquierdo.

Figura 30: Diagrama de flujo PRISMA. Proceso esquematizado de obtención de registros válidos para la revisión

Tabla 1: Niveles de evidencia CEBM.

Tabla 2: Significación de los grados de recomendación.

Tabla 3: Resultados. (Fuentes: Elaboración propia).

1. ABREVIATURAS

AFO: Autofluorescencia del fondo de ojo

CEBM: Center of Evidence-Based Medicine (Centro de evidencia basado en medicina)

CNV: Choroidal neovascularization (Neovascularización coroidea)

DPAR: Defecto pupilar aferente relativo

EPR: Epitelio pigmentario de la retina

FA: Fluorescein angiography (Angiografía con fluoresceína)

FF: Fotografía del fondo de ojo

HTA: Hipertensión arterial

MDO: Melanocitoma del disco óptico

OCT: Optical coherence tomography (Tomografía de coherencia óptica)

OCT-A: Optical coherence tomography angiography (Tomografía-angiografía de coherencia óptica)

OD: Ojo derecho

OI: Ojo izquierdo

PRISMA: Preferred Reporting Items of Systematic Reviews and Meta-Analyses (Declaración de elementos de informe de revisiones sistemáticas y metaanálisis)

SciELO: Scientific electronic library online (Biblioteca Científica Electrónica en línea)

SD-OCT: Spectral-domain optical coherence tomography (tomografía de coherencia óptica de dominio espectral)

TD-OCT: Time-domain optical coherence tomography (tomografía de coherencia óptica de dominio temporal)

USO: Ecografía o ultrasonido ocular

VEGF: Vascular endothelial growth factor (Factor de crecimiento vascular endotelial)

2. RESUMEN

2.1. RESUMEN

Hipótesis y objetivos: Realizamos una revisión bibliográfica sobre el melanocitoma del disco óptico a propósito de un caso clínico de una mujer de 47 años a la que se le diagnosticó un melanocitoma del disco óptico de manera incidental por presentar prurito ocular.

Material y método: A través de la búsqueda de literatura en las bases de datos bibliográficas PubMed/MEDLINE y SciELO, seleccionamos ocho artículos, recogiendo la información mediante tablas.

Resultados: El melanocitoma del disco óptico es una neoplasia rara, benigna localizada en el disco óptico. Se caracteriza por ser una lesión pigmentada marrón o negra que mide un promedio de 2,00 mm de diámetro. Es un tumor estacionario, que en raras ocasiones presenta complicaciones, incluida la pérdida visual e incluso la posible malignización (1-2%). Aparece con mayor prevalencia en el sexo femenino y con una edad media de 50 años. Se localiza más frecuentemente en el ojo derecho y en especial en el área temporal-inferior. Históricamente a menudo se han confundido con los melanomas lo que daba lugar a la enucleación errónea de estas lesiones benignas.

Conclusiones: El mejor abordaje terapéutico es llevar a cabo un seguimiento mediante pruebas no invasivas como serían un seguimiento fotográfico, la OCT y la OCT-A, cada 6/12 meses. Así se podrán valorar las infrecuentes complicaciones que pueden presentar y reconocer tempranamente las tan temidas e inusuales transformaciones malignas.

2.2. PALABRAS CLAVE

Melanocitoma, disco óptico, nervio óptico, tomografía de coherencia óptica.

2.3. ABSTRACT

Hypotheses and objectives: We conducted a literature review on optic disc melanocytoma regarding a clinical case of a 47-year-old woman who was incidentally diagnosed with optic disc melanocytoma due to ocular itching.

Material and method: Through the literature search in the PubMed/MEDLINE and SciELO bibliographic databases, we selected eight articles, collecting the information through tables.

Results: Optic disc melanocytoma is a rare, benign neoplasm located in the optic disc. It is characterized as a brown or black pigmented lesion that measures an average of 2.00 mm of diameter. It is a stationary tumor, which rarely presents complications, including visual loss and even possible malignancy (1-2%). It appears with higher prevalence in females and with a mean age of 50 years. It is located more frequently in the right eye and especially in the temporal-inferior area. Historically, they have often been confused with melanomas, which led to the erroneous enucleation of these benign lesions.

Conclusions: The best therapeutic approach is to carry out a follow-up using non-invasive tests such as photographic follow-up, OCT and OCT-A, every 6/12 months. In this way, the infrequent complications that may occur and an early recognition of the feared and unusual malignant transformations can be assessed.

2.4. KEY WORDS:

Melanocytoma, optic disc, optic nerve, optical coherence tomography.

3. INTRODUCCIÓN

3.1. DEFINICIÓN:

El melanocitoma del disco óptico es una neoplasia benigna localizada total o parcialmente en el disco óptico, aunque puede también hallarse en todo el tracto uveal, incluyendo el iris, cuerpo ciliar, coroides y extensión retiniana (1). Simula una neoplasia maligna, aunque realmente es una variante de nevus melanocítico con rasgos clínicos e histopatológicos característicos (1–3), a la cual Shields et al. propusieron el nombre de “Nevus Magnocelular Hiperpigmentado del Disco Óptico”, ya más acorde con la naturaleza de la lesión. Sin embargo, este término, que parece más apropiado, no se ha perpetuado y el término melanocitoma ha alcanzado un uso generalizado (2,4).

Hasta 1960, se consideraba una lesión maligna de la papila, que se trataba con enucleación ya que se confundía con lesiones uveales tumorales malignas (2).

En 1962, gracias a Zimmerman et al. (5–12), se constató que en su serie sus casos enucleados en el posterior estudio histopatológico las características eran benignas, estableciendo la denominación de “Melanocitoma del Nervio Óptico”. Por ello se redujo significativamente el número de enucleaciones secundarias en estos casos (2,10).

El melanocitoma tiene un curso favorable en la mayoría de casos, en algunos de ellos, puede aumentar de tamaño entre un 10-57% sin que ello suponga un signo de mal pronóstico (2).

Dentro de las complicaciones, aunque infrecuentes, pueden presentar edema intrarretiniano, retinopatía hemorrágica, obstrucción de la vena central de la retina, siembras vítreas, necrosis del nervio óptico (2), necrosis isquémica del tumor, glaucoma secundario, retinopatía isquémica y transformación maligna (del 1 al 2%) (1).

Una vez planteado el diagnóstico de Melanocitoma el tratamiento actual es conservador, con controles periódicos cada 6 meses o anuales (3). El pronóstico es excelente (1).

A día de hoy, asociando nuevas tecnologías como retinografía, angiografía y OCT, se puede llevar a cabo un mejor control de estos pacientes, permitiendo conservar su visión e integridad anatómica (10).

3.2. EPIDEMIOLOGÍA

El melanocitoma del disco óptico forma parte del 0,55% de los tumores intraoculares pigmentados y se localiza más frecuentemente en el nervio óptico. (13).

Se presenta con una incidencia mayor en mujeres (1,4), concretamente se presenta en un 62% en mujeres y un 38% en hombres, tanto en series de poblaciones coreanas como europeas (14,15).

Ya que tradicionalmente el melanocitoma y el melanoma se han confundido tanto clínica como histológicamente, es interesante compararlos en lo referente a la epidemiología: la edad media es de 50-52 años (con un rango entre 1 y 91 años) en el caso del melanocitoma (10), siendo similar al melanoma uveal; pero se cree que la mayoría de los melanocitomas debutan muchos años antes del diagnóstico ya que éste se hará normalmente en un examen oftalmológico de rutina ante la ausencia de síntomas previos (4).

En cuanto a las etnias, se observa una mayor diferencia, ya que el melanoma uveal es poco común en Afroamericanos y asiáticos y la incidencia del MDO es la misma en todas las razas (4); aunque en otras revisiones sí se ha encontrado una mayor incidencia en personas con la piel densamente pigmentada y caucásicos (4,9,14).

3.3. HISTOLOGÍA

La apariencia de esta lesión es muy característica, como una masa muy pigmentada que ocupa el disco óptico y se extiende dentro del mismo (4). En la histología de esta lesión se hallan células muy pigmentadas, con formas redondeadas y ovaladas, núcleos pequeños y abundante citoplasma y un tamaño uniforme de células y núcleos (2,4,16).

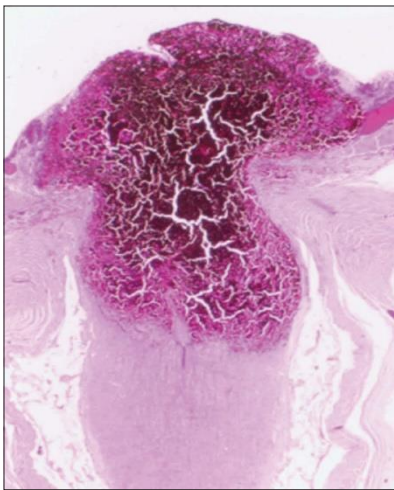


Figura 1: Microfotografía de bajo aumento del melanocitoma del disco óptico (hematoxilina-eosina). (Fuente: Instituto de Patología de las Fuerzas Armadas) (4).

El MDO se considera un nevus melanocítico, ubicado en el disco óptico o en cualquier parte del tracto uveal (4); clínicamente es una lesión plana o sobreelevada, pigmentada negra o marrón oscuro que tiene márgenes plumosos en la cabeza del nervio óptico (3,9,10,13,17). Proviene de la lámina cribosa que aparece adyacente a la papila óptica (2).

Se han descrito dos tipos de células:

- Células tipo 1: Son células de forma oval o redondeada, que contienen abundante pigmento citoplasmático ubicado en grandes melanosomas (16), de radio núcleo-citoplasma bajo, tamaño uniforme de las células y el núcleo, con relativa escasez de otros orgánulos citoplasmáticos (10,13,14,18).

- Células tipo 2: Tienen forma de huso, son menos pigmentadas, con melanosomas pequeños en forma de bastón, de radio núcleo-citoplasma alto, con nucleolos más prominentes y mayor número de orgánulos citoplasmáticos (4,10,13,14).

Los autores creían que las células redondas y grandes estaban mejor diferenciadas en comparación con las células fusiformes (4).

Igualmente se pueden encontrar macrófagos llenos de pigmento flotando en el vítreo que pueden causar glaucoma secundario (14).

Hasta la actualidad solo se han notificados tres casos menores de 1 mm, en estos casos se sugirió el término ``micro-melanocitoma del disco óptico`` (3,19).

Existen estudios que han demostrado que estas lesiones son estables, con un tamaño basal medio de 2 mm (1-10 mm) y un grosor de 1 mm (0,5-3 mm) para la población americana (7,20), y de 3.1 mm (1.6-4.4 mm) y 1.9 mm (0.8-2.4 mm), respectivamente, para población coreana (10,21).

3.4. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

El melanocitoma, como ya hemos expuesto anteriormente, es un nevus melanocítico que aparece como una lesión profunda pigmentada en la cabeza del nervio óptico; aunque se considera que es una lesión generalmente congénita (22), no hereditaria (1), tipo hamartoma que se desarrolla de melanocitos aberrantes de la lámina coroidalis (8,10,22–25), sin embargo, es raro encontrarla en niños, hasta el 2003 solo hay tres casos por debajo de 10 años (26). Puede desarrollarse como una lesión espontánea en la edad adulta, como se evidenció en un caso publicado de una paciente de 45 años que presentaba una funduscopía normal previa y en la que 13 años después se detectó un melanocitoma (22), que sugiere una aparición de novo o una pigmentación de una lesión congénita amelanótica (4,10,22).

La incidencia real del melanocitoma del nervio óptico es desconocida (1), porque casi siempre su diagnóstico es casual en una revisión oftalmológica de rutina ya

que suele ser asintomático; sin embargo, existen diferentes publicaciones en las que se describen síntomas que presentan los pacientes con esta afección (10).

- Lateralidad:

El melanocitoma del disco óptico es generalmente unilateral, en el 99% de los pacientes (4), tiene predominio por el ojo derecho en un 56% de los casos y por el ojo izquierdo en un 43% (7,10) . Los contados casos publicados bilaterales han sido usualmente en niños y en algunos de ellos existía la controversia de si serían realmente melanocitomas o pigmentaciones del disco asociados a otras anomalías congénitas del mismo (4,26).

- Multifocalidad:

Distintos melanocitomas tanto del disco óptico como uveales, pueden aparecer en el mismo ojo, aunque la incidencia tampoco es conocida (4).

- Agudeza visual:

La mayoría de los melanocitomas no se acompañan de una significativa reducción de la agudeza visual, en algunos casos es leve (26%) normalmente debido a un leve exudado retiniano que afecte a la fóvea, a un compromiso isquémico de la arteria central de la retina, a una necrosis del tumor o a una neuroretinitis por la necrosis del tumor (4,10,19,27). También se ha descrito que la pérdida de visión puede ser secundaria a un edema axonal por compresión del nervio (8,10,18,28).

Los casos de pérdida más severa de agudeza visual son raros, como por ejemplo un caso en un niño de 12 años que presentó ceguera secundaria a la compresión por el melanocitoma (29). Estos casos más graves, aunque raros, suelen ser secundarios a una obstrucción de la vena central de la retina y/o una necrosis espontánea del tumor o la malignización del mismo (4).

- Cambios pupilares

Se ha descrito la presencia de un defecto pupilar aferente relativo (pupila de Marcus Gunn) (4) en el 30% de los ojos con melanocitoma incluso sin afectación de la agudeza visual (30). El melanocitoma del disco óptico es una de las pocas situaciones en las que se puede presentar esta reacción pupilar paradójica (4). Puede deberse a pequeñas compresiones de las fibras nerviosas del disco óptico por parte de las células del melanocitoma, o al tamaño del tumor; factor que también explica el defecto de campo visual asociado. Se encontró que hasta el 90% (4) de los pacientes con DPAR tenían algún tipo de defecto en el campo visual (10).

- Campos visuales

En el campo visual, se han observado alteraciones del 40% (10) al 90% (4,24) de los pacientes (hasta en un 90% en aquellos con DPAR) (10). Las alteraciones del campo visual son muy frecuentes, pero habitualmente leves (1).

Estos defectos comprenden desde un aumento mínimo de la mancha ciega en el 15%, hasta un aumento mayor de la mancha ciega en el 75% de los pacientes (4,9,13); esto parece estar relacionado con la extensión del tumor más allá del margen del disco (4). Además de la presencia de escalones nasales en el 10% (4) y defectos relativos y arqueados absolutos del haz de fibras nerviosas en el 20%, que parecen deberse a la compresión de los axones en el disco óptico (4,9).

Shields et al. en su estudio encontró que el 24% de sus pacientes tenían campos visuales alterados, el 32% con aumento de la mancha ciega y el 24% con un defecto en uno de los cuadrantes (Fig.2) (7).

