

Sinovitis villonodular pigmentada

Daniel Ruiz Ruiz de Larramendi^a, Lucía Aznar Gracia^a, Isabel Gordo Baután^b

Recibido: 09-octubre-2025

Aceptado: 27-noviembre-2025

Publicado en Internet:
11-diciembre-2025

Daniel Ruiz Ruiz de Larramendi:
druizruiz@alumni.unaves.es

^aPediatra. CS Tudela Este – Santa Ana. Tudela. Navarra. España • ^bServicio de Pediatría. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona. Navarra. España.

Resumen

La sinovitis villonodular pigmentada (SVNP) o tumor tenosinovial de células gigantes es una proliferación sinovial benigna poco frecuente en la infancia, con comportamiento localmente agresivo. Se presenta el caso de una niña de 11 años con dolor e inflamación en la rodilla derecha de varias semanas de evolución, inicialmente interpretado como un proceso inflamatorio autolimitado. La persistencia de la clínica motivó su derivación a Reumatología Pediátrica, donde se realizaron estudios de imagen, artroscopia y biopsia, con hallazgos sugestivos, pero no concluyentes. El análisis genético posterior confirmó la fusión *CSF1::FN1*, diagnóstica de SVNP. Este caso refleja la dificultad para reconocer esta entidad en la edad pediátrica, dada su similitud clínica con patologías reumatólogicas e infecciosas más prevalentes. La resonancia magnética es fundamental para orientar la sospecha y el análisis molecular puede resultar decisivo en situaciones de incertidumbre. El tratamiento de elección es la sinovectomía completa, aunque el riesgo de recurrencia obliga a un seguimiento estrecho.

Palabras clave:

- Artritis
- Sinovitis villonodular pigmentada
- Tumor tenosinovial de células gigantes

Abstract

Pigmented villonodular synovitis (PVNS), a tenosynovial giant cell tumor, is a benign synovial proliferation with locally aggressive behavior that is rare in children. We report the case of a girl aged 11 years presenting with right knee pain and swelling lasting several weeks, initially interpreted as a self-limiting inflammatory process. Due to persistence of symptoms, she was referred to Pediatric Rheumatology, where imaging, arthroscopy, and biopsy showed suggestive but inconclusive findings. Subsequent genetic testing confirmed the *CSF1::FN1* fusion, diagnostic of PVNS. This case illustrates the challenge of recognizing this disease in children, given its clinical overlap with more common rheumatologic and infectious diseases. Magnetic resonance imaging is essential to guide suspicion, while molecular analysis may be decisive in uncertain cases. Complete synovectomy remains the treatment of choice, but the risk of recurrence requires close follow-up.

Key words:

- Arthritis
- Pigmented villonodular synovitis
- Tenosynovial giant cell tumor

INTRODUCCIÓN

La sinovitis villonodular pigmentada (SVNP), también denominada tumor tenosinovial de células gigantes, es una entidad poco frecuente en la infancia caracterizada por una proliferación benigna

de la membrana sinovial con comportamiento localmente agresivo. Su etiología se relaciona con alteraciones moleculares en el gen *CSF1*, responsables de una proliferación sinovial desproporcionada mediada por un microambiente inflamatorio. Clínicamente, se manifiesta habitualmente como

Cómo citar este artículo: Ruiz Ruiz de Larramendi D, Aznar Gracia L, Gordo Baután I. Sinovitis villonodular pigmentada. Rev Pediatr Aten Primaria. 2025;27:395-8. <https://doi.org/10.60147/7d7b04e9>

una monoartritis crónica, más frecuente en rodilla y cadera, con dolor, derrame y limitación funcional progresiva. En la edad pediátrica el diagnóstico suele retrasarse, dada la similitud de los síntomas con procesos reumatólogicos o infecciosos más prevalentes. La resonancia magnética es fundamental para orientar la sospecha diagnóstica, evi- denciando engrosamiento sinovial y depósitos de hemosiderina característicos. El tratamiento de elección es la sinovectomía completa, aunque las formas difusas presentan una alta tasa de recu- rrencia, lo que hace necesario un seguimiento es- trecho y multidisciplinar.

CASO CLÍNICO

Niña de 11 años, sin antecedentes personales de interés, que acudió a la consulta de Atención Pri- maria por dolor e inflamación en la rodilla derecha de cuatro semanas de evolución (Figura 1). No exis- tía antecedente traumático. El cuadro comenzó tras un episodio febril autolimitado de dos días de duración. Presentaba dolor diario fluctuante, sin irradiación, sin rigidez matutina ni predominio cir- cadiano, que empeoraba con el ejercicio. No se ob- jetivaron otras articulaciones afectadas.



