



Nota Clínica

Pancitopenia severa en un lactante, secundaria a déficit de vitamina B₁₂
Severe pancytopenia in an infant secondary to vitamin B₁₂ deficiency

Laura Piastrellini, Natalia Millán, Matías Miranday
Hospital Pediátrico San Luis. San Luis, Argentina

Palabras clave:

Anemia megaloblástica.
Deficiencia de cobalamina.
Pancitopenia inducida por
vitamina B₁₂.

Resumen

Introducción: el déficit grave de vitamina B12 presenta un desafío diagnóstico debido a sus diversas manifestaciones clínicas.
Caso clínico: el caso que presentamos aquí, lactante de 17 meses que consulta por astenia, hiporexia, palidez y regresión de pautas madurativas de 2 meses de evolución, aproximadamente, ilustra las características únicas de la deficiencia grave de vitamina B₁₂, destacando el aumento porcentual del recuento de reticulocitos con valores absolutos disminuidos, con niveles elevados de lactato deshidrogenasa, indicativos de eritropoyesis suprimida y hemólisis.
Discusión: la deficiencia avanzada de cobalamina termina afectando las tres líneas celulares, llevando a pancitopenia periférica. Los mecanismos propuestos son debidos a déficit de síntesis de ADN, lo que provoca disminución y alteración en la maduración de las células con mayor capacidad proliferativa. En conclusión, el reconocimiento y el tratamiento rápido con reemplazo de vitamina B₁₂ son fundamentales, para prevenir complicaciones hematológicas y neurológicas graves.

Keywords:

Megaloblastic anemia.
Cobalamin deficiency.
Vitamin B₁₂-induced
pancytopenia.

Abstract

Introduction: severe vitamin B₁₂ deficiency presents a diagnostic challenge due to its various clinical manifestations.
Case report: the case we present here, a 17-month-old infant who presented with asthenia, hyporexia, paleness and regression of maturational patterns of approximately 2 months of evolution, illustrates the unique characteristics of severe vitamin B₁₂ deficiency, highlighting the key differentiators from other conditions, including decreased reticulocyte counts and elevated lactate dehydrogenase levels, indicative of suppressed erythropoiesis.
Discussion: advanced cobalamin deficiency affects all cell lines and produces peripheral pancytopenia. Proposed mechanisms include fragile red blood cells prone to tearing, leading to schistocyte formation, and oxidative stress that exacerbates hemolysis. In conclusion, prompt recognition and treatment with vitamin B₁₂ replacement is essential to prevent serious hematological complications.

Recibido: 23/07/2025 • Aceptado: 21/09/2025

Conflicto de intereses: los autores declaran no tener conflicto de interés.

Inteligencia artificial: los autores declaran no haber usado inteligencia artificial (IA) ni ninguna herramienta que use IA para la redacción del artículo

Piastrellini L, Millán N, Miranday M. Pancitopenia severa en un lactante, secundaria a déficit de vitamina B₁₂.
Nutr Hosp 2025;42(6):1333-1336

DOI: <http://dx.doi.org/10.20960/nh.06114>

©Copyright 2025 SENPE y ©Arán Ediciones S.L. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-SA (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>).

Correspondencia:
Laura Piastrellini. Hospital Pediátrico San Luis. Héroes de Malvinas 110. D5700 San Luis, Argentina
e-mail: dralaurapiastrellini@gmail.com

INTRODUCCIÓN

La vitamina B₁₂, también conocida como cobalamina, es una vitamina hidrosoluble esencial para numerosos procesos celulares. Desempeña un papel fundamental en el mantenimiento de la homeostasis hematológica y la función neurológica (1). Si bien la deficiencia leve de B₁₂ a menudo se presenta con anemia megaloblástica y síntomas neurológicos leves resultantes de la desmielinización, la deficiencia grave puede manifestarse con características clínicas únicas no asociadas clásicamente con la afección, como hemólisis, pancitopenia y deterioro neurológico (2).

El papel de la cobalamina en la síntesis de ADN y la hematopoyesis explica los profundos resultados de su deficiencia en la eritropoyesis, por lo que comprender los intrincados mecanismos subyacentes a los procesos hematológicos inducidos por la deficiencia de B₁₂ es crucial para un diagnóstico preciso y una intervención oportuna.

