

# Melanoma uveal en un paciente con neurofibromatosis

## *Uveal melanoma in a patient with neurofibromatosis*

Susan M Dominguez<sup>(1)</sup>, José L Dominguez<sup>(1)</sup>.

1. Facultad de Ciencias Médicas, Universidad de San Carlos de Guatemala, Guatemala.

**Autor correspondiente:** Dra. Susan Domínguez, [michelledominguez13996@gmail.com](mailto:michelledominguez13996@gmail.com)

**DOI:** <https://doi.org/10.36109/rmg.v160i3.393>

**Recibido:** 6 de Julio 2021      **Aceptado:** 3 de Septiembre 2021

### Resumen

*El tumor intraocular primario maligno más frecuente en adultos es el melanoma uveal, constituyendo el 5% del total de melanomas y con una tasa de mortalidad del 33%. La neurofibromatosis tipo 1 ocurre en el 0.03% de la población en general y se asocia con melanoma hasta en el 66% de los casos. Se presenta el caso de un paciente masculino con melanoma uveal y antecedente de neurofibromatosis.*

**Palabras clave:** Melanoma, úvea, neurofibromatosis, Guatemala.

### Abstract

*The most common malignant primary intraocular tumor in adults is uveal melanoma, constituting 5% of all melanomas, with a mortality rate of 33%. Neurofibromatosis type 1 occurs in 0.03% of the general population and is associated with melanoma in up to 66% of cases. The case of a male patient with uveal melanoma and a history of neurofibromatosis is presented.*

**Keywords:** Melanoma, uvea, neurofibromatosis, Guatemala.

## Introducción

El sitio más frecuentemente afectado por el melanoma uveal es la coroides (85% de los casos). Presenta una tasa más alta de afectación en varones, que en mujeres. La edad media de afectación es de 62 años [1]. La neurofibromatosis es un trastorno autosómico dominante, dicha afectación se asocia al desarrollo más temprano y frecuente de neoplasias, dentro de las que se puede mencionar el melanoma, quienes presentan una esperanza de vida de hasta 15 años menos que la población en general [2]. Se presenta el caso de un paciente masculino de 55 años de edad con con melanoma uveal y antecedente de neurofibromatosis.

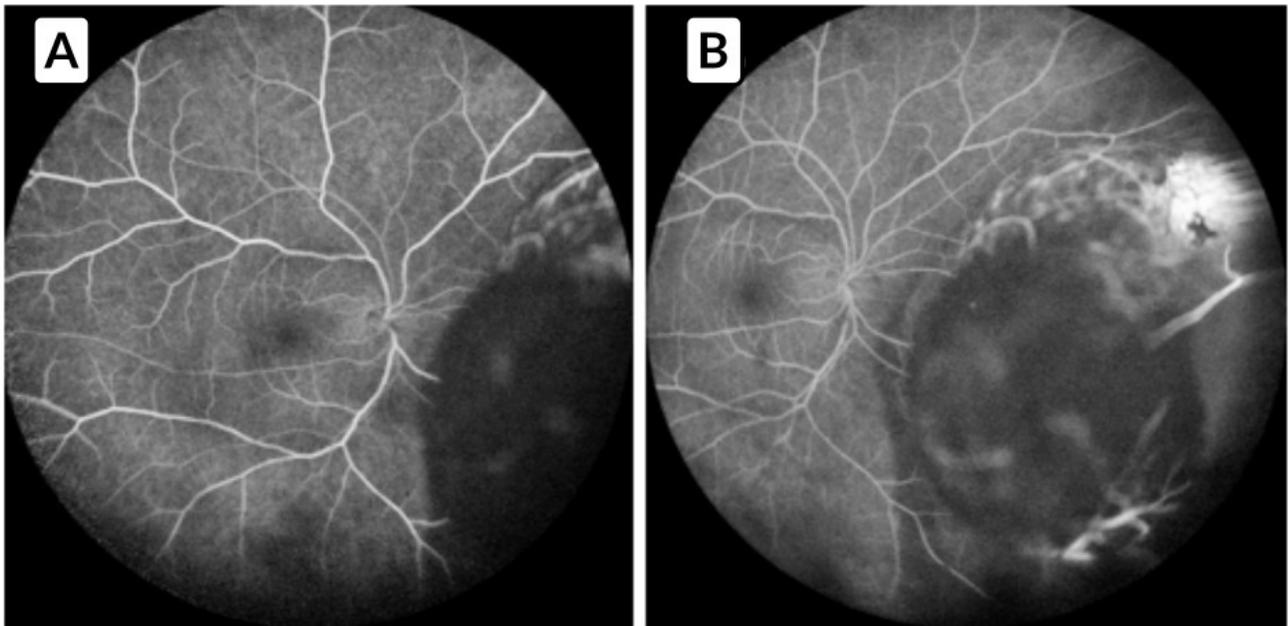
## Presentación de caso

Paciente masculino de 55 años de edad, quien consultó en el 2017, refiriendo ver pequeñas sombras, consistentes con flotadores vítreos en el ojo derecho. Antecedentes personales: pérdida de conciencia transitoria dos años antes, sin diagnóstico, ni tratamiento y diagnóstico de neurofibromatosis por biopsia en el 2012. Antecedentes familiares: madre con diagnóstico de neurofibromatosis y meningioma en silla turca, hermana con diagnóstico de uveítis.

