

Degeneración combinada subaguda por deficiencia grave de vitamina B12 en un lactante mayor: informe de caso

Subacute combined degeneration due to severe vitamin B12 deficiency in a toddler: a case report **Castiblanco Arroyave Clara**

Residente de Pediatría, Facultad de Ciencias de la Salud, Departamento de Pediatría, Universidad Libre de Colombia (Barranquilla, Colombia).

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8489-3808>

EMAIL: Claracastiblanco0@gmail.com

CvLAC: https://scienti.minciencias.gov.co/cvlac/visualizador/generarCurriculoCv.do?cod_rh=0002047310

De la Rosa Villalba Carmen María

Residente de Pediatría, Facultad de Ciencias de la Salud, Departamento de Pediatría, Universidad Libre de Colombia (Barranquilla, Colombia).

ORCID: <https://orcid.org/0009-0000-6601-0429>

EMAIL: carmendlarosa29@gmail.com

CvLAC: https://scienti.minciencias.gov.co/cvlac/visualizador/generarCurriculoCv.do?cod_rh=0002510840

Luján Pinzón Jorge Mario

Residente de Pediatría, Facultad de Ciencias de la Salud, Departamento de Pediatría, Universidad del Sinú (Cartagena, Colombia).

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0147-0808>

EMAIL: jormario01@gmail.com

CvLAC: https://scienti.minciencias.gov.co/cvlac/visualizador/generarCurriculoCv.do?cod_rh=0002061993#red_identificadores

Álvarez Montañez Adolfo

Neurólogo pediatra, Facultad de Ciencias de la Salud, Departamento de Pediatría, Universidad Libre de Colombia (Barranquilla, Colombia).

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2963-4117>

EMAIL: adolfo-alvarezm@unilibre.edu.co

CvLAC:

https://scienti.minciencias.gov.co/cvlac/visualizador/generarCurriculoCv.do?cod_rh=000000963

Cómo Citar: Castiblanco Arroyave C, De la Rosa Villalba CM, Luján Pinzón JM, Álvarez Montañez A. Degeneración combinada subaguda por deficiencia grave de vitamina B12 en un lactante mayor: informe de caso. Rev Sanmartiniana Cienc Salud. 2026;3:76-82.

Declaración de conflictos de interés: los autores declaran que no existen conflictos de interés.

Financiación: el manuscrito no recibió financiación específica de entidades públicas, comerciales o sin ánimo de lucro.

Disponibilidad de datos: los datos clínicos relevantes se incluyen en el manuscrito. La información adicional anonimizada podrá solicitarse al autor de correspondencia, sujeta a las restricciones éticas, institucionales y de confidencialidad aplicables.

Contribución de los autores: todos los autores cumplieron los criterios de autoría del ICMJE, participaron de manera sustancial en la elaboración del manuscrito, revisaron críticamente su contenido intelectual, aprobaron la versión final para publicación y aceptan responsabilidad por la integridad y exactitud del trabajo.

Resumen

La degeneración combinada subaguda de la médula espinal es una complicación infrecuente y potencialmente reversible de la deficiencia de vitamina B12 en pediatría. Se presenta el caso de un lactante de 21 meses con anemia ferropénica, estreñimiento, hipotonía y pérdida progresiva de la bipedestación y de la marcha. Se documentaron paresia simétrica de miembros inferiores, anemia microcítica hipocrómica, ferropenia y vitamina B12 de 11 pg/mL. La resonancia cervicotorácica mostró hiperintensidad posterior en T2 con patrón axial en "V invertida". Tras la administración de cianocobalamina por vía intramuscular y de sulfato ferroso, recuperó progresivamente el tono, la fuerza y la marcha.

Palabras clave: estudio de caso; deficiencia de vitamina B12; degeneración combinada subaguda; debilidad muscular; anemia ferropénica.