Figura 1. Sinovitis villonodular pigmentada. Tumefacción a nivel suprapatelar de la rodilla derecha

En la exploración física se apreciaba edema signifi- cativo en la rodilla derecha, caliente y dolorosa a la palpación. La radiografía simple evidenció derrame articular sin lesiones óseas. Se indicó reposo de- portivo, rodillera, frío local y antiinflamatorios, con mejoría inicial parcial. Un mes después, con la reanudación de la actividad habitual, reaparecie- ron los síntomas.

Ante la evolución larvada, se solicitaron una eco- grafía y una analítica para descartar procesos in- fecciosos o autoinmunes. En la ecografía se evi- denció una significativa bursitis suprapatelar, mientras que en la analítica destacaron unos anti- cuerpos antinucleares (ANA) positivos en título 1:80 con patrón moteado (AC4, AC5), siendo el res- to de los parámetros normales.

Se derivó a Reumatología Pediátrica, que decidió el ingreso hospitalario para completar el estudio. Du- rante el mismo, se realizó una artroscopia, con hal- lazgos de elevación de hematíes y leucocitos en el líquido sinovial y cultivo negativo. La resonancia magnética mostró un marcado derrame articular que distendía de forma significativa la bursa su- prapatelar, así como un engrosamiento sinovial difuso y depósitos de hemosiderina, sugestivos de sinovitis villonodular pigmentada (Figura 2). Para confirmar el diagnóstico se practicó una biopsia articular, cuyo estudio histopatológico resultó inespecífico y orientó inicialmente a un proceso reumático. Ante la discordancia diagnóstica, se

Figura 1. Sinovitis villonodular pigmentada. Resonancia magnética de rodilla que muestra derrame articular que distiende la bursa suprapatelar, así como engrosamiento difuso de la sinovial. La sinovial presenta intenso realce y gruesos depósitos de hemosiderina



analizó la muestra mediante un panel genético dirigido a fusiones del gen *CSF1*, frecuentes en la SVNP, y se identificó la fusión *CSF1::FN1*, confirmatoria del diagnóstico de sinovitis villonodular pigmentada.

Tras el diagnóstico definitivo, se realizó la derivación a Traumatología Infantil para un adecuado seguimiento y tratamiento de la paciente.

DISCUSIÓN

La sinovitis villonodular pigmentada en la edad pediátrica es una entidad excepcional, descrita principalmente en forma de casos clínicos y pequeñas series¹⁻⁴. Su rareza, junto con una clínica poco específica, condiciona un retraso diagnóstico frecuente, lo que obliga a incluirla en el diagnóstico diferencial de las artritis monoarticulares persistentes en la infancia.

La presentación clínica puede simular diferentes procesos. La artritis séptica cursa habitualmente con fiebre elevada, afectación sistémica y parámetros inflamatorios marcadamente elevados, acompañados de líquido sinovial purulento y cultivo positivo, hallazgos ausentes en nuestra paciente. La artritis idiopática juvenil (AIJ), especialmente en su forma oligoarticular, constituye otra causa frecuente de monoartritis crónica pediátrica. La positividad de ANA, presente en este caso, puede ser un elemento de confusión, aunque la AIJ suele acompañarse de rigidez matutina y curso progresivo, sin los depósitos de hemosiderina característicos en la resonancia magnética^{3,5}. Otras lesiones sinoviales, como el hemangioma sinovial o la lipomatosis sinovial, también deben considerarse, pero sus hallazgos radiológicos difieren, mostrando estructuras vasculares o proliferación grasa, respectivamente⁶. Finalmente, en las coagulopatías

(hemofilia, enfermedad de von Willebrand), los hemartros recurrentes y la historia familiar son claves diagnósticas, ausentes en este caso.

La resonancia magnética constituye la técnica más sensible y específica para orientar la sospecha diagnóstica de SVNP, al evidenciar engrosamiento sinovial difuso y depósitos de hemosiderina hipointensos, considerados característicos de la enfermedad^{6,7}. Sin embargo, en la edad pediátrica la histología puede ser inespecífica, lo que dificulta el diagnóstico definitivo^{1,2}. En este contexto, la biología molecular ha adquirido un papel clave: la identificación de fusiones del gen *CSF1*, en particular, la fusión *CSF1::FN1*, resulta altamente específica y permite confirmar la enfermedad en casos dudosos⁸⁻¹².