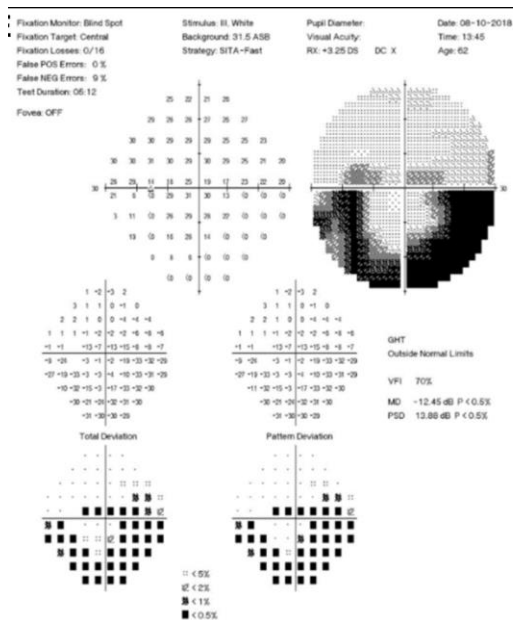


Figura 2: Campo visual en el que se muestra un defecto visual inferior. (Fuente: Jiyong et al.) (31).

Además de la disminución de la visión, han sido descrito otros síntomas, Shields et al. en su estudio de 115 casos encontró entre los síntomas presentados la existencia de: visión borrosa (16%), destellos de luz (4%), miodesopsias (4%) y asintomáticos (76%) (7).

- Asociaciones oculares:

La única asociación ocular significativa hallada es la melanocitosis ipsilateral ocular que se presenta hasta en el 8% de los pacientes (7). Zimmerman et al. eligió el término melanocitoma porque las células eran muy similares a las que engrosan difusamente el tracto uveal en la melanocitosis ocular (4). A su vez se ha descrito la presencia de un nevo coroideo concomitante con melanocitoma hasta en el 47-50% de los enfermos (8,9).

Así mismo se han publicado dos casos que asociaban el melanocitoma con la membrana neovascular coroidea peripapilar, lo que producía disminución de la

visión y planteaba la posible malignidad de la lesión (32). La incidencia de esta patología se ha descrito en el 1% de los pacientes con melanocitoma (10).

Se han descrito además hallazgos típicos de vasculopatía polipoidea coroidea en un paciente con MDO (33), que aparecen como lesiones subretinianas redondeadas pequeñas de color rojo-naranja, en relación con el nervio óptico (34). El doctor Rouvas et al. describe la asociación y su posible tratamiento con terapia fotodinámica combinada con aflibercept intravítreo con buenos resultados (33).

- Asociaciones sistémicas.

El melanocitoma del disco óptico se considera una entidad aislada sin que se haya comprobado ninguna enfermedad sistémica relacionada. Existe un estudio reciente en el que se muestran casos relacionados con neurofibromatosis tipo 2 (4,7), carcinoma de células basales, y vitíligo, facomatosis pigmentovascularis, pero su relación aún no se ha podido confirmar debido a que solo existen algunos casos aislados (4).

En algunas investigaciones se ha hallado la presencia simultánea de melanocitoma del nervio óptico con tumores de células derivadas de la cresta neural tipo meningioma. Sin embargo, al ser casos aislados solo se puede afirmar que un meningioma intracraneal puede estar presente de forma concomitante en un paciente con melanocitoma (35).

Kaliaperumal, et al. hallaron el vínculo entre hipertensión arterial y melanocitoma basados en el origen de las células pigmentarias, de las células de la médula adrenal y de los feocromocitos, todas provienen de la cresta neural. Estos investigadores encontraron HTA asociada a MDO y metabolitos hormonales en orina (23). De igual manera, en Corea, un 19% de los pacientes se asociaron a HTA y un 8% a tumores coexistentes derivados de la cresta neural (21).

Un inusual caso mostró la presencia de fosfenos inducidos por sonidos fuertes, de predominio en la oscuridad, en el ojo con melanocitoma de un paciente. Sin embargo, al persistir dicho fenómeno tras la enucleación, se cree que esta relación tiene un componente de origen central (18).

3.5. CURSO CLÍNICO

- Complicaciones locales

El melanocitoma del disco óptico aunque escasas tiene una serie de complicaciones, mostradas en un estudio reciente como: edema del disco (25%) (Fig. 3) (10), edema intrarretiniano (16%) (19), fluido subretiniano (14%) (19), exudación amarilla intrarretiniana (12%) (19), hemorragias focales (5%) (10), siembras vítreas (4%) (4,7), obstrucción vascular de la retina (3%) (4), palidez del disco (2%) (7) y neovascularización retiniana/coroidea (1%) (2,7).



Figura 3: Melanocitoma del disco óptico con edema del disco secundario. (Fuente: Shields et al.) (4).

En ocasiones las siembras vítreas pueden extenderse a la cámara anterior y formar un pseudohipopion negro, además, en estos pacientes se producen necrosis isquémicas del tumor con compromiso severo de la visión (10). También puede dar lugar a un glaucoma secundario o incluso una importante pérdida de visión debida a necrosis isquémica aguda del tumor (16).

Las oclusiones vasculares se presentan en un 3% de los casos (19), divididas entre: arteria central de la retina (2%) y de rama (1%) (7). Estas pueden causar disminución considerable de la agudeza visual (10).

En la literatura, se ha publicado también la presencia de neurorretinitis secundaria a necrosis e inflamación (11).

Otra posible complicación es la necrosis isquémica aguda que puede llevar de forma súbita y grave a la pérdida visual con signos de neuritis óptica unilateral, obstrucción secundaria de la vena retiniana y siembra vítrea (4).

También se cree que la necrosis focal en el tumor explica ciertos melanocitomas que causaron la siembra de células tumorales en la cámara vítrea y anterior (4).

Se cree que el melanocitoma tradicionalmente es una lesión estable sin tendencia a crecer aunque una serie de funduscopias han documentado que de un 10-15% han sufrido un crecimiento durante los años (5-20 años aproximadamente) (9), pero esto no se considera un signo de malignización (2,4). Así mismo un 3% han disminuido su tamaño (9). Análisis recientes han establecido que el principal factor de riesgo predictivo para el crecimiento es la presencia de un grosor inicial de 1,5 mm o más en el momento del primer diagnóstico (4).

Una amplia afectación del nervio óptico con una severa pérdida de visión son un hallazgo dramático que puede sugerir una transformación maligna del melanocitoma, aunque una severa necrosis de un melanocitoma benigno puede dar la misma clínica. Histopatológicamente una transformación maligna se caracteriza por células fusiformes de melanoma entremezcladas con las células del melanocitoma (4). Su malignización es rara, pero se ha documentado en un 1-2% de los casos (4,14-16,21,24,28,36). Algunas de las características que pueden hacer sospechar una transformación maligna son, por ejemplo, una lesión pequeña que inicialmente sólo comprometa el disco óptico, que presente crecimiento y extensión con pérdida de la visión secundaria a una oclusión vascular (4). Otra característica sospechosa es el grosor mayor a 1.5 mm en el momento del diagnóstico, que a su vez ya es un factor de riesgo para crecimiento del tumor (21).

En aquellas publicaciones donde se ha observado la transformación maligna, se habla de lesiones al inicio planas (2 mm), con crecimiento en altura de 4 y 6.7 mm en un periodo de 5 y 6 años de seguimiento, respectivamente (8).

En relación con los estudios genéticos, se ha demostrado una asociación genética en la mutación de GNAQ/11 en varias lesiones de tipo pigmentado, como en el nevo azul, melanositis ocular, melanocitoma ciliocoroideo, melanoma y lesiones en piel(6).

Otro estudio confirma su asociación con melanocitoma del nervio óptico y del iris. Por otro lado, las mutaciones en BAP1 están presentes hasta en el 84% de los melanomas uveales metastásicos, lo cual podría sugerir la indicación de tratamientos más agresivos en estos pacientes cuyas lesiones aparentemente benignas presentan esta mutación (6).

3.6. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

A la hora de hablar del diagnóstico diferencial del melanocitoma debemos incluir las lesiones pigmentadas de la cabeza del nervio óptico, entre las lesiones: el melanoma yuxtapapilar de la coroides, un nevus coroideo, la hiperplasia del epitelio pigmentario de la retina, el hamartoma combinado de la retina y el EPR, el adenoma del EPR, la hemorragia vítrea epipapilar, el melanoma coroideo, fosea del nervio óptico, entre otros (4,10,17,19,22,37).

Lo más importante es descartar lesiones malignas tales como un melanoma coroidal yuxtapapilar o un melanoma metastásico que son extremadamente infrecuentes. Algunas diferencias entre el melanoma y el melanocitoma es que éste último tiene una incidencia similar en todas las razas, mientras que el melanoma es infrecuente en la raza negra. Hay que considerar además que no es habitual que el melanoma se limite a la papila ni que secundariamente invada el nervio óptico (2,4). En estos casos de invasión puede ser de gran dificultad diferenciarlo clínicamente del melanocitoma (4).

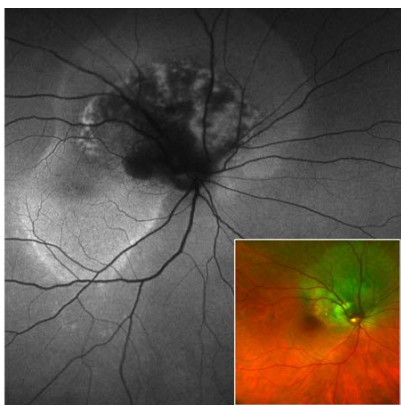


Figura 4. Imágenes de un melanoma uveal yuxtapapilar. (Fuente: Salvanos et al.) (36).

En el caso del melanoma metastásico su crecimiento suele ser más rápido y tiende a infiltrar difusamente el disco óptico, asemejándose al papiledema o a la papilitis aguda, normalmente no se observa una masa negra diferenciada (4).

El MDO es una variante del nevus melanocítico que se ubica parcialmente sobre el disco óptico, aunque se tiende a clasificar como una entidad distinta al nevus coroideo a causa de su diferente localización y apariencia clínica. Clínicamente el nevus coroideo yuxtapapilar pigmentado típico, se define como una lesión coroidea plana o mínimamente elevada que se halla fuera del disco y sin cubrirlo, esto lo permite diferenciarlo del MDO, aunque muchos melanocitomas tienen un componente coroideo yuxtapapilar que es idéntico al nevus coroideo (4).

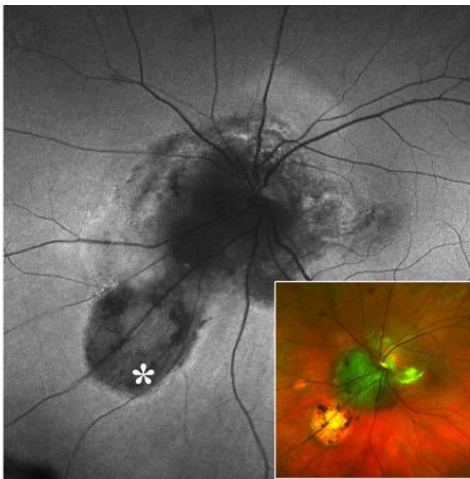


Figura 5. Imágenes de un nevus coroideo yuxtapapilar. (Fuente Salvanos et al.) (36).



Figura 6. Retinografía en la que se observa un nevus coroideo en la arcada temporal inferior. Se trata de una tumoración pigmentada plana de 2 mm de diámetro. (Fuente: Guías de Práctica Clínica de la SERV) (38).

La hiperplasia del epitelio pigmentario de la retina también puede confundirse con un melanocitoma pero en este caso suele haber antecedentes de traumatismo ocular o inflamación y la lesión es más irregular con signos de cicatrización coriorretiniana (4).

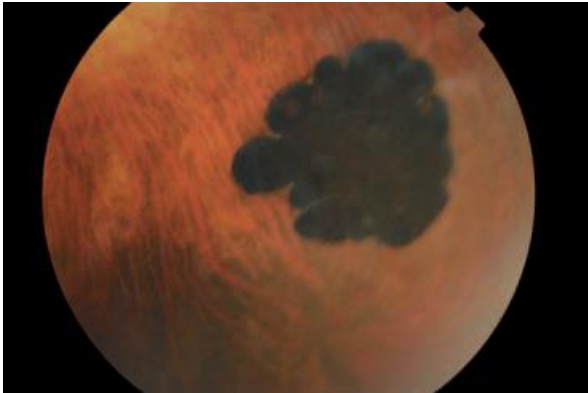


Figura 7. Lesión pigmentada bien definida, homogénea y plana en la periferia retiniana compatible con hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina. (Fuente: Guías de Práctica Clínica de la SERV) (38).

Otra lesión que podría confundirse con el melanocitoma sería el hamartoma combinado yuxtapapilar de retina o del EPR. Sin embargo, por lo general no afecta al propio disco, sino que puede extenderse hasta el margen del mismo, se asocia con gliosis retiniana suprayacente, que por la tracción en los vasos de la retina y puede provocar cambios vasculares que no se dan en el melanocitoma (4).

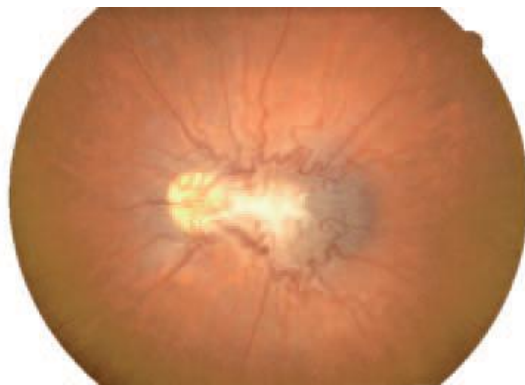


Figura 8. Hamartoma combinado de retina y EPR con marcada tortuosidad vascular asociada y formación de membrana epirretiniana. La agudeza visual del paciente era 20/400. (Fuente: Guías de Práctica Clínica de la SERV) (38).

El adenoma yuxtapapilar del EPR también puede parecerse mucho al melanocitoma ya que puede extenderse al margen del disco igual que el melanocitoma pero no muestra un margen plumoso además de que en ocasiones podría ser clínicamente amelanótico a diferencia del melanocitoma (4).

3.7. DIAGNÓSTICO

El melanocitoma del disco óptico tiene una incidencia muy baja de síntomas, debido a esto su diagnóstico se produce, habitualmente, en los controles oftalmológicos de manera incidental (10,16).

La fotografía del fondo de ojo, la autofluorescencia del fondo de ojo, la angiografía con fluoresceína, la ecografía o ultrasonido ocular, la tomografía de coherencia óptica y la angiografía de OCT se han empleado para describir las características y mejorar el seguimiento del tamaño de la lesión de los pacientes con MDO (3), además del diagnóstico de las complicaciones y síntomas asociados a la lesión (10).

- Oftalmoscopia

La mejor forma de observar el tumor y sus características que pueden variar considerablemente de unos a otros es por medio de la oftalmoscopia (4). En cuanto a la coloración del tumor, se sabe que es una lesión que varía entre el color café oscuro y el negro (19,30). Particularmente, en el estudio de Shields et al. tuvieron un 97% de casos de color negro y solo un 3% de color café (7).