Abstract

Subacute combined degeneration of the spinal cord is an uncommon and potentially reversible neurological complication of vitamin B12 deficiency in children. We report a 21-month-old boy with unresolved iron-deficiency anemia, constipation, hypotonia, and progressive loss of standing ability and independent gait. Examination showed symmetric lower-limb paresis. Laboratory studies revealed microcytic hypochromic anemia, iron deficiency, and severe vitamin B12 deficiency (11 pg/mL). Cervicothoracic magnetic resonance imaging showed posterior T2 hyperintensity with an axial "inverted V" pattern. Intramuscular cyanocobalamin and ferrous sulfate led to progressive recovery of tone, strength, and gait. Concomitant iron deficiency may mask macrocytosis and delay diagnosis.

Keywords: case report; vitamin B12 deficiency; subacute combined degeneration; muscle weakness; iron-deficiency anemia.

Introducción

La degeneración combinada subaguda de la médula espinal (DCS) es una mielopatía metabólica potencialmente prevenible y reversible cuando se reconoce y trata de forma oportuna¹. Se caracteriza por desmielinización de la sustancia blanca, con compromiso predominante de los cordones posteriores y laterales, y se asocia principalmente con deficiencia de vitamina B12. Sus manifestaciones incluyen trastornos de la marcha, debilidad, alteración de la propiocepción, ataxia sensitiva y, en algunos pacientes, síntomas cognitivos o neuropsiquiátricos^{1,2}. Aunque la DCS está bien descrita

en adultos, su presentación en pediatría es infrecuente y se ha comunicado principalmente mediante reportes aislados o series pequeñas³. En niños pequeños puede constituir un reto diagnóstico, porque la exploración sensitiva es limitada y el cuadro puede confundirse con síndrome de Guillain-Barré, mielitis transversa, miositis viral u otras causas de debilidad aguda/subaguda⁴. Se describe el caso de un lactante mayor con pérdida de la marcha previamente adquirida, anemia microcítica por ferropenia concomitante y deficiencia grave de vitamina B12, en quien la resonancia magnética mostró el patrón medular posterior característico.

Presentación del caso

Paciente masculino de 21 meses, nacido a término por parto vaginal, con peso al nacer de 2900 g, adecuada adaptación neonatal, crecimiento y desarrollo psicomotor y del lenguaje acordes con la edad, sin antecedentes de alteraciones neurológicas crónicas y con antecedente de anemia ferropénica no resuelta. Consultó por un cuadro de aproximadamente una semana de evolución caracterizado por rinorrea hialina, congestión nasal, tos húmeda, irritabilidad, distensión abdominal y estreñimiento. Durante esa misma semana desarrolló hipotonía y debilidad progresivas, simétricas y predominantes en los miembros inferiores, hasta perder la bipedestación y la marcha independientes previamente adquiridas, por lo que fue remitido con sospecha de síndrome de Guillain-Barré, mielitis transversa o miositis viral.

Al ingreso se encontraba afebril, con peso de 11,6 kg, y presentaba un cuadro respiratorio febril con broncoobstrucción e infiltrados bilaterales, considerado concomitante y no relacionado con la DCS. En la evaluación neurológica estaba alerta, con interacción social adecuada y sin compromiso de pares craneales. Los miembros superiores presentaban tono y fuerza conservados. En los miembros inferiores se documentaron hipotonía marcada y paresia simétrica, con fuerza muscular estimada en 2/5 según la escala del

Medical Research Council, imposibilidad para la bipedestación y la marcha, sin alteraciones sensitivas objetivables (limitadas por la edad). Los reflejos miotendinosos estaban conservados y simétricos; no se identificaron signos meníngeos ni presencia de crisis convulsivas.

Debido al compromiso neurológico, ingresó a la unidad de cuidados intensivos pediátricos para vigilancia. Los reactantes inflamatorios fueron negativos. El hemograma mostró anemia microcítica hipocrómica (hemoglobina 8,2 g/dL; hematocrito 28,2 %), asociada a ferropenia (saturación de transferrina del 7 %). El extendido de sangre periférica evidenció una serie roja microcítica e hipocrómica con ovalocitos. Posteriormente se documentó una deficiencia grave de vitamina B12 (11 pg/mL; valor de referencia: 180-914 pg/mL), hallazgo que permitió integrar el compromiso neurológico, el estreñimiento y la anemia persistente en el contexto de un síndrome carencial. No se realizó una valoración nutricional formal ni se documentaron de manera detallada la ingesta alimentaria ni el estado materno de vitamina B12, por lo que no fue posible establecer la etiología de la deficiencia. No se realizaron determinaciones de ácido metilmalónico ni homocisteína, ni potenciales evocados somatosensoriales.

