

Monoartritis crónica de rodilla en la infancia: un desafío diagnóstico

Belauneko monoartritis kronikoa haurretan: diagnostiko erronka bat

D. Ruiz Ruiz de Larramendi¹, I. Gordo Baztan², L. Aznar Gracia³

¹CS Alsasua. ²Hospital Universitario de Navarra.

³CS Tudela Este.

RESUMEN

La sinovitis villonodular pigmentada (SVNP), también denominada tumor tenosinovial de células gigantes, constituye una proliferación sinovial benigna poco habitual en la edad pediátrica, aunque 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 los síntomas 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 presencia de la fusión *CSF1::FN1*, diagnóstica de SVNP. Este caso refleja la dificultad para reconocer esta entidad en la infancia, dada su similitud clínica con patologías reumatológicas e infecciosas más prevalentes. La resonancia magnética es fundamental para orientar la sospecha, evidenciando engrosamiento sinovial y depósitos de hemosiderina característicos. Cuando la histología es inespecífica, el análisis molecular puede resultar decisivo. El tratamiento de elección es la sinovectomía completa, aunque el riesgo de recurrencia obliga a un seguimiento estrecho y multidisciplinar.

Palabras clave: Sinovitis villonodular pigmentada; Tumor tenosinovial de células gigantes; Pediatría; Monoartritis.

LABURPENA

Pigmentuzko sinobitis billonodularra (SVNP), edo zelula erraldoien tenosinobial tumorea, haurren artean oso gutxitan agertzen den sinobiaren proliferazio onbera da, tokian tokiko portaera erasokorra izan dezakeena. Kasu honetan, 11 urteko neska baten berri ematen da, eskuineko belaunean hainbat astetan zehar min eta hantura izan zituena, hasieran prozesu inflamatorio autolimitatu gisa interpretatua. Sintomen jarraipenak Pediatriako Erreumatologiara bideratzea ekarri zuen, eta bertan irudi-probak, artroscopia eta

biopsia egin ziren, emaitza susmagarriekin baina ez erabakigarriekin. Ondorengo azterketa genetikoak CSF1::FN1 fusioa identifikatu zuen, eta horrela, kasuaren diagnostiko zehatza baieztatu zen. Kasu honek erakusten du haurren adinean patologia hau diagnostikatzeko zaila dela, ohikoagoak diren gaixotasun erreumatiko edo infekziosoen antzekotasun klinikoagatik. Erresonantzia magnetikoa funtsezkoa da susmo diagnostikoa gidatzeko, engrosamendu sinobial eta hemosiderina deposizioak detektatzen laguntzen baitu. Histologia ezin bada argi utzi, azterketa molekularrak erabakigarria izan daiteke. Tratamendu egokiena sinovectomia osoa da, baina errepikapen-arriskuak jarraipen estua eskatzen du, pazientearen jarraipen kliniko eta irudiologiko egokia bermatzeko.

Hitz gakoak: Pigmentuzko sinobitis billonodularra; Zelula erraldoien tenosinobial tumorea; Pediatría; Monoartritis.

INTRODUCCIÓN

La sinovitis villonodular pigmentada (SVNP), o tumor tenosinovial de células gigantes, es una entidad infrecuente en la infancia caracterizada por una proliferación benigna de la membrana sinovial con potencial invasivo local. Su etiopatogenia se asocia con alteraciones genéticas en el gen *CSF1*, responsables de una proliferación sinovial excesiva mediada por un entorno inflamatorio. Clínicamente se presenta como una monoartritis crónica, con afectación predominante de rodilla o cadera, que cursa con dolor, derrame y limitación funcional progresiva.

En pacientes pediátricos el diagnóstico suele demorarse, debido a la similitud de la clínica con procesos reumatológicos o infecciosos más prevalentes. La resonancia magnética (RM) resulta fundamental para orientar la sospecha, ya que permite detectar engrosamiento sinovial y depósitos de hemosiderina característicos. El tratamiento de elección es la sinovectomía completa, aunque las formas difusas presentan una elevada tasa de recurrencia, por lo que se recomienda un seguimiento estrecho y multidisciplinar.



Figura 1. Tumefacción a nivel suprapatelar de rodilla derecha.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Niña de 11 años, sin antecedentes personales de interés, que consultó en atención primaria por dolor e inflamación en la rodilla derecha de cuatro semanas de evolución (Fig. 1). No existía antecedente traumático. El cuadro comenzó tras un episodio febril autolimitado de dos días de duración. Presentaba dolor diario de intensidad variable, sin irradiación, sin rigidez matutina ni predominio horario, que se exacerbaba con la actividad física. No se detectaron otras articulaciones afectadas.

En la exploración física se observó edema notable en la rodilla derecha, con calor local y dolor a la palpación. La radiografía simple mostró derrame articular sin alteraciones óseas. Se indicó reposo deportivo, aplicación de frío local, uso de rodillera y antiinflamatorios, con mejoría parcial inicial. Un mes después, tras retomar la actividad habitual, reaparecieron los síntomas.

Ante la persistencia del cuadro, se solicitaron ecografía y analítica para descartar procesos infecciosos o autoinmunes. La ecografía mostró una bursitis suprapatelar significativa y la analítica evidenció ANA positivos (1:80, patrón moteado AC4, AC5), con el resto de parámetros normales.

