



Клиническое наблюдение

# Меланома хориоидеи, симулирующая опухоль зрительного нерва: клинический случай

Амирян А.Г.<sup>1</sup> • Пантелеева О.Г.<sup>1</sup> • Майбогин А.М.<sup>1</sup> • Цыганков А.Ю.<sup>1</sup> • Саакян С.В.<sup>1</sup>

Меланома хориоидеи – первичная злокачественная внутриглазная опухоль с плохим витальным прогнозом. К факторам, предрасполагающим к прорастанию меланомы хориоидеи в зрительный нерв, относят юкстапапиллярную локализацию, большие размеры опухоли, ее диффузный рост, наличие некрозов в опухоли, повышенное внутриглазное давление и эпителиоидный клеточный тип опухоли. Авторы приводят описание клинического случая пациентки 31 года с первичным диагнозом опухоли зрительного нерва. При офтальмоскопии выявлен выраженный перипапиллярный отек, нечеткие границы диска зрительного нерва. У диска зрительного нерва определялось слегка проминирующее образование серо-аспидного цвета с нечеткими границами. Визуализировалась отечная сетчатка и множественные сливные геморрагии. Данные эхографии (проминенция очага как внутри глаза, так и по стволу зрительного нерва), цветового доплеровского картирования (единичные собственные сосуды в проекции орбитальной

части образования) и компьютерной томографии позволили заподозрить первичную меланому хориоидеи. Для уточнения характера процесса проведена трансконъюнктивальная орбитотомия с ревизией орбиты и зрительного нерва. Интраоперационно выявлено расширение проксимальной части зрительного нерва с частичным прорывом его оболочек, большой проведена энуклеация с морфологической и молекулярно-генетической верификацией первичной меланомы хориоидеи с инвазией в зрительный нерв. Полученные данные (отсутствие моносомии хромосомы 3, делеция короткого плеча хромосомы 1, метилирование промоторных районов гена *RASSF1A*, мутации в 4 и 5-м экзоне гена *GNAQ*, генотип *CT* полиморфного маркера *C3435T* гена *ABCB1*) свидетельствуют об относительно благоприятном витальном прогнозе, несмотря на прорастание опухоли за пределы глаза и смешанноклеточный ее тип. Пациентке проведен курс противорецидивного протонного облучения орбиты суммарной дозой 58,8 Гр по 80–90% изодозе.

В настоящее время, спустя 7 лет после лечения, больная находится под динамическим наблюдением офтальмологов и онкологов без признаков локального рецидива и отдаленных метастазов. Данный клинический пример демонстрирует возможность экстрабульбарного роста малой внутриглазной меланомы хориоидеи и симуляции опухоли зрительного нерва, а также подтверждает необходимость тщательного клиничко-инструментального обследования для постановки правильного диагноза и адекватного ведения больного.

**Ключевые слова:** увеальная меланома, меланома хориоидеи, инвазия зрительного нерва

**Для цитирования:** Амирян АГ, Пантелеева ОГ, Майбогин АМ, Цыганков АЮ, Саакян СВ. Меланома хориоидеи, симулирующая опухоль зрительного нерва: клинический случай. Альманах клинической медицины. 2018;46(4):384–9. doi: 10.18786/2072-0505-2018-46-4-384-389.

Поступила 25.04.2018;  
принята к публикации 11.05.2018

**М**еланома хориоидеи – первичная злокачественная внутриглазная опухоль с плохим витальным прогнозом. Она достаточно долго может находиться в полости глаза. Экстрабульбарный ее рост чаще всего имеет место при юкстапапиллярной локализации опухоли через эмиссарии подлежащей склеры. Инвазия меланомы хориоидеи в зрительный нерв и его оболочки – крайне редкое явление, которое наблюдается только в 0,6–5,7% случаев

[1–3]. Меланомы хориоидеи, локализующиеся вблизи диска зрительного нерва, чаще всего окружают диск зрительного нерва или распространяются на него, однако реже инфильтрируют при этом зрительный нерв. К факторам, предрасполагающим к прорастанию опухоли в зрительный нерв, относят большие ее размеры, диффузный рост, наличие в ней некрозов, повышенное внутриглазное давление и эпителиоидный клеточный тип опухоли [4–7].