La presentación más frecuente suele ser en el cuadrante infero-temporal (10,17,21,23,25), aunque la lesión pueda encontrarse en diferentes localizaciones, como puede ser confinado en el nervio (Fig. 9) (15-18%), más característicamente tener un componente coroidal yuxtapapilar a la lesión (47%-54%) (Fig. 10) y/o extenderse a la retina sensorial adyacente (30-77%) (Fig. 11) (2,4,9,10).

En algunas ocasiones, el componente coroideo es más llamativo que el componente del disco óptico (4). En cuanto al área afecta, Shields et al. encontró que en el 75% de los casos el 50% o menos del área del disco está comprometida, mientras que en el 12% compromete más del 90% (9).



Figura 9: Melanocitoma del disco óptico confinado en el disco óptico. (Fuente: Shields et al.) (4).



Figura 10: Melanocitoma del disco óptico con componente coroidal. (Fuente: Shields et al.) (4).

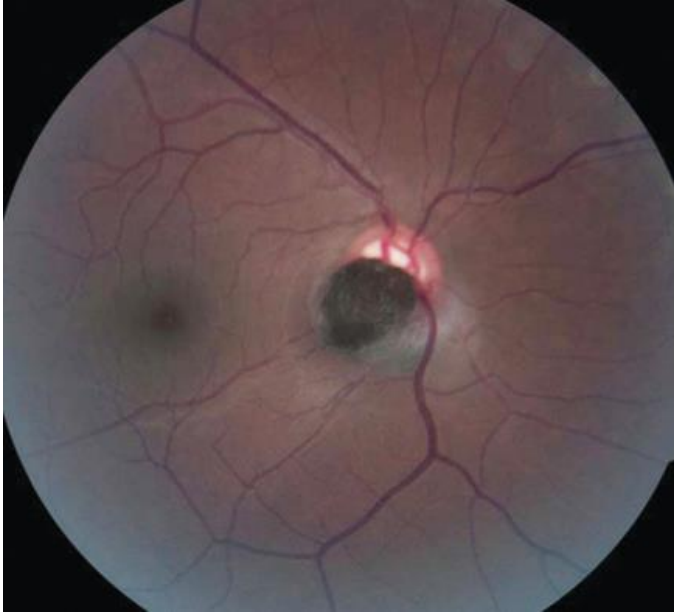


Figura 11: Melanocitoma del disco óptico con componente retinial prominente. (Fuente: Shields et al.) (4).

La fotografía del fondo de ojo es un método excelente para registrar las características clínicas y seguir los cambios a lo largo del tiempo en el melanocitoma del disco óptico. El patrón del MDO en la FA consiste en una masa hipofluorescente claramente delimitada con bordes plumosos. Una extensión coroidal o retiniana se ve más fácilmente en la FA que en la FF normal en el micro-MDO (3).

- Angiografía fluoresceínica

En esta prueba diagnóstica se evidencia el melanocitoma con hipofluorescencia y autohipofluorescencia (9,10,28,39), seguramente debido a las células densamente pigmentadas y compactadas (39), con escasa vascularización y sin lipofuscina (39). (Fig. 7). Esto coincide también con los hallazgos en la angiografía con verde de indocianina, donde esta lesión se muestra hipofluorescente (28).

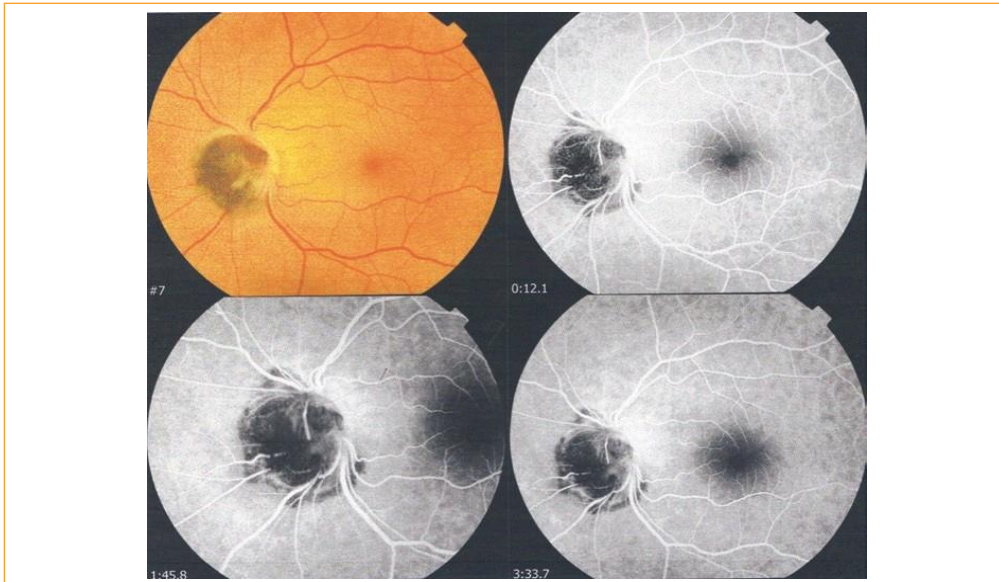


Figura 12: Superior izquierda: Corresponde a la foto a color de un melanocitoma del nervio óptico. Superior derecha: Angiografía fluoresceínica. Inferior Izquierda: Fase temprana. Inferior derecha: Fase tardía. En esta foto se evidencia compromiso del disco óptico por la lesión pigmentada, y el bloqueo en la fluorescencia secundario a la densa pigmentación. (Fuente: Eldaly et al.) (24).

- Autofluorescencia con luz infrarroja

En China se realizó un estudio con autofluorescencia con luz infrarroja, que se basa en que lugares con alta concentración de melanina son hiperfluorescente como la coroides y sobretodo la fovea; muestra así una hiperfluorescencia del melanocitoma que permite así delimitar la lesión (39).

- Ultrasonografía ocular

Para que sea detectada una lesión por ecografía ocular o en tomografía axial computarizada, debe tener más de 0.5 mm de elevación, pero estas pruebas no pueden diferenciar un melanocitoma, del resto de tipos de lesiones sobreelevadas, ni definir la extensión microscópica del tumor (4,39). En la ecografía modo B los hallazgos típicos de un melanocitoma son solidez acústica y reflectividad interna de media a alta (Fig. 13) (8,10).

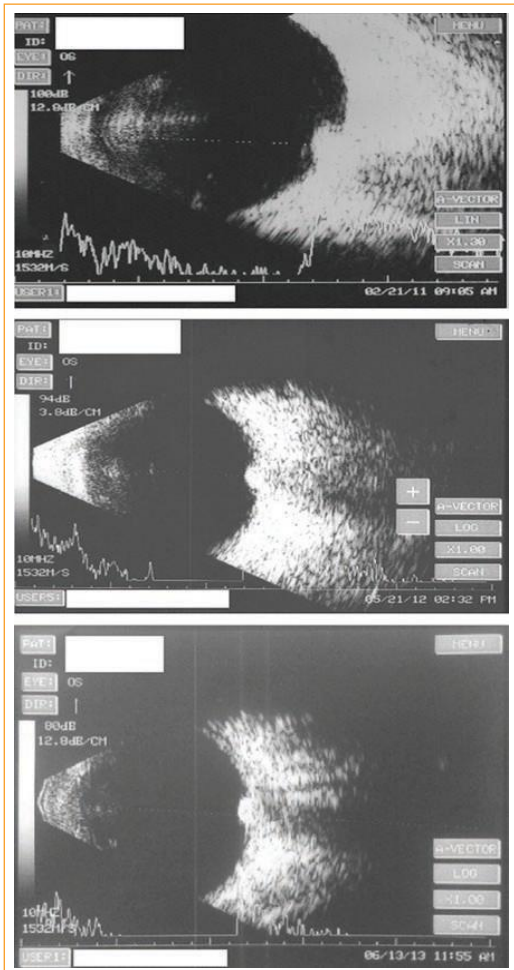


Figura 13. Fotografías seriadas de una ultrasonografía modo B del ojo izquierdo de un paciente con melanocitoma del nervio óptico en 2011 (superior), 2012 (central) y 2013 (inferior). Evidencia que no hubo cambios en el tamaño de la masa, ecogenicidad o excavación coroidea. (Fuente: Eldaly et al.) (24).

- Tomografía de coherencia óptica

La tomografía de coherencia óptica es especialmente útil cuando se analizan las condiciones asociadas, el fluido subretiniano y el edema retiniano cistoide (4,39,40), así como el grosor retiniano sobre el tumor, ya que la densidad del tumor impide el paso de la luz y la visualización de los detalles internos (10).

Con la OCT podemos objetivar si existe pérdida de la capa de fibras nerviosas de la retina a nivel del nervio óptico, nos permite cuantificarlo y puede ser de gran utilidad para valorar la progresión (Fig.14) (24).

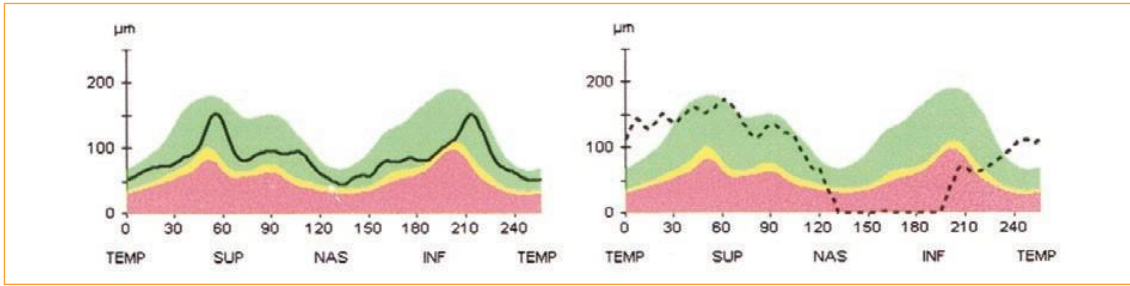


Figura 14. Mapa de grosor de capa de fibras nerviosas (ojo derecho e izquierdo, respectivamente). Se puede apreciar una configuración normal en patrón de doble colina en el ojo derecho y una pérdida de capa de fibras nerviosas correspondiente a la localización de la lesión en el ojo izquierdo (Fuente: Eldaly et al.) (24).

En estudios anteriores se ha descrito, al analizar el MDO, una tríada característica: una masa en el disco óptico, con una capa anterior hiperreflectante y un sombreado posterior con un aspecto ópticamente vacío (3).

Entre técnicas de SD-OCT o TD-OCT, el SD-OCT muestra ventajas sobre el TD-OCT, es más rápido y tiene mayor resolución (25). Es posible observar una masa prepapilar, lisa y en forma de domo de alta reflectividad que es continua con la capa de fibras nerviosas adyacente (5,19,25,39), y que genera una densa sombra acústica (5,19,25,39) que representa el vacío interno de la masa sin otros detalles (Fig. 15) (5,19). Al realizar una correlación histopatológica, la superficie hiperreflectiva corresponde a un área de degeneración gliótica e hiperpigmentación (5). En algunos casos también es posible documentar las siembras vítreas (10), sobre todo cuando se combina la OCT con la oftalmoscopia láser de barrido (5).

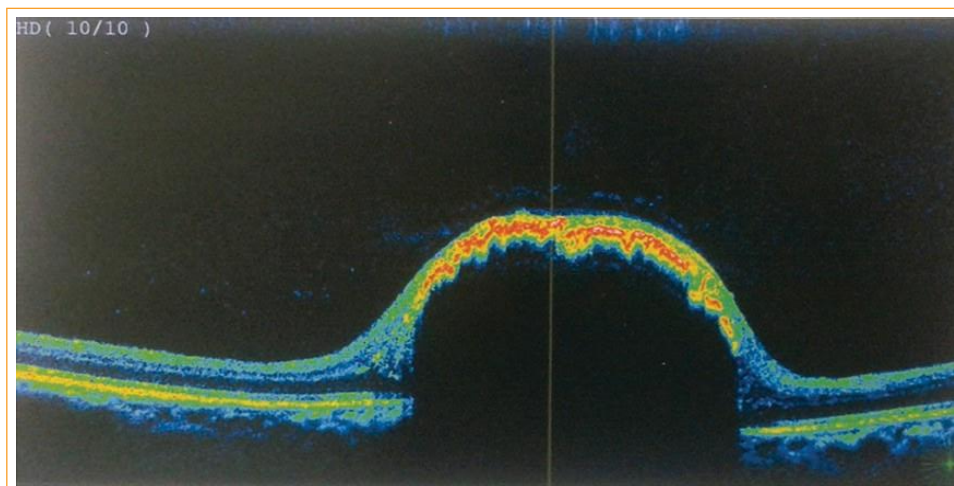


Figura 15. Tomografía de coherencia óptica de la cabeza del nervio óptico. Evidencia una superficie altamente reflectiva con sombra óptica de las estructuras posteriores a la lesión. (Fuente: Eldaly et al.) (24).

Un estudio evaluó la presencia de drusas depositadas en el disco óptico en asociación a melanocitoma, que por su ausencia de calcificación no son visibles por otras técnicas, pero sí por medio de OCT (41).

- Tomografía-angiografía de coherencia óptica

Con OCT-A, la red capilar radial peripapilar resalta sobre el melanocitoma en los casos en los que no existe afectación retiniana (10). Permite ver capas vasculares más profundas que la angiografía porque no se influye por la densa pigmentación al basarse en el movimiento de los eritrocitos para realizar la prueba (28).

La OCT-A es un método diagnóstico prometedor ya que podría permitir la detección de cambios tempranos no solo relacionados con las características tumorales si no también con la función visual (3). Además de no tener las complicaciones invasivas de la angiografía, puede evaluar capas vasculares profundas, la vascularización del tumor y la capa de fibras nerviosas por separado (28,42), sin embargo, hacen falta estudios, ya que por el momento existen escasas publicaciones que respalden esta hipótesis (10).

- Resonancia magnética

La resonancia magnética puede ayudar a valorar el grado de afectación de las progresiones macroscópicas en la porción retrolaminar del nervio cuando se realiza con gadolinio, sin embargo, parece ser poco probable que detecte las progresiones microscópicas (4,5,19).

La resonancia es de gran utilidad para descartar lesiones retroorbitarias y tumores malignos como el melanoma. Sin embargo, no distingue bien entre un melanoma y un melanocitoma, ya que ambos son hiperintensos en T1 e hipointensos en T2 (10).

- Potenciales visuales evocados

Sharma et al. describe un caso de un paciente diagnosticado de melanocitoma cuyos potenciales evocados visuales mostraron un retraso en la conducción del nervio óptico del ojo afecto (8).

3.8. TRATAMIENTO

El melanocitoma del disco óptico es una lesión benigna por lo tanto no sería necesario ningún tratamiento, pero sí precisa llevar a cabo una revisión anual con fotografía y evaluación fundoscópica, así como la indagación de posibles síntomas que sugieran la progresión. Porque aunque un crecimiento no signifique malignización, cuando éste es más brusco y con pérdida de visión, podría sugerir una transformación maligna que deba plantear la enucleación (4).

En la actualidad en los casos sospechosos se puede realizar una biopsia a través de una aguja fina durante una vitrectomía de Pars Plana, para así obtener muestras para clasificar la lesión histológica y genéticamente de estos pacientes y con todo ello decidir clínicamente antes de decantarse por la enucleación (2,14,16,17,27).