Al examen oftalmológico presenta agudeza visual (AV): ojo derecho (OD) 20/20- con corrección (CC): 1.75-1.00\*60°, ojo izquierdo (OI) 20/20 CC: -2.00-1.00\*160° adición de +2.50. AV de cerca 20/20 CC. Tensión intraocular (TIO) OD 12mmHg, OI 12.0 mmHg. Examen externo dentro de límites normales. Ojo derecho presenta masa de aproximadamente 0.9mm de diámetro en región nasal, de color café oscuro, elevada, de aspecto sólido, con proyección hacia vítreo, con microhemorragia en superficie. La retina circundante de aspecto normal, incluyendo mácula y nervio óptico. Transiluminación evidenciaba masa de aprox. 1cm de diámetro, esclera aparentemente normal.

Ultrasonido evidenció masa con forma de hongo, de 10.9mm de grosor. Resonancia magnética cerebral: órbitas y tejidos vecinos normales. La evaluación oncológica general fue negativa, incluyendo pruebas hepáticas. El diagnóstico clínico fue: 1. Melanoma de coroides ojo derecho y 2. Neurofibromatosis.

Debido a la gravedad del diagnóstico, se aconsejó consulta con especialista en tumores intraoculares. Paciente consulta a Wills Eye Hospital de Filadelfia, Estados Unidos, donde confirman diagnóstico de Melanoma uveal, por medio de angiografía de retina (Fig 1.) y biopsia. Realizaron implante de placa de cobalto, con capa protectora de oro, por lo cual se levantó conjuntiva y recto medio. Retirado 5 días después. Se aplicó primera dosis de anti-factor de crecimiento endotelial vascular (anti-VEGF). Tres meses después fue evaluado, paciente se encontró asintomático, AV OD 20/70+2, ligera hiperemia conjuntival, con TIO 12mmHg, tumor sin cambios morfológicos, con hemorragia en polo posterior, inferior a la mácula. Se aplicó segunda dosis.



**Fig.1: Angiografía con fluoresceína de retina.** A) En región nasal, melanoma con fuga de medio de contraste. B) Mácula y nervio óptico sin comprometido.

Aproximadamente un año después, AV OD 20/70, melanoma uveal sin cambios aparentes. Posteriormente paciente AV OD cuenta dedos a un metro. OI 20/20, vítreo turbio por pigmento en el mismo. En cita control en Filadelfia se evidencia siembras en el vítreo por lo cual se le da tratamiento de enucleación de OD. Cita control a la evaluación se observa prótesis ocular en OD, cosméticamente bien, OI continúa sin cambios. Las evaluaciones por oncología y exámenes de laboratorio descartan metástasis a otros órganos. Patología de globo ocular reporta: melanoma uveal necrótico, esclera interna invadida, tejido orbitario libre de tumor. Última evaluación en el presente año sin datos relevantes.

## Discusión

El melanoma uveal es una neoplasia que se origina en los melanocitos de la coroides, cuerpo ciliar y/o iris. El 50% de los pacientes llega a sufrir metástasis a los 5 años del diagnóstico primario, principalmente en el hígado, por lo que es fundamental su detección y tratamiento oportuno. En casos como el actual, por el antecedente de neurofibromatosis, se presentan tasas más altas de neoplasias, asociadas a disminución de la esperanza de vida [2]. La radioterapia es el tratamiento local más apropiado para pacientes con neoplasias de pequeño tamaño, que no presentan afectación extraocular, con el objetivo de preservar el globo ocular. Este tratamiento se asocia al uso de anti-VEGF, con el fin de reducir el edema macular y disminución de AV. La enucleación del globo ocular es el tratamiento definitivo [1].

## Referencias bibliográficas / References

1. Yang J, Manson DK, Marr BP, Carvajal RD. Treatment of uveal melanoma: where are we now? *Ther Adv Med Oncol.* [en línea] 2018 Ene [citado 4 Jul 2021]; 10(1): 1-17. Doi:10.1177/1758834018757175
2. Landry JP, Schertz KL, Chiang Y.. Comparison of Cancer Prevalence in Patients With Neurofibromatosis Type 1 at an Academic Cancer Center vs in the General Population From 1985 to 2020. *JAMA Netw Open.* [en línea] 2021 Mar [citado 2 Jul 2021]; 4 (3): e210945. Doi: 10.1001 / jamanetworkopen.2021.0945