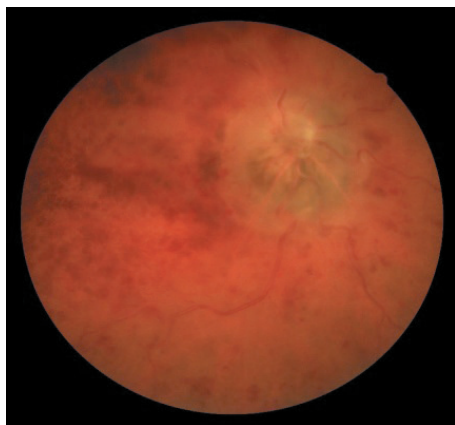


Рис. 1. Состояние глазного дна по данным офтальмоскопии

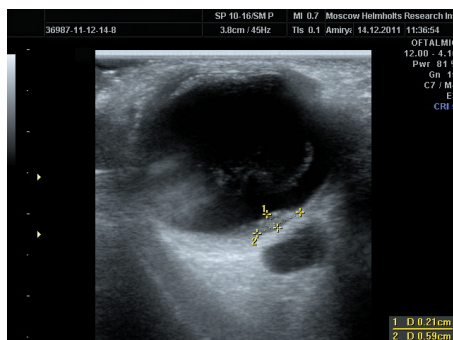


Рис. 2. Визуализация гипоэхогенного образования с четкими границами по данным эхографии

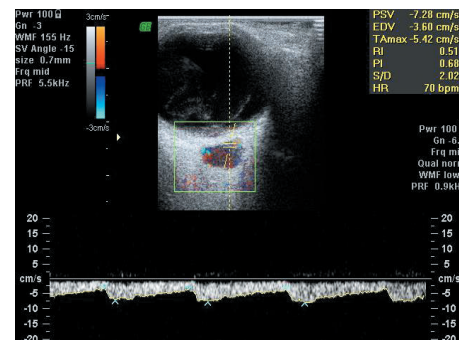


Рис. 3. Определение единичных собственных сосудов образования в режиме цветного доплеровского картирования

## Клиническое наблюдение

Пациентка в возрасте 31 года направлена в нашу клинику с диагнозом первичной опухоли зрительного нерва справа. Из анамнеза известно, что 2 года назад появилось снижение зрения правого глаза, периодические боли в глазу. При обследовании по месту жительства проведена магнитно-резонансная томография головного мозга, установлен диагноз «неврит зрительного нерва», по поводу чего получала комплексное медикаментозное лечение без положительного эффекта. Зрение продолжало прогрессивно снижаться, и при очередном осмотре по месту жительства диагностирована опухоль зрительного нерва. Больная направлена на консультацию в нашу клинику. При осмотре установлено отсутствие зрения правого глаза (ноль), зрение левого глаза 1,0. Внутриглазное давление обоих глаз в пределах нормы, передний отрезок глаза без видимой патологии, легкая асимметрия в выстоянии глаза OD/OS = 16,5/15 мм, подвижность глаз в полном объеме. При офтальмоскопии выявлен выраженный перипапиллярный отек, границы диска зрительного нерва нечеткие, сосуды сужены, извилисты, неравномерного калибра. У диска зрительного нерва, преимущественно снизу и с внутренней стороны (почти анулярно, за исключением верхне-наружного квадранта), визуализировалось слегка проминирующее образование серо-аспидного цвета с нечеткими границами. Сетчатка отечная, по всему глазному дну определялись множественные сливные геморрагии (рис. 1).

Данные ультразвукового исследования позволили в режиме В-сканирования выявить расширение проксимальной части зрительного нерва, а также проминирующее внутриглазное образование толщиной 2,1 мм

**Амирян Ануш Гамлетовна** – канд. мед. наук, вед. науч. сотр. отдела офтальмоонкологии и радиологии<sup>1</sup>  
 ✉ 105062, г. Москва, ул. Садовая-Черногрязская, 14/19, Российская Федерация. Тел.: +7 (495) 608 41 44. E-mail: amiryau@yandex.ru