En conclusión, la SVNP debe ser considerada en el diagnóstico diferencial de las monoartritis crónicas de la infancia, especialmente cuando la evolución es subaguda y los estudios iniciales resultan no concluyentes. Nuestro caso enfatiza la importancia de la resonancia magnética como herramienta de sospecha y del análisis molecular como método confirmatorio en situaciones de incertidumbre diagnóstica.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

RESPONSABILIDAD DE LOS AUTORES

Todos los autores han contribuido de forma equivalente en la elaboración del manuscrito publicado.

Los autores han remitido un formulario de consentimiento de los padres/tutores para publicar información de su hijo/a.

ABREVIATURAS

ANA: anticuerpos antinucleares • **SVNP:** sinovitis villonodular pigmentada • **AIJ:** artritis idiopática juvenil.

BIBLIOGRAFÍA

1. Karami M, Soleimani M, Shiari R. Pigmented villonodular synovitis in pediatric population: review of literature and a case report. *Pediatr Rheumatol Online J.* 2018;16:6. <https://doi.org/10.1186/s12969-018-0222-4>
2. Neubauer P, Weber K, Miller NH, McCarthy EF. Pigmented villonodular synovitis in children: a report of six cases and review of the literature. *Iowa Orthop J.* 2007;27:90-4.
3. Turkucar S, Makay B, Tatari H, Unsal E. Pigmented villonodular synovitis: four pediatric cases and brief review of literature. *J Postgrad Med.* 2019;65(4):233-6. https://doi.org/10.4103/jpgm.JPGM_305_19
4. Taheriazam A, Mohamadnejad R, Baghbani S, Khanmohammadi B, Mehrabani AD, Farokhzadeh A. Pigmented villonodular synovitis in a 15-month-old boy challenged the physicians for two years: a case report and literature review. *J Orthop Spine Trauma.* 2023;9(4):189-91. <https://doi.org/10.18502/jost.v9i4.13937>
5. Şahin E, Tatari H. Pigmented villonodular synovitis of the knee confused with juvenile rheumatoid arthritis in a 3-year-old child: a case report. *J Surg Med.* 2020;4(9):838-41. <https://doi.org/10.28982/josam.716164>
6. Hoa DH, Ngoc DV, Chau NM, Ninh TP, Sang NV, Long VT. Pigmented villonodular synovitis of the knee in a child: a case report. *Radiol Case Rep.* 2022;17(5):1798-802. <https://doi.org/10.1016/j.radcr.2022.03.006>
7. Echegaray Casalduc G, Deliz Jiménez D, Santa Cruz Casas A, Foy Parrilla C. Recurrent diffuse pigmented villonodular synovitis in the hand of a pediatric patient: a case report. *J Hand Surg Glob Online.* 2023;5(3):382-5. <https://doi.org/10.1016/j.jhsg.2023.01.013>
8. Tsuda Y, Hirata M, Katayama K, Motoi T, Matsubara D, Oda Y, et al. Massively parallel sequencing of tenosynovial giant cell tumors reveals novel CSF1 fusion transcripts and novel somatic CBL mutations. *Int J Cancer.* 2019;145(12):3276-84. <https://doi.org/10.1002/ijc.32421>
9. Gauduchon T, Vanacker H, Pissaloux D, Cassier P, Dufresne A, Karanian M, et al. Expanding the molecular spectrum of tenosynovial giant cell tumors. *Front Oncol.* 2022;12:1012527. <https://doi.org/10.3389/fonc.2022.1012527>
10. Sugita S, Takenami T, Kido T, Aoyama T, Hosaka M, Segawa K, et al. Diagnostic utility of CSF1 immunohistochemistry in tenosynovial giant cell tumor for differentiating from giant cell-rich tumors and tumor-like lesions of bone and soft tissue. *Diagn Pathol.* 2022;17(1):88. <https://doi.org/10.1186/s13000-022-01266-9>
11. Thangaiah JJ, Koepllin JW, Folpe AL. RNAscope CSF1 chromogenic in situ hybridization: a potentially useful tool in the differential diagnosis of tenosynovial giant cell tumors. *Hum Pathol.* 2021;115:1-9. <https://doi.org/10.1016/j.humpath.2021.05.010>
12. Vougiouklakis T, Shen G, Feng X, Hoda ST, Jour G. Molecular profiling of atypical tenosynovial giant cell tumors reveals novel non-CSF1 fusions. *Cancers (Basel).* 2019;12(1):100. <https://doi.org/10.3390/cancers12010100>