Así mismo, sí es necesario tratar todas las condiciones asociadas que puede tener el melanocitoma como pueden ser membranas epirretinianas, edema macular o

glaucoma... para que de esta manera se conserve la visión o se mejore la agudeza visual, además de tratar todas las complicaciones que ello conlleve (10).

La neovascularización coroidea es una complicación rara (1%) que puede regresar tras tratamiento con bevacizumab intravítreo (anti-VEGF) (16,43,44). El tratamiento experimental realizado por Kamisasanuki et al. con el bevacizumab intravítreo (Avastin 1,25 mg) administrado en el primer, tercer y quinto mes, se tradujo en una disminución paulatina del desprendimiento seroso de retina y la desaparición del CNV a los 5 meses tras la tercera dosis; sin hallarse efectos adversos relacionados al mismo (43). Ali Halafi et al. publicaron un caso de CNV asociado a melanocitoma que también trataron con bevacizumab (1,25mg en 0,05ml) pero con tan solo una dosis observaron una regresión de la lesión (44).

En el caso del melanocitoma del disco óptico asociado a vasculopatía corioides polipoidea el tratamiento utilizado por Rouvas et al. fue la combinación de una sesión de terapia fotodinámica con verteporfina inyectable, combinada con tres inyecciones intravítreas mensuales de aflibercept; consiguiendo la regresión completa de los pólipos y mejoras visuales significativas tras 12 meses (33).

Como conclusión el melanocitoma del disco óptico es una lesión benigna con un pronóstico excelente y poco frecuente. Ante la cual es importante el diagnóstico diferencial con el melanoma maligno, para así poder evitar la enucleación ocular en lesión de evolución favorable. Es esencial para ello el seguimiento periódico anualmente para detectar los cambios que puedan aparecer y plantear las conductas terapéuticas en caso de ser necesario (1).

4. JUSTIFICACIÓN DEL TRABAJO

El presente trabajo se diseñó para ofrecer una descripción detallada de la evidencia actualmente disponible acerca del melanocitoma del disco óptico. A pesar de ser una patología benigna durante muchos años fue tratada mediante enucleación como si fuera maligna, por ello pretendemos aportar las principales características de dicha entidad y así contribuir a un mayor conocimiento de la misma y evitar en lo posible dicha conducta quirúrgica.

El estudio de una mujer de 47 años en el Hospital Arnau de Vilanova de Valencia, con prurito ocular como motivo de consulta que condujo al hallazgo incidental del melanocitoma del disco óptico, hace recomendable iniciar un trabajo de revisión bibliográfica a propósito de este caso.

5. HIPÓTESIS

Conocer las características del melanocitoma del disco óptico cuyo diagnóstico se realiza mediante las pruebas de imagen, como FF, OCT, OCT-A, nos permitirá además su seguimiento y actuación frente a las posibles complicaciones y malignización.

6. OBJETIVOS

6.1. OBJETIVO PRIMARIO

- El objetivo primario es describir un caso clínico de una paciente con un melanocitoma del disco óptico de 47 años, diagnosticado como un hallazgo casual en una exploración debida a prurito ocular en el servicio de oftalmología del Hospital Arnau de Vilanova (Valencia) el 2016.

6.2. OBJETIVOS SECUNDARIOS

- Realizar una revisión bibliográfica del melanocitoma del disco óptico sobre la epidemiología, histología, características clínicas, curso clínico, diagnóstico diferencial, diagnóstico y tratamiento; y así exponer una actualización de esta patología.
- Analizar los datos publicados de artículos relacionados con el melanocitoma del disco óptico para compararlos con nuestro caso clínico y poder establecer una serie de coincidencias y diferencias.

7. MATERIALES Y MÉTODOS

El trabajo se trata de una revisión bibliográfica a propósito de un caso clínico y el procedimiento se realizó de manera descriptiva, desde lo más general de la enfermedad hasta lo más particular, buscando artículos que englobasen de manera amplia la enfermedad, para luego buscar artículos más específicos y novedosos.

7.1. CASO CLÍNICO:

En el desarrollo de este Trabajo de Fin de Grado (TFG), se expone un caso clínico sobre una paciente diagnosticada en el Hospital Arnau de Vilanova de Valencia de melanocitoma del disco óptico. Previamente al inicio del estudio, este fue aprobado por el Comité de Ética de Investigación (CEI) del Hospital, obteniendo el consentimiento informado del paciente para la divulgación de imágenes clínicas con fines científicos (Anexo). Así, la información de este caso se extrajo a partir de la historia clínica del paciente y de las pruebas complementarias que se realizaron a partir de su enfermedad en el Hospital Arnau de Vilanova, sin acceso a los datos personales que pudieran interferir con la Ley de Protección de Datos.

7.2. BÚSQUEDA BIBLIOGRÁFICA

Para la obtención de la bibliografía se han seleccionado numerosos artículos que recogen información actualizada del melanocitoma del disco óptico para poder describir la enfermedad detalladamente, tanto los conceptos generales como aquellos otros más específicos, todo ello se ha obtenido en las páginas de base de datos bibliográficas más importantes. Además, se ha realizado una amplia búsqueda de estudios que contuviesen información sobre posibles complicaciones y técnicas de diagnóstico.

Se procedió a la búsqueda de artículos en las siguientes bases de datos bibliográficos disponibles en Internet:

- *Pubmed/MEDLINE* (182 artículos): (7 escogidos)
- Biblioteca Científica Electrónica SciELO (4 artículos): (1 escogido)

7.3. FÓRMULAS DE BÚSQUEDA

Las fórmulas usadas para llevar a cabo la búsqueda fueron:

- En la base de datos de PubMed: (MELANOCYTOMA) AND (OPTIC) AND ((DISC)OR (NERVE))
- En la base de datos de SciELO: (MELANOCYTOMA) AND (OPTIC) AND ((DISC)OR (NERVE))

7.4. CRITERIOS DE INCLUSIÓN

- Artículos científicos que posean información general acerca del melanocitoma del disco óptico, como epidemiología, patología, clínica, diagnóstico y tratamiento.
- Se han incluido estudios para el trabajo, que han sido publicados en revistas científicas de referencia.
- Artículos con fecha de publicación posterior al 2017
- Artículos en los que el texto completo estuviera disponible gratuitamente
- Artículos publicados en inglés y/o español.
- Artículos con N mayor a 1

7.5. CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

- Artículos con fecha de publicación previa al 2017

- No fueron criterios de exclusión publicaciones con pacientes en edades límite, ni sexo, ni raza.
- Estudios con errores metodológicos.
- Artículos de revisión sistemática, ensayos clínicos o estudios de casos que no incluyan casos de pacientes con melanocitoma del disco óptico.
- Artículos científicos de bajo impacto
- Artículos con N menor o igual a 1

7.6. SELECCIÓN DE ARTÍCULOS

Para la selección de artículos se han leído los títulos, resúmenes y palabras clave de los artículos para evaluar su relevancia respecto a los criterios de inclusión definidos. Posteriormente a la evaluación inicial de los documentos, se han obtenido aquellos que parecían de alta relevancia para esta revisión bibliográfica y fueron excluidos otros por no cumplir los criterios de exclusión tras ser leídos.

7.7. EVALUACIÓN DE LA CALIDAD CIENTÍFICA

Para la evaluación de la calidad científica de los estudios usados para la descripción de la enfermedad, hemos usado la escala de evidencia del “Center of Evidence-Based Medicine of Oxford” (CEBM) de Oxford.

Nivel de evidencia	Tipo de estudio
1a	Revisión sistemática de ensayos clínicos aleatorizados (con homogeneidad*)
1b	Ensayos clínicos aleatorizados individuales (con intervalo de confianza estrecho).
1c	Práctica clínica: “todos o ninguno” (1)
2a	Revisión sistemática de estudio de cohortes (con homogeneidad*).
2b	Estudio de cohortes individuales o ensayos clínicos de baja calidad (2)
2c	“Outcomes Research” (3), estudios ecológicos.
3a	Revisión sistemática de estudios de casos y controles (con homogeneidad*)
3b	Estudios de caso y controles.
4	Series de casos y estudios de cohortes o de casos y controles de baja calidad (4)
5	Opinión de expertos sin valoración clínica explícita, o basados en la fisiología “bench research or first principles” (5).

* “con homogeneidad”: revisión sistemática libre de variaciones en las direcciones y resultados.
(1) Si los pacientes mueren antes de que un tratamiento esté disponible, y con él algunos pacientes sobreviven, o si algunos pacientes morían antes de su disponibilidad y con él no muere ninguno.
(2) Cuando el seguimiento es inferior al 80%.
(3) Outcomes Reseach: estudios de cohortes de pacientes con el mismo diagnóstico en los que se relacionan los eventos que suceden con las medidas terapéuticas que reciben.
(4) Estudio de cohortes sin clara definición de los grupos comparados y/o sin medición objetiva de las exposiciones y resultados (preferentemente ciega) y/o sin identificar o controlar adecuadamente las variables de confusión conocidas y/o sin seguimiento completo y suficientemente prolongado.
(5) “First principles”: práctica clínica basada en principios fisiopatológicos

Tabla 1: Niveles de evidencia CEBM. (Fuente: Traducción de Center of Evidence-Based Medicine of Oxford- Levels of Evidence (marzo 2009)) (45).

Grados de recomendación	Nivel de evidencia
A: Extremadamente recomendable	Estudios de nivel 1 consistentes
B: Recomendación favorable	Estudios de nivel 2-3 consistentes, o extrapolación de estudios nivel 1
C: Recomendación favorable, pero no concluyente	Estudios de nivel 4, o extrapolación de estudios de nivel 2-3
D: No se recomienda, se desaprueba	Estudios de nivel 5, o estudios no concluyentes de cualquier nivel.

Tabla 2: Significación de los grados de recomendación. Grados de recomendación según el nivel de evidencia. CEBM. (Fuente: Traducción de Center of Evidence-Based Medicine of Oxford- Levels of Evidence (marzo 2009)) (45).

8. RESULTADOS

8.1. DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO

Se trata de una mujer de 47 años que acude a la consulta de oftalmología del Hospital Arnau de Vilanova en agosto del 2016 por presentar prurito ocular.

8.1.1. Antecedentes personales

La paciente es natural de España. Sufre hipotiroidismo, en tratamiento con Eutirox 75mg/ día. Además de presentar talasemia menor, padece trastorno distímico y es fumadora de 10 cigarros diarios, sin otros hábitos tóxicos.

8.1.2. Exploración Oftalmológica:

Presenta una agudeza visual con corrección (escala de Snellen):

- OD: 1.00
- OI: 1.00

Biomicroscopía con Lámpara de Hendidura:

- OD: Polo anterior de aspecto normal, leve esclerosis del cristalino.

Presión intraocular:

- OD: 21 mmHg
- OI: 20 mmHg

Fondo de ojo:

- OD: Se aprecia una tumoración sobreelevada y pigmentada en polo inferior de la papila óptica, sospecha de melanocitoma. Resto de la exploración de aspecto normal.
- OI: Completamente normal.

8.1.3. Exploraciones complementarias

Retinografía:



Figura 16: Retinografía de febrero del 2019 donde fue diagnosticado. Observamos una lesión homogéneamente pigmentada, de aspecto plano y bien delimitada sobre la región inferior de la papila del ojo derecho con extensión a retina adyacente.

Autofluorescencia:

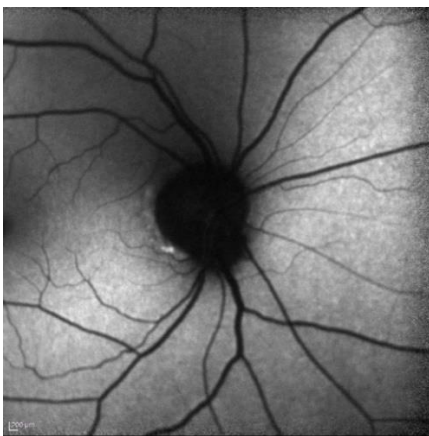


Figura 17: Autofluorescencia de febrero del 2019. La autofluorescencia muestra el bloqueo (hipoautofluorescencia), producido por la melanina, observando también la extensión inferior.

Tomografía de Coherencia óptica:

- OD:

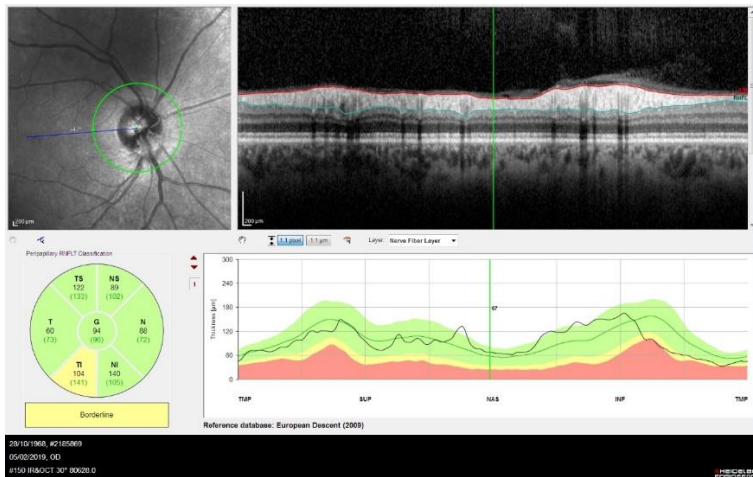


Figura 18: Primera tomografía de coherencia óptica del ojo derecho. La OCT muestra en la imagen anérita la lesión, con extensión a la retina inferior adyacente. El análisis del grosor de la capa de fibras nerviosas de la retina muestra discreto adelgazamiento a nivel temporal inferior.

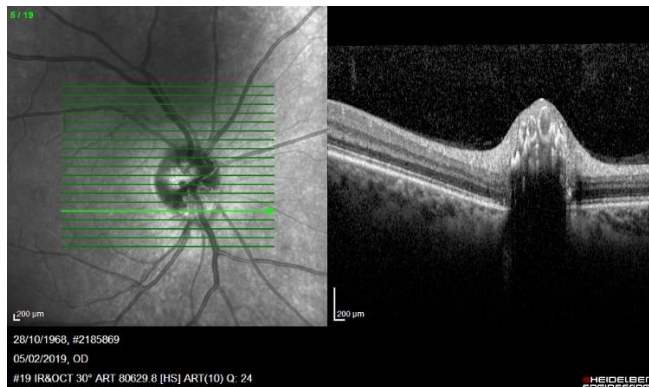


Figura 19: Segunda tomografía de coherencia óptica del ojo derecho. OCT del ojo derecho, donde al realizar cortes a nivel de la papila se observan puntos hiperreflexivos en el área temporal inferior del disco óptico que corresponden a la lesión y un sombreado posterior con un aspecto ópticamente vacío.