**Пантелеева Ольга Геннадьевна** – д-р мед. наук, вед. науч. сотр. отдела офтальмоонкологии и радиологии<sup>1</sup>

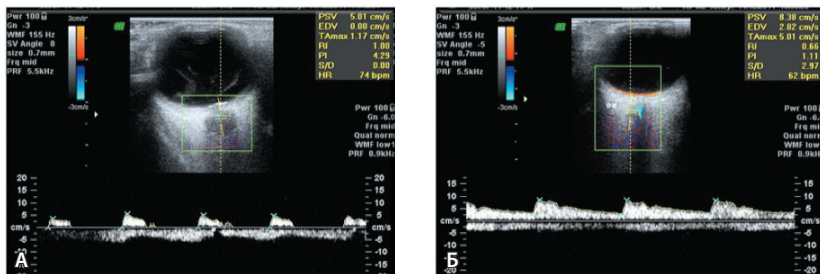
**Майбогин Артемий Михайлович** – врач-патологоанатом отдела патологической анатомии и гистологии<sup>1</sup>

**Цыганков Александр Юрьевич** – канд. мед. наук, мл. науч. сотр. отдела офтальмоонкологии и радиологии<sup>1</sup>

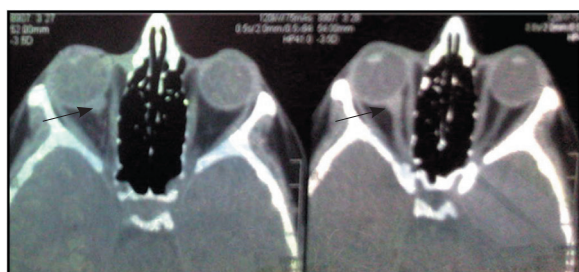
**Саакян Светлана Владимировна** – д-р мед. наук, профессор, начальник отдела офтальмоонкологии и радиологии<sup>1</sup>

и основанием 5,9 мм и примыкающий к стволу зрительного нерва гипоэхогенный узел опухоли с четкими границами размерами 8,6×5,5 мм, деструкцию стекловидного тела (рис. 2). В режиме цветного доплеровского картирования определялись единичные собственные сосуды в проекции орбитальной части образования (рис. 3). При регистрации скоростных показателей кровотока глаза в центральной артерии сетчатки они были ниже, чем на здоровой стороне (рис. 4А, Б), а гемодинамические характеристики в глазной артерии оказались симметричными с обеих сторон. Компьютерная томография глаза и орбит показала расширение проксимальной части зрительного нерва (рис. 5). С учетом нетипичной клинической картины и данных инструментального обследования дифференциальный диагноз проводили с начальной юкстапапиллярной меланомой хориоидеи с массивным экстрабульбарным ростом и опухолью зрительного нерва. Для уточнения характера процесса проведена трансконъюнктивная орбитотомия с ревизией орбиты и зрительного нерва. Интраоперационно выявлено расширение проксимальной части зрительного нерва с частичным прорывом его оболочек, больной проведена энуклеация. Материал отправлен на гистологическое исследование, которое подтвердило клинический диагноз. Патологоанатомическое заключение: узловатая пигментированная смешанноклеточная меланома хориоидеи (с преобладанием веретенновидных клеток) юкстапапиллярной локализации. Определялась опухолевая инвазия в диск зрительного нерва с продолженным ростом в ствол через решетчатую пластинку и прорастание склеры в заднем отрезке с формированием очагов экстрабульбарного роста по периферии ствола

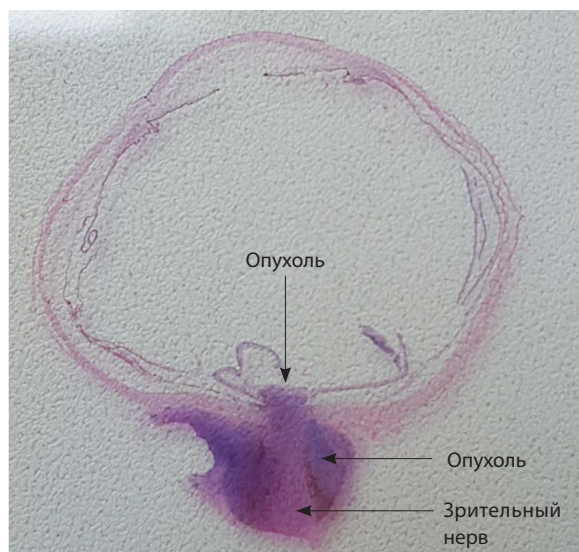
<sup>1</sup> ФГБУ «Московский научно-исследовательский институт глазных болезней имени Гельмгольца» Минздрава России; 105062, г. Москва, ул. Садовая-Черногрязская, 14/19, Российская Федерация



**Рис. 4.** Регистрация скоростных показателей кровотока в центральной артерии сетчатки OD (А) и OS (Б)



**Рис. 5.** Компьютерная томография орбит. Стрелками отмечено расширение проксимальной части зрительного нерва



**Рис. 6.** Юкстапапиллярная меланома хориоидеи с экстрабульбарным ростом по периферии ствола зрительного нерва. Окраска гематоксилином и эозином, объектив x 10

зрительного нерва до линии отсечения зрительного нерва. В зоне экстрабульбарного узла отмечена инвазия опухоли в оболочки и ствол зрительного нерва (рис. 6).