Se derivó a Reumatología Pediátrica, donde se decidió el ingreso para completar estudio. Durante el mismo se realizó artroscopia, que mostró líquido sinovial con elevación de

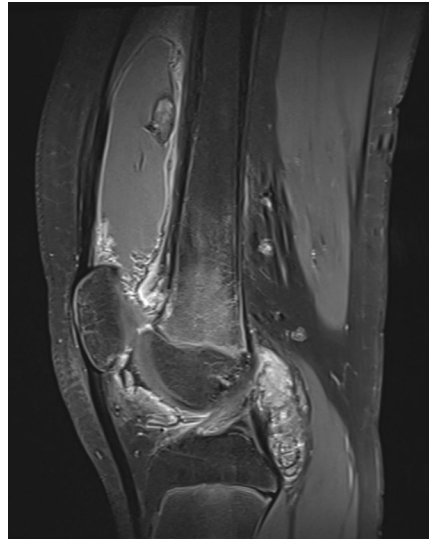


Figura 2. RM de rodilla mostrando derrame articular que distiende la bursa suprapatelar así como engrosamiento difuso de la sinovial. La sinovial presenta intenso realce y groseros depósitos de hemosiderina.

hematíes y leucocitos, y cultivo negativo. La resonancia magnética evidenció derrame articular importante con distensión de la bursa suprapatelar, engrosamiento sinovial difuso y depósitos de hemosiderina, hallazgos compatibles con sinovitis villonodular pigmentada (Fig. 2).

Se efectuó biopsia articular, cuyo análisis histopatológico fue inespecífico, orientando inicialmente hacia un proceso reumático. Ante la discordancia diagnóstica, se procedió a estudio molecular mediante panel dirigido a fusiones del gen *CSF1*, identificándose la fusión *CSF1::FN1*, confirmatoria de SVNP.

Tras el diagnóstico, la paciente fue remitida a Traumatología Infantil para seguimiento y tratamiento quirúrgico.

DISCUSIÓN

La sinovitis villonodular pigmentada en la edad pediátrica es una entidad poco frecuente, descrita fundamentalmente en casos clínicos y pequeñas series⁽¹⁻⁴⁾. Su rareza y la inespecificidad de la clínica originan retrasos diagnósticos, por lo que debe incluirse en el diagnóstico diferencial de las monoartritis persistentes en la infancia.

La presentación puede simular distintas patologías. La artritis séptica suele acompañarse de fiebre elevada, afectación general y marcados parámetros inflamatorios, además de líquido sinovial purulento y cultivo positivo, datos ausentes en este caso. La artritis idiopática juvenil (AIJ), en especial la forma oligoartritis crónica. La positividad de ANA puede inducir confusión, aunque en la AIJ se observa rigidez matutina y curso progresivo, sin los depósitos de hemosiderina típicos en RM^(3,5). Otras lesiones sinoviales como el hemangioma o la lipomatosis sinovial deben considerarse, aunque presentan características radiológicas distintas, con estructuras vasculares o proliferación grasa respectivamente⁽⁶⁾. En las coagulopatías (hemofilia, enfermedad de von Willebrand), los hemartros recurrentes y la historia familiar orientan el diagnóstico, ausentes en el presente caso.

La RM es la técnica de imagen más sensible y específica para la sospecha de SVNP, al mostrar engrosamiento sinovial difuso y depósitos de hemosiderina hipointensos, considerados característicos. Sin embargo, en la edad pediátrica los hallazgos histológicos pueden resultar inespecíficos, dificultando la confirmación diagnóstica^(6,7). En este contexto, el estudio molecular ha adquirido un papel determinante: la detección de fusiones del gen *CSF1*, especialmente *CSF1::FN1*, resulta altamente específica y permite establecer el diagnóstico definitivo⁽⁸⁾.

En conclusión, la SVNP debe considerarse dentro del diagnóstico diferencial de las monoartritis crónicas pediátricas, particularmente cuando la evolución es subaguda y las pruebas iniciales no son concluyentes. El presente caso destaca la utilidad de la resonancia magnética como herramienta diagnóstica y del análisis molecular como método confirmatorio en situaciones de incertidumbre.

BIBLIOGRAFÍA

1. Karami M, Soleimani M, Shiari R. Pigmented villonodular synovitis in pediatric population: review of literature and a case report. *Pediatr Rheumatol*. 2018; 16: 6.

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, Ünsal E. Pigmented villonodular synovitis: Four pediatric cases and brief review of literature. *J Postgrad Med.* 2019; 65(4): 233-6.
4. Taheriaazam A, Mohammadnejad R, Daryabor A, Ghaneie A, Hosseini SM, Khalili F, et al. Pigmented villonodular synovitis in a 15-month-old boy: case report and literature review. *J Orthop Surg Tissue Eng.* 2023; 8(1): e441.
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(8): 674-7.
6. Hoa DH, Nguyen DT, Nguyen TN, Doan HT. Pigmented villonodular synovitis of the knee in a child. *Radiol Case Rep.* 2022; 17(11): 4171.
7. Echegaray-Casaldue G, Chu A, Roach J, Yang SS. Recurrent diffuse pigmented villonodular synovitis in the hand of a pediatric patient. *JHS GO.* 2023; 5(2): 111-5.
8. Tsuda Y, Ito Y, Sugiura H, Yoshida K, Oda Y, Kawaguchi K, et al. Massively parallel sequencing of tenosynovial giant cell tumors reveals novel CSF1 fusion transcripts, including CSF1::FN1. *Int J Cancer.* 2019; 145(10): 2794-805.