La vitamina B₁₂ actúa como cofactor de enzimas como la metionina-sintasa (conversión de homocisteína en metionina). La metionina es necesaria para la síntesis de purinas y pirimidinas, los componentes básicos del ADN, por lo que una deficiencia de vitamina B₁₂ o de ácido fólico puede provocar un aumento de los niveles de homocisteína con disminución del nivel de metionina (1). La falta de disponibilidad de B₁₂ inhibe la síntesis de ADN, paralizando efectivamente la maduración de los glóbulos rojos, como se refleja en un nivel bajo recuento de reticulocitos; una característica distintiva de la pancitopenia asociada a B₁₂ en comparación con otras anemias hemolíticas (2). Una característica distintiva adicional es la fragilidad de los glóbulos rojos, que los hace susceptibles al cizallamiento y la fragmentación. Esta fragilidad se origina en el estrés oxidativo inducido por la deficiencia de B₁₂, que incluye una reducción en la eliminación de especies reactivas de oxígeno, niveles disminuidos de glutatión y una modulación deteriorada de citocinas clave, lo que altera el delicado equilibrio de las defensas antioxidantes necesarias para la supervivencia de los eritrocitos. Como resultado, los glóbulos rojos se vuelven propensos a sufrir daños mecánicos, lo que lleva a la formación de esquistocitos, una característica distintiva de la hemólisis intramedular observada en la deficiencia de vitamina B₁₂. Además de su impacto directo en la eritropoyesis y la fragilidad de los glóbulos rojos, la deficiencia de cobalamina contribuye a la hemólisis a través de mecanismos secundarios, en particular la hiperhomocisteinemia. Los niveles elevados de homocisteína se han relacionado con el daño endotelial y el estrés oxidativo (2).

La vitamina B₁₂ también cumple un rol fundamental actuando como cofactor a nivel de la metilmalonil-CoA-mutasa (que convierte metilmalonil-CoA en succinil-CoA) y su déficit resulta en acumulación de ácido metilmalónico y síntesis deficiente de aminoácidos (3). Se cree que la acumulación de metilmalonil-CoA es responsable de los efectos neurológicos de la deficiencia de vitamina B₁₂ (1). El compromiso neurológico se produce por alteraciones en la formación de mielina y se describe la desmielinización de las columnas de la médula espinal, de los nervios craneales y periféricos,

y de la sustancia blanca cerebral. La clínica varía desde apatía y rechazo del alimento hasta regresión del desarrollo, neuropatía con compromiso motor y convulsiones. En los adultos, están descritos desórdenes neuropsiquiátricos, muchos, irreversibles. Las neuroimágenes pueden revelar atrofia y desmielinización (4-6).

CASO CLÍNICO

Paciente de 1 año y 7 meses de edad, de sexo masculino, sin antecedentes patológicos personales ni familiares de relevancia. Consulta por astenia, hiporexia y palidez de 2 meses de evolución aproximada. Al ingreso se encuentra en mal estado general, irritable, hiporreactivo, con palidez generalizada, taquicárdico, taquipneico, con signos de deshidratación grave y normotenso. Se coloca oxígeno con máscara de reservorio, se efectúa una venoclisis y se realiza una expansión con solución fisiológica. Se solicita una analítica sanguínea donde se objetiva pancitopenia con aumento de LDH (Fig. 1), sospechando como principal diagnóstico a descartar un proceso linfoproliferativo.

En el frotis de sangre periférica se observan glóbulos rojos hipocrómicos con punteado basófilo, anillos de Cabot y esquistocitos +. Se observan linfocitos con escaso citoplasma y neutrófilos hipersegmentados (Fig. 2).

Por la pancitopenia severa se realiza una punción y aspiración de medula ósea (PAMO). Medulograma: 36 % de células correspondientes a la serie eritroide; 18 % a la serie linfoide y 46 % correspondiente a la serie mieloide. Se observan abundantes eritroblastos en diferentes estadios de evolución. Sin infiltración de células atípicas (Fig. 2).

Ante la anamnesis y el examen físico exhaustivo se destacan como datos positivos que la madre se encuentra cursando un embarazo de 13 semanas, que la alimentación del menor durante los últimos 30 días ha sido casi exclusiva de lactancia materna y que la familia manifiesta una pérdida de las pautas madurativas adquiridas (sostén cefálico y de tronco con hipotonía

SERIE ROJA: Hto 10,4 % - Hb 3,8 mg/dl (VCM 104 / HMC 38 pg)
RETICULOCITOS: 5,6 % (valor de reticulocito corregido: 1,29 %)
SERIE BLANCA: GB 5000 103/uL (NS 16%, L 76%, M 6%) RAN 800
PLAQUETAS: 47000 103/uL
LDH: 2230 U/l
HAPTOGLOBINA: 0,7 mg/dl
HEPATOGRAMA: BT 1,18 mg/dl – GOT 23 U/l – GPT 5 U/l – FAL 182 U/l
ALBUMINA 2,8 g/dl
FUNCION RENAL: UREA 26 mg/dl – CREATININA 0,2 mg/dl
EAB: 7,44/25/17
CALCIO: 8,7 mg/dl – FOSFORO 5,3 mg/dl – MAGNESIO 2,18 mg/dl
IONOGRAMA: Na: 132 mmol/L – K: 3,8 mmol/L – Cl: 99 mmol/L
PERFIL FERRICO: Fe 257 umol/L – Ferritina 210 mg/l – Transferrina 246 umol/L
PCR: 4 mg/dl
VSG: 25 mm/h

Figura 1. Analítica de ingreso: se evidencia pancitopenia con anemia severa, con volumen corpuscular medio aumentado y con aumento de LDH. Perfil de lisis celular sin particularidades.

generalizada), constatadas durante el examen físico. Al realizar la antropometría se constata un peso de 9,820 kg (PZ -1,28) y talla de 77,5 cm (PZ -2,36).