Морфологической особенностью опухолевого роста в данном случае было диффузное поражение зрительного нерва как со стороны диска зрительного нерва, так и в зоне экстрабульбарного узла. В зоне инфильтрации ствола зрительного нерва отмечена массивная инфильтрация с прорастанием всех оболочек и наличием очагов-отсевов в периневральных пространствах. При этом в стволе зрительного нерва обнаруживались множественные пигментированные

комплексы опухолевых клеток с признаками очаговой перифокальной воспалительной инфильтрации (рис. 7, 8).

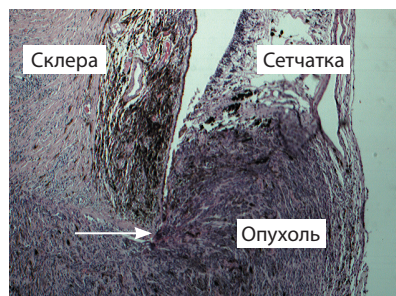
После выполнения энуклеации образец ткани взят для проведения цито- и молекулярно-генетического исследования. Образец был исследован на панели микросателлитных локусов, состоящей из 17 маркеров, находящихся на 1, 3 и 8-й хромосоме, а также на наличие метилирования в гене *RASSF1A* при помощи анализа с применением метилчувствительных рестриктаз. В гене *ABCBI/MDR1* исследован полиморфный маркер *C3435T* (в 26-м экзоне), изучены мутации в гене *GNAQ* и его паралоге *GNA11* (*Q209L*, *ex5*; *R183C*, *ex4*). Полученные данные свидетельствовали об отсутствии моносомии хромосомы 3, одного из наиболее неблагоприятных генетических факторов у пациентов с увеальной меланомой [8]. Вместе с тем у пациентки выявлена делеция короткого плеча хромосомы 1 и единичные делеции хромосом 3 и 8, что, безусловно, говорит о наличии увеальной меланомы. Результаты показали наличие метилирования промоторного района гена *RASSF1A* по рестриктазе *hpaII* в опухоли, что ассоциировано с благоприятным витальным прогнозом [8]. По данным молекулярно-генетического анализа определены мутации в 4 и 5-м экзоне гена *GNAQ*, которые указывают на наличие у пациентки злокачественного меланоцитарного новообразования сосудистой оболочки глаза. При оценке полиморфизма гена *ABCBI/MDR1* выявлен генотип *CT* полиморфного маркера *C3435T*, характерный для более спокойного течения опухолевого процесса [9]. Полученные данные свидетельствуют об относительно благоприятном витальном прогнозе, несмотря на прорастание опухоли за пределы глаза и смешанноклеточный ее тип.

Учитывая данные патогистологического заключения, больной проведен курс противорецидивного протонного облучения орбиты суммарной дозой 58,8 Гр по 80–90% изодозе. В настоящее время, спустя 7 лет после лечения, больная находится под динамическим наблюдением офтальмологов и онкологов без признаков локального рецидива и отдаленных метастазов.

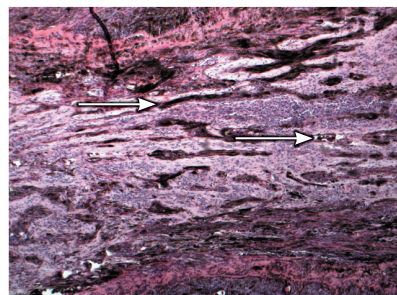
## Обсуждение

Прорастание меланомы хориоидеи за пределы глазного яблока традиционно оценивается как неблагоприятный прогностический признак, значительно ухудшающий витальный прогноз пациента [10, 11]. Лечение таких пациентов зачастую сопряжено с проведением энуклеации, а случаи органосохраняющего лечения редки и ассоциированы с ограниченным прорастанием опухоли в виде единичных узелков [12].