- OI:

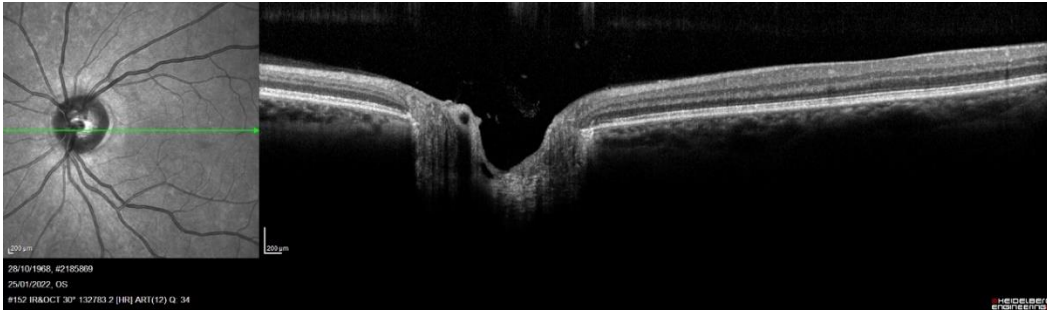


Figura 20: Tomografía de coherencia óptica del ojo izquierdo. Sin hallazgos patológicos.

3D:

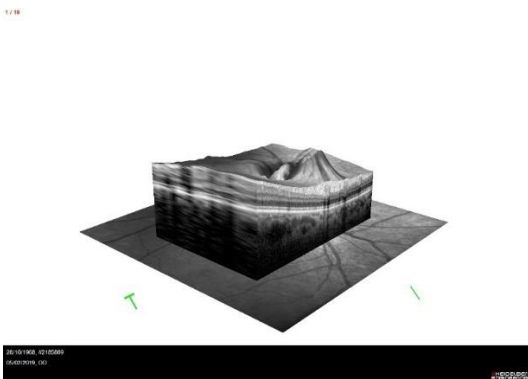


Figura 21: Corte en 3D de febrero 2019. La OCT nos permite realizar imágenes en 3D donde se puede apreciar la altura de la lesión.

8.1.4. Diagnóstico y seguimiento

Ante la sospecha de Melanocitoma se establecieron controles con retrinografías y OCT anuales.

Durante el seguimiento de la lesión a partir de la retinografía y la OCT podemos observar que no se muestran cambios en la misma, manteniéndose estable.

Comparativa OCT febrero-noviembre 2019 OD

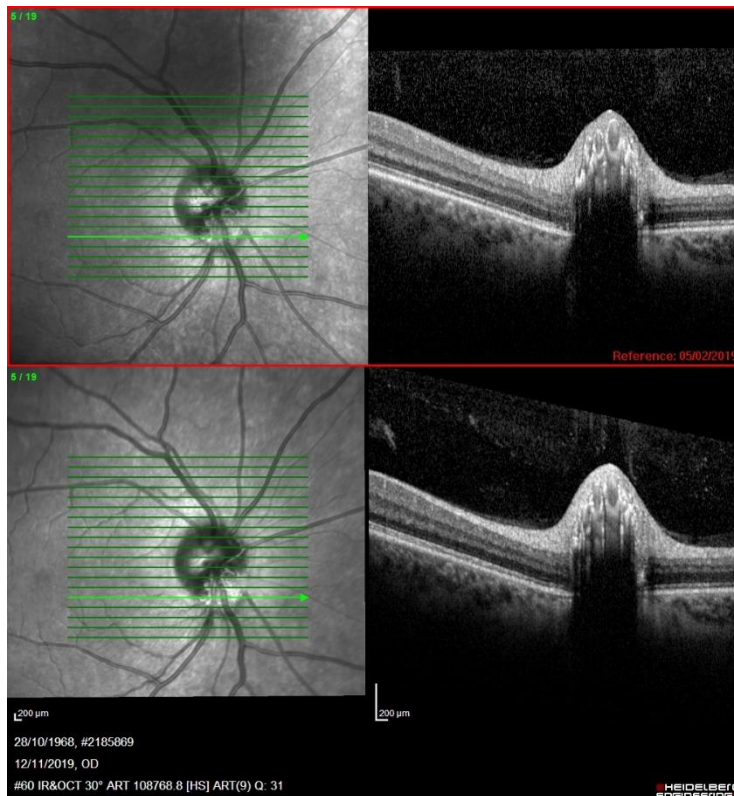


Figura 22: Tomografía de coherencia óptica comparativa de febrero-noviembre 2019.

Retinografía OD



Figura 23: Retinografía de noviembre de 2019.



Figura 24: Retinografía del ojo derecho 2022.

Multiespectral:

- OD:



Figura 25: La imagen multispectral (multicolor) destaca la coloración rojiza a nivel de la lesión, derivada de la hiperreflectividad que la melanina provoca en la reflectancia infrarroja.

- OI:

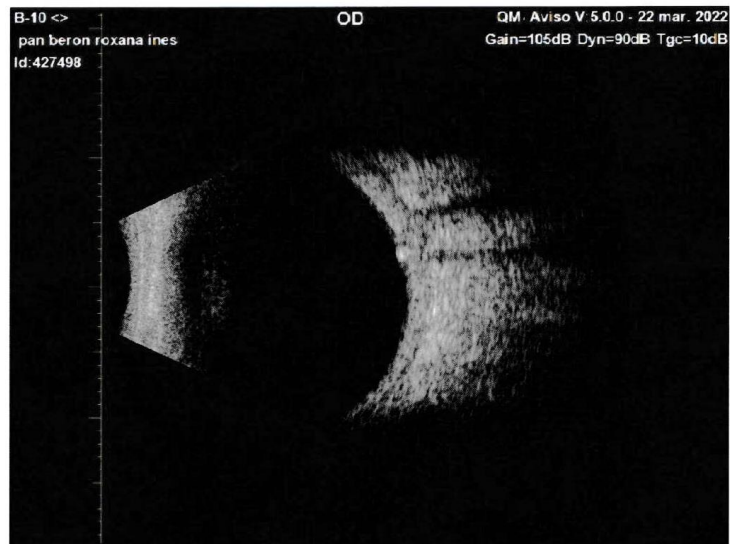


Figura 26: Imagen multispectral (multicolor) ojo izquierdo.

Ecografía del ojo derecho 2022:

Eye: Right

Exam Date: 22 Mar 2022

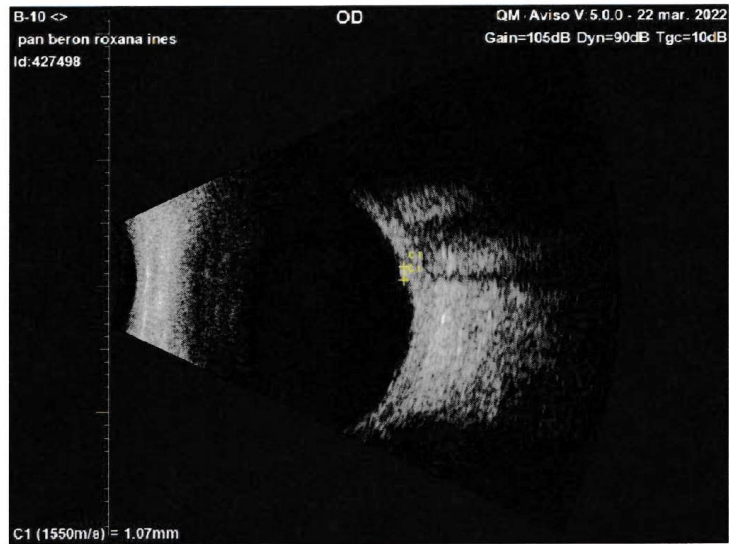


B-10 7429 - Slow40

Gain=105dB Dyn=90dB Tgc=10dB

Eye: Right

Exam Date: 22 Mar 2022



B-10 7429 - Slow40

C1 (1550m/s) = 1.07mm
Gain=105dB Dyn=90dB Tgc=10dB

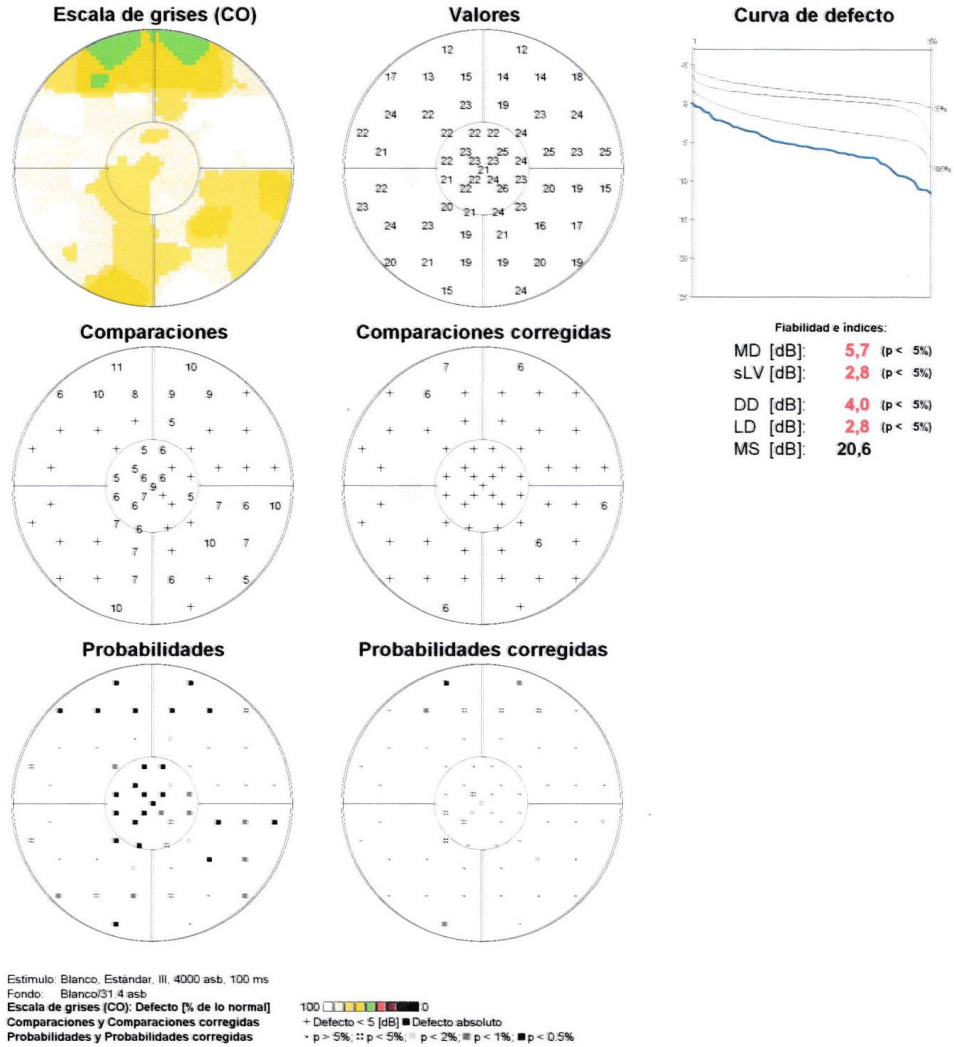
Figura 27: ECO-B del ojo derecho. Se observa una lesión plana hiperecoica con un diámetro de 1,07 mm.

- OI: Normal

OS 22/03/2022 / 10:13

Parámetros del examen: G, TOP, SAP, Blanco/Blanco, III
 Refracción, lente de ensayo (S/C/A), pupila: +0.25/-0.25/91, +2.75/-/-, Sin medir

Falsos positivos / negativos: 0% (0/3), 0% (0/3)
 Duración, preguntas/repeticiones: 03:01, 69/6
 Control de la fijación: Mín.



OCTOPUS 900

SN: 2194
 Software: 4.1.0

EyeSuite i9.1.0.0
 Norm value table: T17 V2.2 (2017-07-14)
 22/03/2022, Página 1/1

HAAG-STREIT
 DIAGNOSTICS

Figura 29: Campimetría computarizada ojo izquierdo.

8.2. ARTÍCULOS INCLUIDOS EN LA REVISIÓN

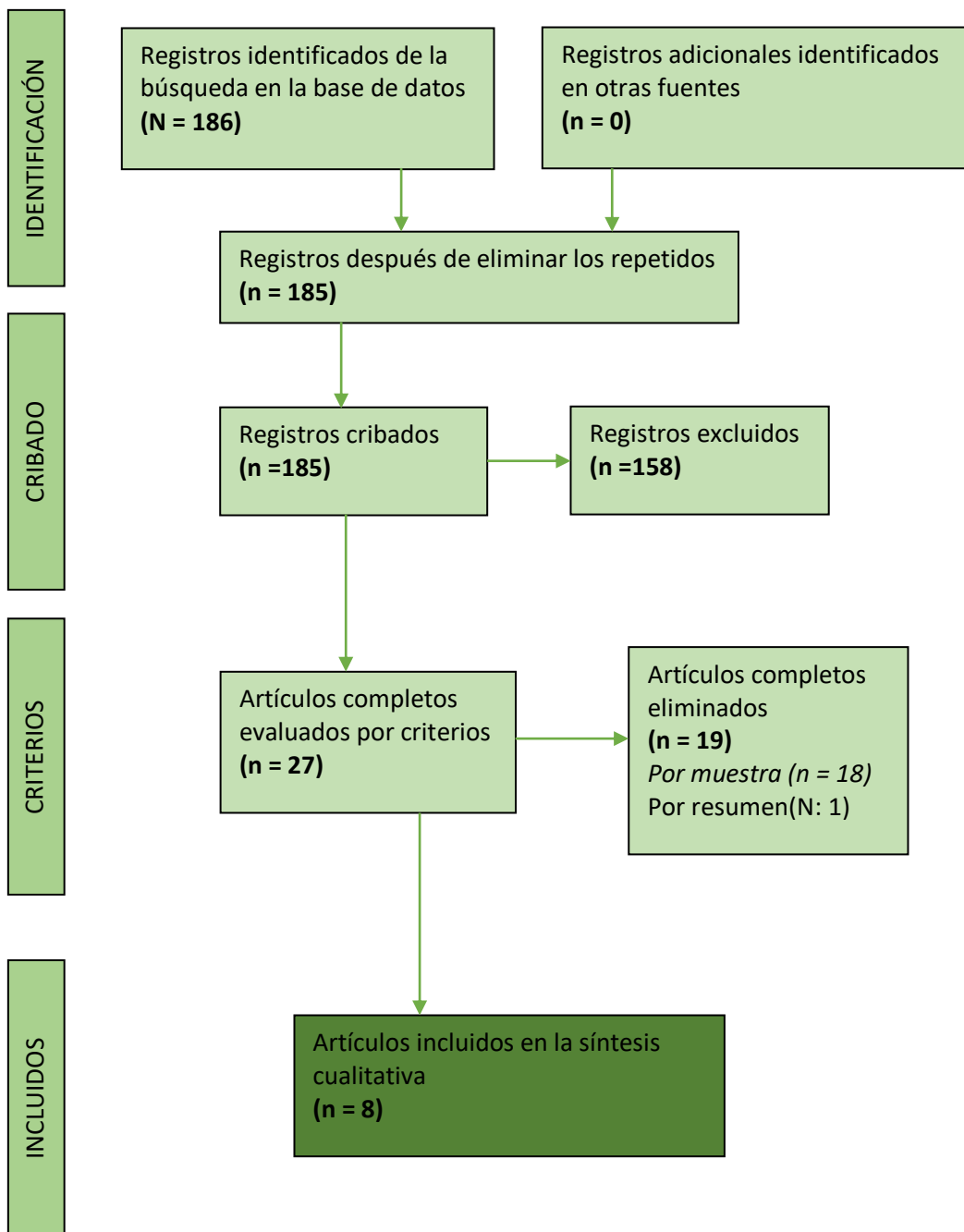


Figura 30: Diagrama de flujo. Proceso esquematizado de obtención de registros válidos para la revisión. (Fuente: Elaboración propia a partir de PRISMA) (46).