Se amplía la analítica, objetivando ácido fólico = 11 ng/dl (VN 3-17 ng/dl) y vitamina B₁₂ < 150 pg/ml (VN > 400); perfil de celiaquía normal, dosaje de inmunoglobulinas (GAME) normal, serologías negativas y factor intrínseco dentro de parámetros normales. Pendiente la realización de VEDA. Se solicita un dosaje de vitamina B₁₂ materna, obteniendo como resultado 212 pg/ml.

Se asume como déficit carencial de vitamina B₁₂, se inicia tratamiento con 50 umg/día intramuscular durante 10 días y posteriormente vía oral 500 umg/día 4 veces por semana. Se decide suplementar también a la madre. Se controla en forma ambulatoria a los 20 días, presentando recuperación de las pautas madurativas, mejoría de la analítica y aumento ponderal adecuado.

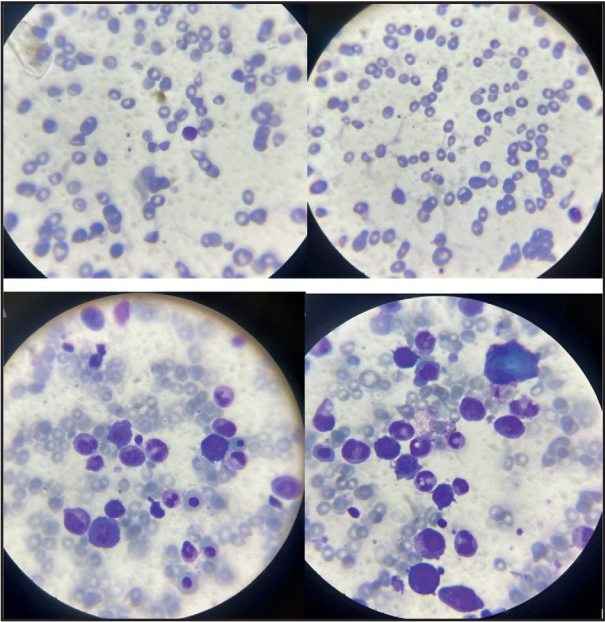


Figura 2. Medulograma: 36 % de células correspondientes a la serie eritroide; 18 % a la serie linfoide y 46 % correspondiente a la serie mieloide. Se observan abundantes eritroblastos en diferentes estadios de evolución. Sin infiltración de células atípicas.

DISCUSIÓN

Los factores de riesgo tradicionales para la deficiencia de vitamina B₁₂ incluyen las resecciones gástricas o del intestino delgado, la enfermedad inflamatoria intestinal, el uso prolongado de metformina o medicamentos supresores de ácido, ser vegetarianos estrictos o veganos, la edad avanzada (adultos mayores de 75 años) y el déficit carencial en las poblaciones con riesgo de inseguridad alimentaria (2).

Esta deficiencia presenta un amplio espectro de manifestaciones clínicas que se han descrito mayoritariamente en casos de lactantes de mujeres con depósitos insuficientes, ya sea de causa endógena (anemia perniciosa), nutricional (veganos/vegetarianas) o carencial.

La vitamina B₁₂ solo la sintetizan microorganismos y no está disponible en los alimentos de origen vegetal a menos que estos estén contaminados con tierra o procesados con otro alimento rico en dicha vitamina. En el repertorio dietario de nuestra población, las fuentes de vitamina B₁₂ son limitadas (alimentos de origen animal en su mayoría, ya que las legumbres poseen escasa cantidad y su absorción es baja). Aunque los veganos o vegetarianos tienen mayor riesgo, aquellas personas que consumen carne o pescado con una frecuencia menor de una vez por semana tienen riesgo de deficiencia. Un hijo de madre deficiente en vitamina B₁₂ puede nacer con la deficiencia o puede presentarla después si recibe lactancia materna exclusiva. Una adecuada ingesta y absorción de vitamina B₁₂ durante el embarazo y la lactancia es un factor protector frente al déficit en el niño, siendo esto aún más relevante que el estado previo de los depósitos maternos. Otras condiciones maternas de mayor riesgo de estados deficitarios para el niño son la anemia perniciosa, la aclorhidria, el daño ileal y la cirugía de *bypass* gástrico en la madre (7).