Из внутриглазных опухолей инвазия в зрительный нерв более характерна для ретинобластомы,



**Рис. 7.** Инвазия опухоли в диск зрительного нерва с продолженным ростом за решетчатую пластинку (обозначено стрелкой). Окраска гематоксилином и эозином, объектив  $\times 40$



**Рис. 8.** Опухолевая инфильтрация ствола зрительного нерва в зоне экстрабульбарного узла с прорастанием через оболочки зрительного нерва и формированием очагов-отсевов в межоболочечном пространстве. Комплексы опухолевых клеток в стволе зрительного нерва, разделенные фиброзными септами (указано стрелками). Окраска гематоксилином и эозином, объектив  $\times 60$

нежели для меланомы. По данным исследования COMS, частота инвазии зрительного нерва и его оболочек при больших опухолях составляет 10%, при средних – менее 1% [13]. Данные для малых меланом недоступны в связи с казуистичностью подобных случаев.

Случаи инвазии меланомы хориоидеи, симулирующей первичную опухоль зрительного нерва, редки и заслуживают отдельного внимания. Анализ литературы показал лишь единичные публикации схожих наблюдений. С.Л. Shields и соавт. [14] описали два собственных наблюдения пациентов с небольшими пигментированными юкстапапиллярными очагами, при этом изначальный диагноз в обоих случаях соответствовал первичной опухоли зрительного нерва. После проведения магнитно-резонансной томографии и более детального офтальмологического обследования была рекомендована расширенная энуклеация с определением увеальной меланомы и признаков компрессии зрительного нерва [14]. Полученные нами данные полностью подтверждают результаты С.Л. Shields и соавт. Помимо этого в настоящей работе проведено комплексное молекулярно-генетическое исследование полученного материала. По данным А.С. Стоюхиной [3], частота инвазии меланомы хориоидеи в зрительный нерв составила 3,66% (на основании ретроспективного анализа 328 историй болезни пациентов), при этом в большинстве случаев отмечалась преламинарная и ламинарная инвазия опухоли при опухолях юкстапапиллярной локализации. В указанной работе большинство опухолей имели веретенноклеточный

тип строения, тогда как в нашем исследовании отмечен более неблагоприятный смешанноклеточный тип. В то же время автор указывает на относительно благоприятный (выживаемость более 5 лет) витальный прогноз у пациентов с юкстапапиллярной меланомой хориоидеи, несмотря на ее выход за пределы решетчатой пластинки [3]. Обследованная нами пациентка жива и не имеет рецидивов или отдаленных метастазов меланомы хориоидеи в течение 7 лет, что связано, вероятно, с благоприятным молекулярно-генетическим профилем опухоли.

Подробный анализ механизмов инвазии первичной меланомы хориоидеи в зрительный нерв приводят Е. Szalai и соавт. [6]. Всего в исследование включен 21 пациент. В подавляющем большинстве случаев (86%) определена юкстапапиллярная локализация меланомы хориоидеи. Авторы сообщают о четырех путях инвазии в зрительный нерв: транзитреальном (10%), ретинальном (23%), непосредственно юкстапапиллярном (57%) и смешанном (10%). Инвазия зрительного нерва в 67% случаев была преламинарная, в 10% – ламинарная и в 23% – постламинарная. Аналогичные механизмы инвазии приводят J. Lindegaard и соавт. [2]. Исследователи указывают на большую частоту неверетенноклеточных меланом хориоидеи при наличии ретроламинарной инвазии опухоли. В нашем клиническом примере описана постламинарная инвазия по юкстапапиллярному механизму, обуславливающая сходство меланомы хориоидеи с первичной опухолью зрительного нерва, а сама опухоль соответствовала смешанноклеточному типу.

Офтальмоскопически определяемые циркуляторные расстройства (см. рис. 1) подтверждаются результатами ультразвукового доплеровского исследования гемодинамических характеристик кровотока в центральной артерии сетчатки, заключающимися в выраженной их депрессии на стороне поражения по сравнению со здоровой стороной (см. рис. 4).

Важной морфологической особенностью в нашем случае помимо роста опухоли в ствол зрительного нерва опухолевыми клетками был факт инфильтрации всех ее оболочек и наличие очагов-отсевов в периневральном пространстве. Отсутствие локального рецидива опухоли в орбите у больной на протяжении 7 лет наблюдения демонстрирует эффективность постхирургического протонного облучения орбиты.