8.3. TABLAS DE RESULTADOS

Título	Autor	Año	Tipo de trabajo	Muestra (n)	Resultados	Conclusiones
Optic nerve head melanocytoma: Optical coherence tomography/ angiography features(47)	Vishal Raval, Rajeev Reddy, Swathi Kaliki, Taraprasad Das, Arun D Singh	2021	Estudio retrospectivo de casos	11	<p>La edad promedio fue de $52,8 \pm 10,9$ años. Los tumores fueron clasificados según la localización que ocupan: disco óptico (n = 2), capa retiniana (n = 5) y capas coroides de la retina (n = 4).</p> <p>La SD-OCT (11 ojos) mostró capas retinianas hiperreflectantes desorganizadas elevadas con sombra posterior (9 ojos) y puntos hiperreflectantes dentro del tumor en todos. Comparando con un nevus y melanoma la SD-OCT mostró una capa corioidea altamente reflectante con normales o irregulares capas externas retiniana respectivamente.</p> <p>Las características microvasculares en OCT-A del melanocitoma mostraron en la capa capilar peripapilar radial vascularización superficial (7 ojos) y vascularización intrínseca en la capa de la coroides (8 ojos) con límite hiporreflectante circundante.</p> <p>Sin embargo la OCT-A en el caso del nevo y melanoma, mostró un área hiporreflexiva en el centro con un límite hiperreflectante y área isorefectante en el centro con límite hiperreflectante respectivamente.</p>	Las características observadas en la tomografía de coherencia óptica de dominio espectral y la angiografía OCT, pueden ayudar a diferenciar el melanocitoma del disco óptico de lesiones pigmentadas clínicamente similares como son el nevo y melanoma.

Título	Autor	Año	Tipo de trabajo	Muestra (n)	Resultados	Conclusiones
Optical coherence tomography angiography characteristics of optic disc melanocytoma(48)	Nan Zhou, Xiaolin Xu, Wenbin Wei	2020	Estudio clínico transversal-observacional prospectivo	20	<p>Los ojos sanos mostraron un disco óptico con venas orientadas radiales en el OCT-A.</p> <p>Los discos ópticos con melanocitoma se caracterizaban por presentar vasos sanguíneos globulares, tortuosos, con grosor irregular y vasculatura intratumoral relativamente desorganizada.</p> <p>A 840 nm, la OCT-A podía proporcionar suficiente visualización de la vasculatura tumoral y una mejor penetración a través de los tumores más gruesos.</p> <p>El espesor total fue visualizado incluso en los tumores más gruesos y lesiones altamente pigmentadas (> 2 mm).</p> <p>Imágenes de OCT-A interpretables fueron obtenidas en el 96% de los participantes en los que se intentó obtener imágenes.</p>	La OCT-A puede proporcionar una técnica no invasiva, segura y eficiente para evaluar una variedad de neoplasias incluyendo el crecimiento y la vascularización en MDO. Por tanto, la OCT-A podría facilitar la evaluación de las anomalías vasculares de tumores y el efecto de la melanina sobre la penetración del haz OCT-A no la alteró.
Evaluation of blood vessel network formation and visual field defect in optic disc melanocytoma(31)	Jay Jiyong Kwak, Dong Hyun Lee, Sung Chul Lee, Christopher Seungkyu Lee	2021	Serie de casos retrospectivo	32	<p>La OCT-A reveló que en 16 de 32 MDO existía al menos una región con vascularización discontinua o ausencia de vascularización.</p> <p>Estas zonas con alteración de la vascularización se correspondían con la ubicación de la hipofluorescencia en la FA en 12 ojos (75%) y a la ubicación del defecto del campo visual en 13</p>	En conclusión la zonas con ausencia de red de vasos sanguíneos, se corresponde con la localización del defecto visual y la localización en la FA de hipofluorescencia. Los defectos en los campos visuales fueron más severos en los pacientes con al menos una región con vascularización discontinua o

Título	Autor	Año	Tipo de trabajo	Muestra (n)	Resultados	Conclusiones
Clinical and Spectral-Domain Optical Coherence Tomography Appearance of Optic Disc Melanocytoma: A New Classification and Differentiation from Pigmented Choroidal Lesions(49)	Supanut Apinyawasisuk, Tara McCannel, Anthony C. Arnold	2017	Estudio de casos y controles	11	<p>ojos (81%) de los que tenían al menos una región con vascularización discontinua o ausencia de vascularización.</p> <p>La identificación de 2 categorías de melanocitoma del disco óptico mediante los hallazgos en el SD-OCT: El tipo 1, el típico, consistente en una lesión hiperpigmentada prominente, con una retina hiperreflectante, desorganizada, superpuesta y con una sombra hiporreflectante posterior. El tipo 2, el menos común, atípico, una lesión mínimamente pigmentada, superpuesta por una retina relativamente bien organizada que carece de sombra hiporreflectante posterior. Las lesiones coroideas se caracterizaron por un tumor confinado debajo de una línea hiperreflectante del fotorreceptor y el epitelio pigmentario de la retina, con una mínima desorganización de la retina suprayacente.</p>	<p>ausencia de vascularización, que en aquellos que no tenían discontinuidad en la vasculacion. El defecto del campo visual se encontró más significativamente asociado con el área de ausencia de red vasos sanguíneos que con el tamaño área tumoral.</p> <p>La SD-OCT es una técnica de imagen no invasiva que puede ser utilizado como una prueba auxiliar en el melanocitoma del disco óptico para 3 propósitos principales: confirmar el diagnóstico, distinguir lesiones atípicas de otros tumores yuxtapapilares, y detectar características subclínicas. Nuestro estudio identificó dos tipos de melanocitoma del disco óptico según los hallazgos en el SD-OCT en el disco óptico melanocitoma, el tipo 1, la lesión típicamente hiperpigmentada y el tipo 2, una lesión más atípica, mínimamente pigmentada.</p>

Título	Autor	Año	Tipo de trabajo	Muestra (n)	Resultados	Conclusiones
Melanocytoma of the Conjunctiva: Clinicopathologic Features of Three Cases(50)	Martina C. Herwig-Carl, Karin U. Loeffler, Hans E. Grossniklaus	2019	Estudio serie de casos retrospectivo	4	El examen histológico reveló hallazgos de un melanocitoma conjuntival en 3 casos. El cuarto caso fue diagnosticado histológicamente como una lesión melanocítica combinada con un nevus compuesto y un nevus tipo A invertido. Ninguna de las lesiones malignizó. Los diagnósticos diferenciales incluyeron melanoma conjuntival, nevus de células granulares, nevus compuesto con cambios reactivos, y nevus azul.	Las lesiones melanocíticas conjuntivales que sean sospechosas de melanocitoma deberían ser estudiadas mediante sus características citológicas. El CD68 puede ser útil para identificar melanomacrófagos muy pigmentados que pueden imitar un melanocitoma. Como los melanocitomas conjuntivales son extremadamente raros, su patogenia puede ser diferente de la de otros nevus.
Swept-source optical coherence tomography angiography findings in choroidal and retinal tumors(51)	Ahmet Kaan Gündüz, Ibadulla Mirzayev, Rukiye Kasimoglu, Funda Seher Özalp Ateş	2020	Estudio de serie de casos retrospectivo no comparativo	60	Los melanocitomas del disco óptico mostraron un plexo hiporreflejo relacionado con el bloqueo de la señal por el pigmento y una red radial peripapilar de capilares intacta.	Cada uno de los diferentes tumores de retina y coroides estudiados en esta serie presentó diferentes características en el SS-OCT-A para ayudar en el diagnóstico diferencial de estas condiciones. Se obtienen imágenes de buena calidad en pacientes con buena fijación y tumores <3 mm de espesor localizados en el polo posterior.

Título	Autor	Año	Tipo de trabajo	Muestra (n)	Resultados	Conclusiones
Two Cases of Giant Melanocytoma (Hyperpigmented Magnocellular Nevus)(52)	David I.T. Sia, Jorge Agi, Parampal Grewal, Laurie Russell, Ezekiel Weis	2020	Serie de casos retrospectivo	2	Se presentan dos casos de melanocitoma uveal gigante con su histopatología. Los melanocitomas típicamente tienen una alta reflectividad en ECO-A y solidez acústica con ECO-B como se observa en los dos casos.	Presenta dos casos de melanocitoma uveal gigante y sus características asociadas, con un aumento progresivo posiblemente relacionado con la necrosis, la forma de champiñón, la dispersión de pigmento, la hemorragia vítrea, el desprendimiento de retina regmatógeno y la extensión extraescleral sin transformación maligna.
Melanocitoma del nervio óptico: fisiopatología, consideraciones clínicas y novedades diagnósticas(10)	M. Camila Estrada-Villarreal*	2020	Artículo de revisión	45	El melanocitoma del disco óptico es un tumor raro pigmentado, benigno, que puede presentar complicaciones entre las que se hallan los defectos visuales, además de que pueden confundirse con una patología maligna del polo posterior como el melanoma.	Destacan las características clínicas y fisiopatológicas así como el diagnóstico gracias a las nuevas tecnologías disponibles, como por ejemplo, la tomografía-angiografía de coherencia óptica.

Tabla 3: Resultados. (Fuentes: Elaboración propia).

9. DISCUSIÓN

El melanocitoma del disco óptico es una neoplasia pigmentada benigna muy rara, el propósito de este TFG es la descripción de un caso de una paciente de 47 años en la que se descubrió dicha lesión.

El melanocitoma del disco óptico tiene una escasa prevalencia, se incluye en el 0.55% de los tumores intraoculares pigmentados y su localización más frecuente es el nervio óptico (10). Así ocurre en el caso de nuestra paciente, que presenta un melanocitoma en la región inferior de la papila del ojo derecho con extensión a la retina adyacente, como se puede observar en la retinografía que se obtuvo en el momento del diagnóstico.

La edad media de diagnóstico es de aproximadamente 50 años como recogen los resultados de los artículos de M. Camila Estrada-Villarreal, Kwak et al., Raval et al. y Zhou et al. con rangos desde 17 y 74 años (10,31,47,48); nuestra paciente de 47 años se encuentra muy cerca de esta edad media de diagnóstico.

Así mismo, no se encuentran diferencias entre las diferentes razas, sin embargo sí que se establece una cierta predilección por el sexo femenino (56%-62%) (10,31), como es el caso de nuestra paciente.

El melanocitoma del disco óptico es unilateral en un 99% de los pacientes (10) y tiene cierta preferencia por el ojo derecho, 53% como observaron Kwak et al. (31), ambas dos características se pueden observar en nuestra paciente en la cual el ojo afectado es el derecho únicamente.

Los rangos de la mejor agudeza visual corregida hallados están entre 20/20 y 20/80 en el estudio de Raval et al. (47) y en un rango de 20/20 a 20/40 en el estudio de Kwak et al. (31). Similar al caso de nuestra paciente que en el momento del diagnóstico presentaba una agudeza visual de 20/20 tanto en el ojo derecho afecto del melanocitoma como en el ojo izquierdo sano.

En la última revisión a nuestra paciente se le realizó una campimetría computerizada, en la cual se puede observar que tiene un escotoma temporal inferior yuxtapapilar que coincide con la localización en la cual se hallaba la lesión

en las diferentes pruebas de imagen; las alteraciones del campo visual están presentes en el 40-90% de los pacientes que presentan un melanocitoma del disco óptico (10).

La presión intraocular fue valorada en la serie de casos presentada por Raval et al. (47), en la cual se encontró una presión intraocular media de 14,2 mmHg, con un rango de 12 a 18 mmHg. La presión hallada en nuestra paciente fue de 21 mmHg en el ojo derecho afecto y de 20 mmHg en el ojo izquierdo sano, si bien estos valores se encuentran por encima de los obtenidos en la revisión anterior, se hayan dentro de los valores de referencia considerados normales en la población general.

Nuestra paciente presentaba una tumoración sobreelevada y pigmentada en el polo inferior de la papila óptica, con el resto de exploración normal en el fondo de ojo. Todo ello coincide con los hallazgos encontrados en los estudios de Zhou et al. del fondo de ojo; en el cual el melanocitoma se caracterizaba por presentar una pigmentación marrón-negrucza localizada principalmente en el disco óptico, sin hallar otras enfermedades en el mismo (48).

El melanocitoma del disco óptico se define como una lesión pigmentada en la papila óptica, a la hora de hablar del tamaño en el estudio de Raval et al. se encontró que el tamaño medio fue de 1/3 a 2 diámetros del disco y una media de superficie de área de 2,7 mm², con un rango de 1 a 5,4 mm² (47). En el caso del estudio de Apinyaawasisuk et al., recoge en una tabla el tamaño del diámetro del disco en la que encontramos un rango desde 0,5 a 5.0 mm² (49). En nuestro caso la paciente presentaba una lesión de diámetros de 1,07 mm medida en ECO-B hiperecoica, si lo comparamos con los datos observados, nuestra lesión correspondería a una lesión de pequeño tamaño.

Apinyawasisuk et al. llevaron a cabo un estudio con la intención de comparar las características del melanocitoma típico, oscuro, con un segundo tipo considerado atípico mucho más claro. En el estudio identifican y describen dos tipos de melanocitomas del disco óptico, el típico, que es prominente, hiperpigmentado, que se caracteriza por ser hiperreflectivo en OCT con sombra hiporelectiva posterior, y el atípico que se caracteriza por ser mucho menos común y ser mínimamente pigmentado (49). En nuestra paciente en la OCT podíamos observar la lesión, con

extensión a la retina inferior adyacente, a nivel de la papila se observaban puntos hiperreflexivos en el área temporal-inferior del disco óptico que correspondían a la lesión y un sombreado posterior con un aspecto ópticamente vacío; según estos hallazgos nuestro caso podría ser clasificado en el tipo 1 según Apinyawasisuk et al., el típico (49). Que además coincide con la descripción de Raval et al., donde señalan la hiperreflectividad con sombra posterior y los puntos hiperreflectivos en el tumor que ellos observan en todos aquellos ojos estudiados bajo OCT (47).

En el estudio realizado por Gündüz et al. el melanocitoma en SS-OCT-A se observaba como una lesión con bordes mal definidos, estructuras internas hiporefectantes, que posiblemente estén relacionadas con el exceso de melanina que presenta el melanocitoma (51).