Según la 2° Encuesta Nacional de Nutrición y Salud, la frecuencia de consumo de carne roja/blanca y/o huevos en la población argentina al menos una vez al día es de 5 de cada 10 individuos, tomando como referencia los últimos tres meses. La región del noreste argentino (NEA) mostró mayor proporción de este indicador (66,0 %), mientras que en Cuyo se observó la menor proporción (23,5 %) con respecto al total nacional. Así también, 4 de cada 10 individuos refirieron haber consumido leche, yogur y/o queso al menos una vez al día, tomando como referencia los últimos tres meses. Fue menor el porcentaje de consumo de estos productos en la región del noroeste argentino (NOA) (23,5 %), así como en Cuyo (30,4 %), con relación al total nacional, registrándose en la primera una diferencia de casi la mitad que en el total nacional (43,3 %) (8).

Según este informe, nuestra población (región Cuyo) presenta un consumo de alimentos fuente de vitamina B₁₂ por debajo de la media nacional, lo que aumenta el riesgo de déficit de origen carencial y plantea el déficit como diagnóstico diferencial ante el lactante que presenta anemia, hiporexia y regresión o retraso de las pautas madurativas.

Las características de la deficiencia de cobalamina, como el recuento bajo de reticulocitos y los niveles elevados de lactato-deshidrogenasa, ayudan a la diferenciación y a la intervención rápida. Los mecanismos que implican la eritropoyesis inhibida y el estrés oxidativo subrayan la complejidad de las anomalías hematológicas inducidas por la deficiencia de B₁₂ y la importancia del tratamiento oportuno para prevenir complicaciones hematológicas y neurológicas graves (1,9).

En resumen, la deficiencia grave de vitamina B₁₂ plantea desafíos diagnósticos debido a sus variadas presentaciones clínicas, pero el reconocimiento precoz del déficit en los lactantes es clave para la prevención de secuelas neurológicas potencialmente irreversibles, por lo que debe considerarse en el diagnóstico diferencial de los lactantes con alteraciones hematológicas, dificultades de la alimentación, retraso del crecimiento e hipotonía generalizada.

BIBLIOGRAFÍA

1. Patel A, Chabot F, Hamid O. From Weakness to Wellness: A Rare Case of Severe Pancytopenia and Vitamin B12 Deficiency. *Cureus* 2023;15(8):e44017. DOI: 10.7759/cureus.44017

2. Labban H, Begum F, Paracha A, John V, Islam M. Hemolytic Anemia and Pancytopenia Secondary to Vitamin B12 Deficiency: Evaluation and Clinical Significance. *Cureus* 2024;16(3): e57286. DOI: 10.7759/cureus.57286

3. Dapuerto G, Vomero A, García L. Déficit de vitamina B12 en un lactante hijo de madre portadora de anemia perniciosa. *Andes pediatr* 2022;93(3):410-5. DOI: 10.32641/andespediatr.v93i3.3506

4. Aguirre JA, Donato ML, Buscio M, Ceballos V, Armeno M, Aizpurúa L, et al. Compromiso neurológico grave por déficit de vitamina B12 en lactantes hijos de madres veganas y vegetarianas [Serious neurological compromise due to vitamin B12 deficiency in infants of vegan and vegetarian mothers]. *Arch Argent Pediatr* 2019;117(4):e420-4. Spanish. DOI: 10.5546/aap.2019.e420

5. Pérez Mathon N, Casuriaga Lamboglia AL, Giachetto Larraz G. Compromiso neurológico por déficit de vitamina B12 en un lactante. *Arch Argent Pediatr* 2020;118(6):e536-9. DOI: 10.5546/aap.2020.e536

6. Ghazal F, Zur M, Silver A. Combined Presentation of Acute Confusion and Severe Pancytopenia in Vitamin B12 Deficiency. *Cureus* 2023;15(6):e40236. DOI: 10.7759/cureus.40236

7. Bravo P, Ibarra J, Paredes M. Compromiso neurológico y hematológico por déficit de vitamina B12 en lactante hijo de madre vegetariana. *Caso Clínico. Rev Chil Pediatr* 2014;85(3):337-43. DOI: 10.4067/S0370-41062014000300010

8. Abeyá Gilardon E, Drake I, Elorriaga N, Mangialavori G, Biglieri A. Indicadores priorizados–Segunda Encuesta Nacional de Nutrición y Salud. Septiembre 2019.

9. Sharma N, Kumwar S, Shrestha A. Vitamin B12 Deficiency Resembling Acute Leukemia: A Case Report. *J Nepal Med Assoc* 2021;59(243):1182-4. DOI: 10.31729/jnma.6600