Таким образом, представленное клиническое наблюдение заслуживает внимания с нескольких ключевых позиций. Во-первых, отмечен



экстрабульбарный рост малой по размерам меланомы хориоидеи, что является казуистическим случаем. Во-вторых, опухоль инфильтрировала ствол зрительного нерва. Как показывают данные литературы, даже в случае экстрабульбарного роста меланомы хориоидеи у диска зрительного нерва ее инфильтрация – крайне редкое явление. В-третьих, своеобразная клиническая картина и данные инструментального исследования могут вызвать затруднения в постановке правильного диагноза. В-четвертых, проведенный молекулярно-генетический анализ показал отсутствие моносомии хромосомы 3 в клетках опухоли, чем, возможно, и обусловлено отсутствие генерализации процесса в течение семи-летнего наблюдения, несмотря на агрессивный характер роста опухоли.

## Литература

1. Blanco G. Diagnosis and treatment of orbital invasion in uveal melanoma. *Can J Ophthalmol*. 2004;39(4):388–96. doi: 10.1016/S0008-4182(04)80010-3.
2. Lindegaard J, Isager P, Prause JU, Heegaard S. Optic nerve invasion of uveal melanoma: clinical characteristics and metastatic pattern. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2006;47(8):3268–75. doi: 10.1167/iovs.05-1435.
3. Стоюхина АС. Юкстапапиллярная меланома хориоидеи. Опухоли головы и шеи. 2012;(2): 42–4. doi: 10.17650/2222-1468-2012-0-2-42-44.
4. De Potter P, Shields CL, Eagle RC Jr, Shields JA, Lipkowitz JL. Malignant melanoma of the optic nerve. *Arch Ophthalmol*. 1996;114(5):608–12. doi: 10.1001/archophth.1996.01100130600020.
5. Lim LA, Miyamoto C, Blanco P, Bakalian S, Burnier MN Jr. Case report: an atypical peripapillary uveal melanoma. *BMC Ophthalmol*. 2014;14:13. doi: 10.1186/1471-2415-14-13.
6. Szalai E, Wells JR, Grossniklaus HE. Mechanisms of optic nerve invasion in primary

- choroidal melanoma. *Ocul Oncol Pathol*. 2017;3(4):267–75. doi: 10.1159/000456718.
7. Chess J, Albert DM, Bellows AR, Dallow R. Uveal melanoma: case report of extension through the optic nerve to the surgical margin in the orbital apex. *Br J Ophthalmol*. 1984;68(4):272–5. doi: 10.1136/bjo.68.4.272.
8. Саакян СВ, Амирян АГ, Цыганков АЮ, Склярова НВ, Залетаев ДВ. Клинические, патоморфологические и молекулярно-генетические особенности увеальной меланомы с высоким риском метастазирования. *Российский офтальмологический журнал*. 2015;(2):47–52.
9. Саакян СВ, Амирян АГ, Цыганков АЮ, Логинов ВИ, Бурденный АМ. Ассоциация гена ABCB1 с риском развития увеальной меланомы. *Архив патологии*. 2014;76(2):3–7.
10. Romanowska-Dixon B, Jakubowska B. Choroidal melanoma – routes of extraocular extension. *Klin Oczna*. 2013;115(2):107–10.
11. Цыганков АЮ, Амирян АГ, Саакян СВ. Роль патоморфологических и молекуляр-

- но-генетических факторов в развитии экстрабульбарного роста увеальной меланомы. *Современные технологии в медицине*. 2016;8(2):76–83. doi: 10.17691/stm2016.8.2.11.
12. Augsburger JJ, Schneider S, Narayana A, Breneman JC, Aron BS, Barrett WL, Trichopoulos N. Plaque radiotherapy for choroidal and ciliochoroidal melanomas with limited nodular extrascleral extension. *Can J Ophthalmol*. 2004;39(4):380–7. doi: 10.1016/S0008-4182(04)80009-7.
13. Histopathologic characteristics of uveal melanomas in eyes enucleated from the Collaborative Ocular Melanoma Study. *COMS report no. 6. Am J Ophthalmol*. 1998;125(6):745–66. doi: 10.1016/S0002-9394(98)00040-3.
14. Shields CL, Santos MC, Shields JA, Singh AD, Eagle RC Jr. Extraocular extension of unrecognized choroidal melanoma simulating a primary optic nerve tumor: report of two cases. *Ophthalmology*. 1999;106(7):1349–52. doi: 10.1016/S0161-6420(99)00723-X.