Zhou et al. descubrieron en su estudio que la OCT-A revelaba el incremento de la vascularización y que la distribución de dicha vascularización dentro del tumor era heterogénea y densa, con abundantes vasos sanguíneos tumorales en forma de cepillo, un grosor desigual y la formación de pequeños bucles vasculares. Así pues, esta técnica podría ser usada como una alternativa no invasiva, para evaluar los patrones de la vascularización tumoral de las diferentes capas de los MDO. Pudiendo ser usada también para mediciones cuantitativas de la densidad vascular y la perfusión vascular de los tumores intraoculares. Todos estos hallazgos pueden servir como biomarcadores para monitorizar y evaluar las respuestas a los tratamientos (48). En el caso de nuestra paciente esta prueba no ha sido realizada debido a no disponer de la técnica.

En el estudio de M. Camila Estrada-Villarreal puede observarse en la angiografía fluoresceínica, en la que se evidencia hipofluorescencia y autohipofluorescencia que justifica debido a la posibilidad de que esto se deba a las células densamente pigmentadas y compactadas (10). Todo esto lo podemos observar en nuestra paciente en la que en la autofluorescencia podemos ver como se muestra un bloqueo (autohipofluorescencia) producido por la melanina, en nuestro caso observando además también la extensión inferior.

Otro dato característico del melanocitoma es su presentación clínica, ya que en la mayoría de pacientes, el melanocitoma se diagnostica de manera incidental, en

revisiones oftalmológicas de rutina o debidas a otros motivos, ya que el melanocitoma se presenta de manera asintomática. Aunque en algunos casos sí se ha descrito clínica, como podría ser disminución de la agudeza visual (10). Como en la mayoría de casos, nuestra paciente fue diagnóstica de manera casual, debido al hallazgo encontrado en una revisión oftalmológica cuando acudió al servicio de oftalmología del Arnau de Vilanova por presentar prurito ocular.

Desde que fue diagnosticada nuestra paciente se le han realizado diferentes pruebas con las que se ha podido llevar a cabo un seguimiento del tumor, gracias a las pruebas como son la retinografía y la OCT podemos observar que nuestra paciente no ha sufrido ningún cambio y que la lesión se mantiene estable durante los años. Esto también se ha observado en los pacientes que fueron incluidos en el estudio de Raval et al., en el cual observaron que en el seguimiento llevado a cabo en estos pacientes durante una media de 6.3 meses, tanto la agudeza visual, como el color y el tamaño de la lesión se mantuvieron estables en todos los casos (47).

Otra prueba que puede llevarse a cabo es una ECO-B, cuando ésta fue realizada en nuestra paciente pudimos observar una lesión plana hiperecoica con un diámetro de 1,07 mm. Esta prueba también fue realizada en los pacientes estudiados por Sia et al. donde revisan dos casos, ambos considerados melanocitomas gigantes, en estos casos, en la ECO-B se puede observar que la lesión debido a su gran tamaño había desarrollado forma de hongo (52).

Los melanocitomas son lesiones benignas pigmentadas compuestas por células poligonales tumorales con abundante citoplasma, por regla general como hemos comentado anteriormente son poco frecuentes y su localización más habitual es el disco óptico como es el caso de nuestra paciente. Herwig-Carl et al. llevaron a cabo un estudio sobre los únicos tres casos descritos de melanocitoma en la conjuntiva, tratando de describirlos tanto clínica como histológicamente para poder llevar a cabo una discusión sobre posibles diagnósticos diferenciales. Estas lesiones se compararon con melanomas conjuntivales, nevus de células granulares, nevus compuestos con cambios reactivos y nevus azul; llegando a la conclusión de que el CD68 podría ser de gran ayuda en la identificación de melanomacrófagos intensamente pigmentados que podrían ser confundidos con melanocitomas (50).

El melanocitoma hallado en nuestra paciente se encuentra localizado en la región infero-temporal como se puede observar tanto en la autofluorescencia en la que observamos una hipoautofluorescencia en la zona inferior; en la OCT que muestra en la imagen anterior la lesión, con extensión a la retina inferior adyacente; y en la retinografía en la que se observa una lesión en la región infero-temporal de la papila con extensión a la retina adyacente. Todos estos hallazgos se correlacionan con una disminución del grosor de la capa de fibras nerviosas de la retina al mismo nivel. Esta localización se corresponde con la localización más frecuente en el disco óptico, ya descrita en otros estudios (10).

La malignización de estas lesiones es muy rara, está descrita en un 1-2% (10). Antes se trataba con enucleaciones, actualmente ya no se trata de esta manera, sino que se lleva a cabo el diagnóstico y seguimiento con las diferentes técnicas de imagen como son la autofluorescencia, la tomografía de coherencia óptica y la retinografía. Todo ello con la finalidad de llegar al diagnóstico sin ser necesario pruebas invasivas, ya que al tratarse de lesiones benignas con un potencial de malignización tan escaso, la enucleación es un tratamiento quirúrgico radical que conlleva la pérdida definitiva de la visión total monocular.

Gracias a todas estas pruebas no invasivas, se puede llegar al diagnóstico y discriminarlo de todas aquellas lesiones sugestivas de malignidad. Entre los hallazgos que sugieren malignidad podrían estar aquellas lesiones que inicialmente eran pequeñas y estaban confinadas en el disco óptico y que presenten crecimiento o extensión que conlleve a la pérdida de visión secundaria a oclusiones vasculares. Así mismo también se consideran lesiones con mayor potencial maligno, aquellas que desde el momento de diagnóstico eran mayores de 1.5 mm de grosor (10). Nuestra paciente al tener una lesión que no ha crecido con el tiempo, ni tener un tamaño mayor de 1.5 mm al diagnóstico, no presenta ninguna característica sugestiva de malignidad.

No hemos encontrado ninguna asociación entre las patologías que sufre la paciente, como son el hipotiroidismo y la talasemia menor, con el melanocitoma del disco óptico en ninguno de los artículos revisados.

10. CONCLUSIÓN

1. El melanocitoma del disco óptico es una neoplasia benigna pigmentada, infrecuente localizada en el disco óptico.
2. Aunque se considere una neoplasia benigna existe una posibilidad, aunque mínima (1-2%), de que se transforme en una neoplasia maligna.
3. Puede producir complicaciones a nivel local, como son pérdida visual, edema del disco, edema intrarretiniano, fluido subretiniano, exudación amarilla intrarretiniana, hemorragias focales...
4. La OCT es una técnica no invasiva segura que permite el seguimiento de los melanocitomas conociendo sus características para así para poder detectar la posible malignización.
5. La utilización de estudios auxiliares novedosos como el OCT-A podría permitir la detección de cambios tempranos no solo relacionados con las características tumorales sino también con la función visual.
6. Gracias a los nuevos estudios como la OCT u OCT- A puede evitarse la enucleación errónea.
7. El diagnóstico diferencial es de gran importancia, sobre todo para el despistaje del melanoma porque es una neoplasia maligna de graves consecuencias.
8. Será preciso llevar a cabo un seguimiento estandarizado, probablemente anual, de todos los pacientes con MDO; con documentación fotográfica y OCT para así descartar la posible transformación maligna.
9. Se objetiva la necesidad de seguir investigando para tener un mayor conocimiento y habilidades para describir todas aquellas características que sean capaces de determinar la malignidad de manera no invasiva; todo ello con la finalidad de evitar las enucleaciones innecesarias.

11. ANEXOS

11.1. COMITÉ ÉTICO DE INVESTIGACIÓN



CEIm: 03/2022

Dr. Fernando Sánchez-Toril López, Presidente del Comité Ético de Investigación con medicamentos del Departamento de Salud Arnau de Vilanova – Llíria.

INFORMA

Reunidos los miembros del Comité Ético de Investigación con medicamentos del Hospital Arnau de Vilanova, en su sesión ordinaria del día **26 de Enero de 2022 (Acta 01/2022)**, y una vez estudiada la documentación presentada por los **Dres. ISABEL ESTURI NAVARRO Y JUAN MARÍN MONTIEL** en calidad de Investigadores Principales, del servicio de Oftalmología del Hospital Arnau de Vilanova-Llíria; tiene a bien informar que el proyecto de investigación titulado: **“Proyecto de revisión Bibliográfica Retrospectiva de los siguientes seis casos identificados con distintas patologías y signos clínicos oftalmológicos”**:

- **Neuropatía Óptica Isquémica Anterior progresiva.**
- **Melanocitoma del nervio óptico.**
- **Glaucoma neovascular en estenosis carotídea.**
- **Síndrome de Irwine-Gass post cirugía de catarata.**
- **Atrofia óptica por papiledema crónico en hipertensión craneal benigna.**
- **Alteraciones visuales en aneurisma paraclinoideo.**

se ajusta a los principios éticos, metodológicos y legales establecidas para tales casos.

Se emite **DICTAMEN FAVORABLE** a la realización de dicho proyecto, en el servicio de Oftalmología Hospital Arnau de Vilanova-Llíria.

Y para que conste, lo firma en Valencia con fecha 26 de Enero del 2022.

Fdo. Dr. Fernando Sánchez-Toril López
Presidente del CEIm HAV

12. BIBLIOGRAFÍA

1. García-Pacheco S, Campos-García S, Campo-Gesto A. Melanocitoma Coroideo: Revisión a Propósito de un Caso. *Oftalmología*. 2010;34:343–7.
2. Fernanda Flores DC, Ganora DH, Jara GU, Morera FS. Melanocitoma papilar a proposito de un caso. *Anales Oftalmológicos*. 2019;5(1):9–12.
3. Garza-Garza LA, Ruiz-Lozano RE, Ancona-Lezama D, González-Godinez S, Garza-León M. Multimodal imaging assessment of a “micro” optic disk melanocytoma: A case report. *Archivos de la Sociedad Espanola de Oftalmología*. 2021;96(12):663–7.
4. Shields JA, Demirci H, Mashayekhi A, Eagle RC, Shields CL. Melanocytoma of the optic disk: A review. *Survey of Ophthalmology*. 2006;51(2):93–104.
5. Finger PT, Natesh S, Milman T. Optical Coherence Tomography: Pathology Correlation of Optic Disc Melanocytoma. *Ophthalmology*. 2010;117(1):114–9.
6. Francis JH, Wiesner T, Milman T, Won HH, Lin A, Lee V, et al. Investigation of Somatic GNAQ, GNA11, BAP1 and SF3B1 Mutations in Ophthalmic Melanocytomas. *Ocular Oncology and Pathology*. 2016;2(3):171–7.
7. Shields JA, Demirci H, Mashayekhi A, Shields CL. Melanocytoma of optic disc in 115 cases: The 2004 Samuel Johnson Memorial Lecture, part 1. *Ophthalmology*. 2004;111(9):1739–46.
8. Sharma PM, Sangal K, Malik P, Mathur MB. Malignant Transformation of Optic Disc Melanocytoma? A Clinical Dilemma at Presentation with a Review of the Literature. *Ophthalmologica* [Internet]. 2002;216:292–5. Available from: www.karger.com/journals/oph
9. Brown GC, Shields JA. Tumors of the Optic Nerve Head. *Surv Ophthalmol*. 1985;29(4):239–64.
10. Camila Estrada-Villarreal M. Optic nerve melanocytoma: Pathophysiology, clinical considerations, and diagnostic novelties. *Revista Mexicana de Oftalmología*. 2020;94(3):131–9.

11. Shanmugam MP, Khetan V, Sinha P. Optic Disk Melanocytoma With Neurorretinitis. *Retina*. 2004;24(2):317-8.
12. Zografos L, Othenin-Girard CB, Desjardins L, Schalenbourg A, Chamot L, Uffer S. Melanocytomas of the optic disk. *Am J Ophthalmol*. 2004;138(6):964-9.
13. Al-Hinai A, Edelstein C, Burnier MN. Unusual case of melanocytoma. *Canadian Journal of Ophthalmology*. 2004;39(4):461–3.
14. Saro F, Clua A, Esteva E, Carreras A, Adán A, Lerma E. Cytologic Diagnosis of Ocular Melanocytoma: A Case Report. *Acta Cytol*. 2008;52(1):87–90.
15. Salinas-La Rosa CM. 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*. 2017;32(2):253–6.
16. Asorey-García A, Méndez-Hernández CD, Santos-Bueso E, García-Feijoo J. Pigment dispersion syndrome associated with optic nerve melanocytoma. *Archivos de la Sociedad Espanola de Oftalmologia*. 2015;90(10):484–6.
17. de Alba MA, Villegas VM, Gold AS, Wildner A, Ehliès FJ, Latiff A, et al. Clinical Findings and Genetic Expression Profiling of Three Pigmented Lesions of the Optic Nerve. *Case Reports in Ophthalmological Medicine*. 2015;2015:1–7.
18. Kim IK, Dryja TP, Lessell S, Gragoudas E. Melanocytoma of the Optic Nerve Associated With Sound-Induced Phosphenes. *Archives of Ophthalmology* 2006;124(2):273-6.
19. Shields CL, Perez B, Benavides R, Materin MA, Shields JA. Optical coherence tomography of optic disk melanocytoma in 15 cases. *RETINA*. 2008;28:441–6.
20. Shields CL, Joeffe L, Shields JA. Melanocytoma of the Optic Disc. En: Schachat AP, Wilkinson CP, Hinton DR, Sadda SR, Wiedemann Peter, eds. *Ryan's Retina*. 6th. ed. London: Remedica Medical Education and Publishing; 2018.

21. Lee CS, Bae JH, Jeon IH, Byeon SH, Koh HJ, Lee SC. Melanocytoma of the optic disk in the Korean population. *RETINA*. 2010;30:1714–20.
22. Shields JA, Shields CL, Piccone M, Snady-McCoy LC. Spontaneous appearance of an optic disk melanocytoma in an adult. *Am J Ophthalmol*. 2002;134(4):614-5.
23. Kaliaperumal S, Gupta A, Nongrum B, Rao VA, Srinivasan R. Case reports of three patients showing optic nerve head melanocytoma and systemic hypertension. *Ophthalmologica*. 2006;221(1):62–4.
24. Eldaly H, Eldaly Z. Melanocytoma of the Optic Nerve Head, Thirty-Month Follow-Up. *Seminars in Ophthalmology*. 2015;30(5–6):464–9.
25. Shah VA, Vincent RD, Desai K, Gallimore G, Rupani M. Documentation of optic disc melanocytoma by spectral and time domain optical coherence tomography. *Canadian Journal of Ophthalmology*. 2009;44(5):603–4.
26. Demirci, H., Shields, C.L., and Shields, J.A. Bilateral optic disk melanocytoma in a 10-month-old infant. *Am J Ophthalmol*. 2003; 136: 190–192.
27. Shields JA, Shields CL, Eagle RC, Singh AD, Berrocal MH, Berrocal JA. Central Retinal Vascular Obstruction Secondary to Melanocytoma of the Optic Disc. *Arch Ophthalmol* [Internet]. 2001;119:129–33. Available from: <https://jamanetwork.com/>
28. Kita Y, Holló G, Murai A, Kita R, Hirakata A. Optical coherence tomography angiography findings of an optic disc melanocytoma in a glaucoma eye. *International Ophthalmology*. 2019;39(3):677–82.
29. Shields JA, Shields CL, Ehya H, Dhaliwal RS. Total Blindness From Presumed Optic Nerve Melanocytoma. *Am J Ophthalmol*. 2005; 139(6):1113-4.
30. Shields JA. Tumors and pseudotumors of the optic disc. *Acta Ophthalmol Scand*. 2000;78:156–63.