## References

1. Blanco G. Diagnosis and treatment of orbital invasion in uveal melanoma. *Can J Ophthalmol*. 2004;39(4):388–96. doi: 10.1016/S0008-4182(04)80010-3.
2. Lindegaard J, Isager P, Prause JU, Heegaard S. Optic nerve invasion of uveal melanoma: clinical characteristics and metastatic pattern. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2006;47(8):3268–75. doi: 10.1167/iovs.05-1435.
3. Stoyukhina AS. Juxtapapillary choroidal melanoma. *Head and Neck Tumors (HNT)*. 2012;(2):

- 42–4. Russian. doi: 10.17650/2222-1468-2012-0-2-42-44.
4. De Potter P, Shields CL, Eagle RC Jr, Shields JA, Lipkowitz JL. Malignant melanoma of the optic nerve. *Arch Ophthalmol*. 1996;114(5):608–12. doi: 10.1001/archophth.1996.01100130600020.
5. Lim LA, Miyamoto C, Blanco P, Bakalian S, Burnier MN Jr. Case report: an atypical peripapillary uveal melanoma. *BMC Ophthalmol*. 2014;14:13. doi: 10.1186/1471-2415-14-13.

6. Szalai E, Wells JR, Grossniklaus HE. Mechanisms of optic nerve invasion in primary choroidal melanoma. *Ocul Oncol Pathol*. 2017;3(4):267–75. doi: 10.1159/000456718.
7. Chess J, Albert DM, Bellows AR, Dallow R. Uveal melanoma: case report of extension through the optic nerve to the surgical margin in the orbital apex. *Br J Ophthalmol*. 1984;68(4):272–5. doi: 10.1136/bjo.68.4.272.
8. Saakyan SV, Amiryany AG, Tsygankov AYU, Sklyarova NV, Zaletaev DV. Clinical, pathomor-

## Заключение

Мы описали редкий случай первичной меланомы хориоидеи юкстапапиллярной локализации, прорастающей в ствол и оболочки зрительного нерва через решетчатую пластинку, симулирующей опухоль зрительного нерва. Представлены офтальмоскопические, эхографические, томографические, патоморфологические и молекулярно-генетические особенности опухоли. Данный клинический пример демонстрирует возможность экстрабульбарного роста малой внутриглазной меланомы хориоидеи и симуляции опухоли зрительного нерва, подтверждает необходимость тщательного клинико-инструментального обследования для постановки правильного диагноза и адекватного ведения больного. ©

### Конфликт интересов

Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

### Финансирование

Работа проведена без привлечения дополнительного финансирования со стороны третьих лиц.



- phological and molecular genetic aspects of uveal melanoma with high metastatic risk. Russian Ophthalmological Journal. 2015;(2): 47–52. Russian.
9. Saakyan SV, Amiryany AG, Tsygankov AYu, Loginov VI, Burdennyi AM. Association of the ABCB1 gene with risk for uveal melanoma. Arkhiv patologii. 2014;76(2):3–7. Russian.
10. Romanowska-Dixon B, Jakubowska B. Choroidal melanoma – routes of extraocular extension. Klin Oczna. 2013;115(2):107–10.
11. Tsygankov Alu, Amiryany AG, Saakyan SV. The role of pathologic and molecular genetic factors in development of uveal melanoma extrabulbar growth. Sovremennye tehnologii v medicine. 2016;8(2):76–83. doi: 10.17691/stm2016.8.2.11.
12. Augsburger JJ, Schneider S, Narayana A, Breneman JC, Aron BS, Barrett WL, Trichopoulos N. Plaque radiotherapy for choroidal and ciliochoroidal melanomas with limited nodular extrascleral extension. Can J Ophthalmol. 2004;39(4): 380–7. doi: 10.1016/S0008-4182(04)80009-7.
13. Histopathologic characteristics of uveal melanomas in eyes enucleated from the Collaborative Ocular Melanoma Study. COMS report no. 6. Am J Ophthalmol. 1998;125(6):745–66. doi: 10.1016/S0002-9394(98)00040-3.
14. Shields CL, Santos MC, Shields JA, Singh AD, Eagle RC Jr. Extraocular extension of unrecognized choroidal melanoma simulating a primary optic nerve tumor: report of two cases. Ophthalmology. 1999;106(7):1349–52. doi: 10.1016/S0161-6420(99)00723-X.

## Choroidal melanoma, simulating an optic nerve tumor: a clinical case

A.G. Amiryany<sup>1</sup> • O.G. Panteleeva<sup>1</sup> • A.M. Maybogin<sup>1</sup> •  
A.Yu. Tsygankov<sup>1</sup> • S.V. Saakyan<sup>1</sup>

Choroidal melanoma is a primary malignant intraocular tumor with unfavorable vital prognosis. Factors predisposing to invasion of choroidal melanoma into the optic nerve include its juxtapapillary localization, the large tumor size, its diffuse growth, the presence of necrosis in the tumor, increased intraocular pressure and the epithelioid cell type of the tumor. The authors describe the clinical case of a 31-year-old patient with a primary diagnosis of an optic nerve neoplasm. Peripapillary edema and indistinct optic disc margins were found by ophthalmoscopy. There was a slightly protruding gray-slate lesion with indistinct boundaries near the optic nerve disc. The retina was edematous with multiple merging hemorrhages. The data obtained by echography (the focus protruding both inside the eye and along the optic nerve trunk), color Doppler mapping (single own vessels in the projection of the orbital part of the mass) and computed tomography allowed for the suspicion of the primary choroidal melanoma. To clarify the nature of the process, a trans-conjunctival orbitotomy with a revision of the orbit and the optic nerve was performed. The expansion of the proximal part of the optic nerve with partial breakthrough of the optic nerve shells was revealed intraoperatively. The patient underwent enucleation with morphological and molecular genetic verification of the primary choroidal melanoma with invasion of the optic nerve. The data

obtained (absence of chromosome 3 monosomy, deletion of the short arm of chromosome 1, methylation of promoter regions of the *RASSF1A* gene, mutations in the 4 and 5 exons of the *GNAQ* gene, *CT* genotype of the polymorphic marker *C3435T* of the *ABCB1* gene) indicate a relatively favorable vital prognosis, despite the extrascleral growth of the tumor and its mixed cell type. The patient underwent a course of anti-relapse proton irradiation of the orbit with a total dose of 58.8 Gy at 80–90% isodose. Currently, 7 years after the treatment, the patient continues to be followed up by ophthalmologists and oncologists, without any signs of local recurrence and distant metastases. This clinical example demonstrates the possibility of extraocular extension of a small intraocular choroidal melanoma simulating an optic nerve tumor, and confirms the need for a thorough clinical and instrumental examination for a correct diagnosis and adequate management of the patient.

**Key words:** uveal melanoma, choroidal melanoma, optic nerve invasion

**For citation:** Amiryany AG, Panteleeva OG, Maybogin AM, Tsygankov AYu, Saakyan SV. Choroidal melanoma, simulating an optic nerve tumor: a clinical case. Almanac of Clinical Medicine. 2018;46(4):384–9. doi: 10.18786/2072-0505-2018-46-4-384-389.

Received 25 April 2018; accepted 11 May 2018

**Anush G. Amiryany** – MD, PhD, Leading Research Fellow, Department of Ophthalmic Oncology and Radiology<sup>1</sup>

✉ 14/19 Sadovaya-Chernogryazskaya ul., Moscow, 105062, Russian Federation. Tel.: +7 (495) 608 41 44. E-mail: amiryany@yandex.ru

**Olga G. Panteleeva** – MD, PhD, Leading Research Fellow, Department of Ophthalmic Oncology and Radiology<sup>1</sup>

**Artemiy M. Maybogin** – MD, Pathologist, Department of Pathological Anatomy and Histology<sup>1</sup>

**Alexander Yu. Tsygankov** – MD, PhD, Junior Research Fellow, Department of Ophthalmic Oncology and Radiology<sup>1</sup>

**Svetlana V. Saakyan** – MD, PhD, Professor, Head of Department of Ophthalmic Oncology and Radiology<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Moscow Helmholtz Research Institute of Eye Diseases; 14/19 Sadovaya-Chernogryazskaya ul., Moscow, 105062, Russian Federation

### Conflict of interests

The authors declare no conflicts of interests related to the study.