31. Kwak JJ, Lee DH, Lee SC, Lee CS. Evaluation of blood vessel network formation and visual field defect in optic disc melanocytoma. *British Journal of Ophthalmology*. 2021;0:1–7.
32. Tran H, Bovey E, Uffer S, Zografos L. Peripapillary choroidal neovascularization associated with melanocytoma of the optic disc: a clinicopathologic case report. *Graefe's Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2006;244(10):1367-9.
33. Rouvas A, Gouliopoulos NS, Moschos MM, Theodossiadis P. Optic disk melanocytoma associated with polypoidal choroidal vasculopathy lesions, after combination treatment of photodynamic therapy and intravitreal aflibercept (Eylea), a case report. *BMC Ophthalmology*. 2018;18(267):1–6.
34. Bartlett HM, Willoughby B, Mandava N. Polypoidal Choroidal Vasculopathy in a Patient With Melanocytoma of the Optic Nerve. *Retina*. 2001; 21(4):396-9.
35. Shinoda K, Hayasaka S, Nagaki Y, Kadoi C, Kurimoto M, Okada E. Melanocytoma of the left optic nerve head and right retrobulbar optic neuropathy compressed by a tuberculum sellae meningioma. *Ophthalmologica*. 2000;214(2):161–3.
36. Salvanos P, Utheim TP, Moe MC, Eide N, Bragadóttir R. Autofluorescence imaging in the differential diagnosis of optic disc melanocytoma. *Acta Ophthalmologica*. 2015;93(5):476–80.
37. Puri P, Prasad S, Rennie IG. Organized vitreous hemorrhage masquerading as an optic disc melanocytoma. *European Journal of Ophthalmology*. 2003;13(2):215–7.
38. Guía de lesiones pigmentadas del fondo de ojo “Guías de Práctica Clínica de la SERV”. Disponible en www.serv.es.
39. Zhang P, Hui YN, Xu WQ, Zhang ZF, Wang HY, Sun DJ, et al. Infrared autofluorescence, short-wave autofluorescence and spectral-domain optical coherence tomography of optic disc melanocytomas. *International Journal of Ophthalmology*. 2016;9(5):713–6.

40. Guerra RLL, Marback EF, da Silva ISP, Maia O de O, Marback RL. Autofluorescence and spectral-domain optical coherence tomography of optic disk melanocytoma. *Arquivos Brasileiros de Oftalmologia*. 2014;77(6):400–2.
41. Min Lee K, Hwang JM, Joon Woo S. Optic Disc Drusen Associated with Optic Nerve Tumors. *Optometry and Vision Science*. 2015;92(4S):67–75.
42. Carnevali A, Querques L, Zucchiatti I, Scordia V, Bandello F, Querques G. Optical coherence tomography angiography features in melanocytoma of the optic nerve. *Ophthalmic Surgery Lasers and Imaging Retina*. 2017;48(4):364–6.
43. Kamisasanuki T, Uchino E, Sakamoto T. Choroidal neovascularization of optic disk melanocytoma treated with bevacizumab. *European Journal of Ophthalmology*. 2012;22(3):503–5.
44. Al-Halafi AM. Successful treatment of melanocytoma associated choroidal neovascular membrane with intravitreal bevacizumab. *Saudi Journal of Ophthalmology*. 2013;27(2):117–9.
45. Centre for Evidence-Based Medicine [Internet] Oxford: CEBM; 2009. University of Oxford; [Citado 8 de abril de 2022]. Recuperado a partir de: <https://www.cebm.net/2009/06/oxford-centre-evidence-based-medicine-levels-evidence-march-2009/>.
46. PRISMA [Internet]. PRISMA- Flow Diagram [Citado 21 de abril de 2022] Recuperado a partir de: <http://www.prisma-statement.org/PRISMAStatement/FlowDiagram>.
47. Raval V, Reddy R, Kaliki S, Das T, Singh AD. Optic nerve head melanocytoma: Optical coherence tomography/angiography features. *Indian Journal of Ophthalmology*. 2021;69(2):332–6.
48. Zhou N, Xu X, Wei W. Optical coherence tomography angiography characteristics of optic disc melanocytoma. *BMC Ophthalmology*. 2020;20(429):1–8.

49. Apinyawasisuk S, McCannel T, Arnold AC. Clinical and Spectral-Domain Optical Coherence Tomography Appearance of Optic Disc Melanocytoma: A New Classification and Differentiation from Pigmented Choroidal Lesions. *Ocular Oncology and Pathology*. 2017;3(2):142–8.
50. Herwig-Carl MC, Loeffler KU, Grossniklaus HE. Melanocytoma of the conjunctiva: Clinicopathologic features of three cases. *Ocular Oncology and Pathology*. 2019;5(4):290–7.
51. Gündüz AK, Mirzayev I, Kasimoglu R, Özalp Ateş FS. Swept-source optical coherence tomography angiography findings in choroidal and retinal tumors. *Eye (Basingstoke)*. 2021;35(1):4–16.
52. Sia DIT, Agi J, Grewal P, Russell L, Weis E. Two Cases of Giant Melanocytoma (Hyperpigmented Magnocellular Nevus). *Ocular Oncology and Pathology*. 2020;6(5):344–52.

Melanocitoma del disco óptico. A propósito de un caso



Universidad
Católica de
Valencia
San Vicente Mártir

Autora / Luisa Gayá Yagüe
Tutor / Dr. Isabel Esturi Navarro

Caso clínico

Mujer de 47 años que acude a la consulta de oftalmología del Hospital Arnau de Vilanova por presentar prurito ocular. **Antecedentes personales:** La paciente es española con hipotiroidismo en tratamiento. Afecta de talasemia menor, diagnosticada de trastorno distímico y fumadora.

Exploración Oftalmológica: Presenta una agudeza visual con corrección: OD: 1.00, OI: 1.00.

Biomicroscopía con Lámpara de Hendidura: OD: Polo anterior de aspecto normal, leve esclerosis del cristalino.

Presión intraocular: OD: 21 mmHg, OI: 20 mmHg. **Fondo de ojo:** OD:

Se aprecia una tumoración sobreelevada y pigmentada en polo inferior de la papila óptica, sospecha de melanocitoma. Resto de la exploración de aspecto normal, OI: normal

Hipótesis y Objetivos

Hipótesis: Conocer las características del melanocitoma del disco óptico cuyo diagnóstico se realiza mediante las pruebas de imagen, como FF, OCT, OCT-A, que nos permitirán además su seguimiento y actuación frente a las posibles complicaciones y eventual malignización.

Objetivo primario: Describir un caso clínico de una paciente con un melanocitoma del disco óptico de 47 años.

Objetivos secundarios: Realizar una revisión bibliográfica del melanocitoma del disco óptico sobre la epidemiología, histología, características clínicas, curso clínico, diagnóstico diferencial, diagnóstico y tratamiento. Analizar los datos publicados de artículos comparándolos con nuestro caso clínico y establecer una serie de coincidencias y diferencias.

Resultados

El melanocitoma del disco óptico es una neoplasia rara, benigna y localizada en el disco óptico. Se caracteriza por ser una lesión pigmentada marrón o negra que mide un promedio de 2,00 mm de diámetro. Es un tumor estacionario que en raras ocasiones presenta complicaciones, como la pérdida visual e incluso malignización. Aparece con mayor prevalencia en el sexo femenino y con una edad media de 50 años. Más frecuentemente en el ojo derecho y en el área temporal-inferior. Históricamente a menudo se han confundido con los melanomas que daba lugar a la enucleación innecesaria de estas lesiones benignas.

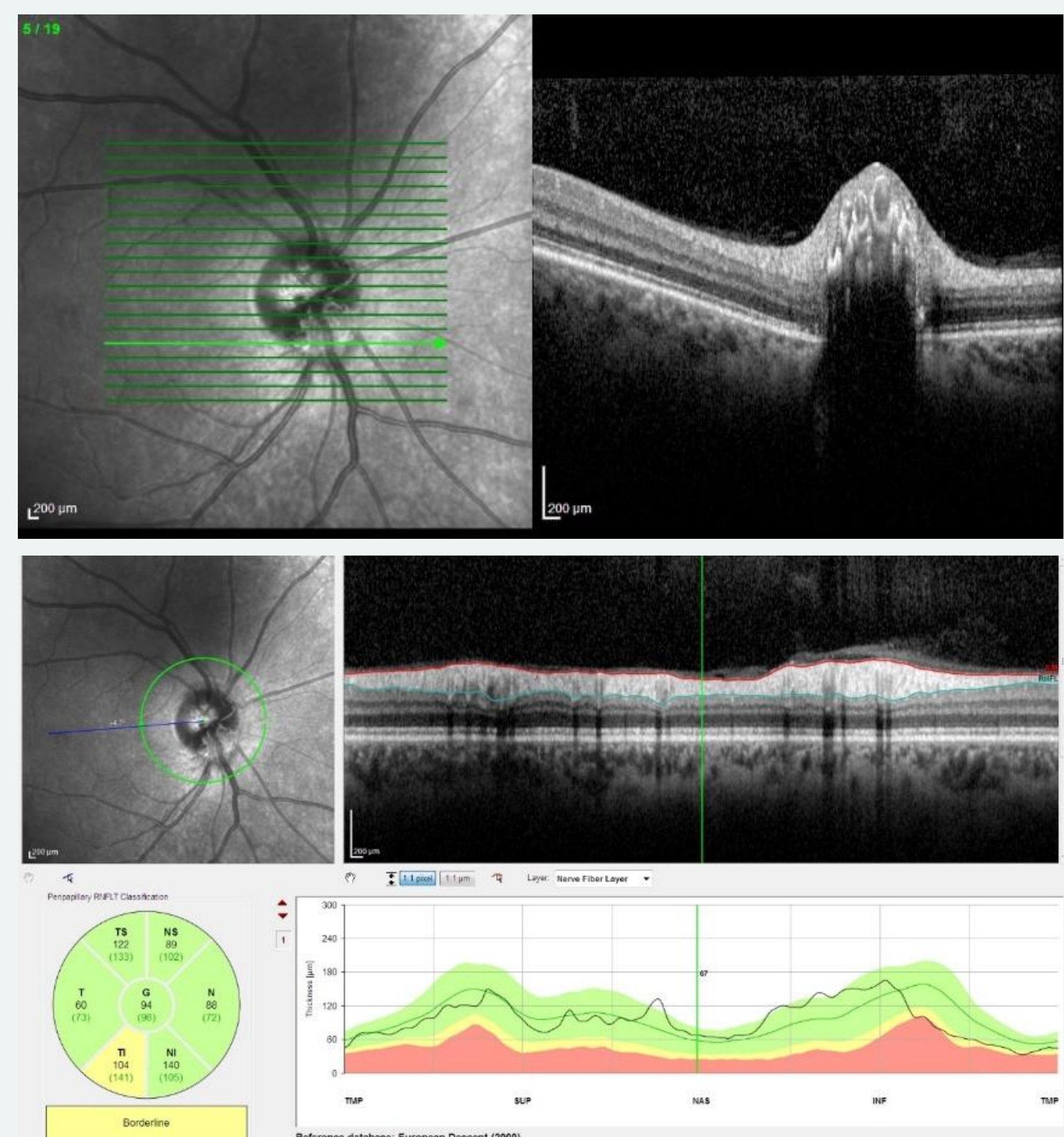
Conclusiones

1. El melanocitoma del disco óptico es una neoplasia benigna pigmentada, infrecuente y localizada en el disco óptico.
2. Aún siendo benigna existe la probabilidad (1-2%) de malignizar.
3. Puede producir complicaciones a nivel local, como son pérdida visual, edema del disco, edema intrarretiniano, fluido subretiniano, exudación amarilla intrarretiniana, hemorragias focales...
4. La OCT es una técnica no invasiva segura que permite el seguimiento de los melanocitomas conociendo sus características para así poder detectar la posible malignización.
5. La utilización de estudios auxiliares novedosos como el OCT-A podría permitir la detección de cambios tempranos no solo relacionados con las características tumorales sino también con la función visual.
6. Gracias a los nuevos estudios como la OCT o OCT-A puede evitarse la enucleación errónea.
7. El diagnóstico diferencial es muy importante, sobre todo para el despistaje del melanoma.
8. Será preciso llevar a cabo un seguimiento estandarizado, probablemente anual, de todos los pacientes con MDO; con documentación fotográfica y OCT, para así descartar la posible transformación maligna.
9. Se debe seguir investigando para tener un mayor conocimiento y habilidades para describir todas aquellas características que determinen la malignidad de manera no invasiva con el fin de evitar enucleaciones innecesarias.



Metodología

A través de la búsqueda de literatura en las bases de datos bibliográficas PubMed/MEDLINE y SciELO, seleccionamos ocho artículos, recogiendo la información mediante tablas.



Bibliografía

1. Camila Estrada-Villarreal M. Optic nerve melanocytoma: Pathophysiology, clinical considerations, and diagnostic novelties. *Revista Mexicana de Oftalmología*. 2020;94(3):131-9.
2. Kwak JJ, Lee DH, Lee SC, Lee CS. Evaluation of blood vessel network formation and visual field defect in optic disc melanocytoma. *British Journal of Ophthalmology*. 2021;0:1-7.
3. Raval V, Reddy R, Kaliki S, Das T, Singh AD. Optic nerve head melanocytoma: Optical coherence tomography/angiography features. *Indian Journal of Ophthalmology*. 2021;69(2):332-6.
4. Zhou N, Xu X, Wei W. Optical coherence tomography angiography characteristics of optic disc melanocytoma. *BMC Ophthalmology*. 2020;20(429):1-8.
5. Apinyawisak S, McCannel T, Arnold AC. Clinical and Spectral-Domain Optical Coherence Tomography Appearance of Optic Disc Melanocytoma: A New Classification and Differentiation from Pigmented Choroidal Lesions. *Ocular Oncology and Pathology*. 2017;3(2):142-8.
6. Herwig-Carl MC, Loeffler KU, Grossniklaus HE. Melanocytoma of the conjunctiva: Clinicopathologic features of three cases. *Ocular Oncology and Pathology*. 2019;5(4):290-7.
7. Gündüz AK, Mirzayev I, Kasimoglu R, Özalp Ateş FS. Swept-source optical coherence tomography angiography findings in choroidal and retinal tumors. *Eye (Basingstoke)*. 2021;35(1):4-16.
8. Sia DIT, Agi J, Grewal P, Russell L, Weis E. Two Cases of Giant Melanocytoma (Hyperpigmented Magnocellular Nevus). *Ocular Oncology and Pathology*. 2020;6(5):344-52.