La resonancia magnética de columna cervicotorácica mostró una malformación de Chiari tipo I asociada a siringohidromielia cervicodorsal. Tras la valoración por Neurología Pediátrica y la revisión

de las imágenes en el contexto clínico y bioquímico, se identificó, además, una hiperintensidad bilateral y simétrica de los cordones posteriores con configuración axial en "V invertida", hallazgo altamente sugestivo de degeneración combinada subaguda (Figura 1). No se realizó punción lumbar durante la hospitalización. Este estudio había sido considerado dentro del abordaje diagnóstico inicial ante la sospecha de síndrome de Guillain-Barré y mielitis transversa; por tanto, no se dispuso de análisis de líquido cefalorraquídeo. Posteriormente, la integración de la deficiencia grave de vitamina B12 con los hallazgos clínicos y el patrón característico en la resonancia magnética facilitó sustentar el diagnóstico de degeneración combinada subaguda.

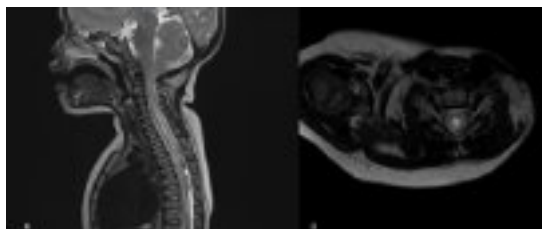


Figura 1. Resonancia magnética de columna cervicotorácica ponderada en T2. (A) Corte sagital que muestra una malformación de Chiari tipo I asociada airingohidromielia cervicodorsal. (B) Corte axial ponderado en T2 que evidencia una hiperintensidad bilateral y simétrica de los cordones posteriores con configuración en "V invertida", hallazgo característico de degeneración combinada subaguda secundaria a deficiencia grave de vitamina B12. Se inició tratamiento con cianocobalamina 1 mg por vía

intramuscular diariamente durante siete días, junto con sulfato ferroso a 5 mg/kg/día. Aproximadamente 48 horas después, se documentó una mejoría progresiva del tono y la fuerza muscular, seguida de la recuperación de la bipedestación y, posteriormente, de la marcha independiente durante la hospitalización. El estreñimiento se resolvió y no se reportaron eventos adversos asociados al tratamiento. Al egreso, se indicó continuar cianocobalamina 1 mg por vía intramuscular semanal durante cuatro semanas y, posteriormente, mensual, además de seguimiento ambulatorio por Pediatría, Neurología Pediátrica, Nutrición y Hematología.

Discusión

Este caso documenta una presentación poco frecuente de DCS secundaria a deficiencia grave de vitamina B12 en un lactante mayor, manifestada por debilidad subaguda de los miembros inferiores y pérdida de hitos motores previamente adquiridos. Aunque la DCS está bien descrita en adultos, en pediatría es infrecuente y supone un reto diagnóstico debido a la inespecificidad de sus manifestaciones iniciales^{1,2}. Al igual que en los casos descritos por Cui et al.³ y Arunath et al.⁴, nuestro paciente presentó una DCS con recuperación neurológica favorable tras el tratamiento con cianocobalamina.

La DCS es una mielopatía metabólica causada por desmielinización de los cordones posteriores y laterales de la médula espinal, asociada principalmente a deficiencia de vitamina B12^{1,2}. En pediatría, sus principales causas incluyen deficiencia nutricional,

trastornos de absorción y errores innatos del metabolismo de la cobalamina, mientras que en adolescentes también se ha descrito la exposición al óxido nítrico como causa de deficiencia funcional^{3,5,6}. En nuestro paciente no fue posible establecer la etiología específica debido a la ausencia de una evaluación nutricional, de estudios de absorción y de pruebas genéticas o metabólicas. Sin embargo, la gravedad del déficit y el antecedente de anemia ferropénica justifican una evaluación etiológica integral tras el egreso, como recomiendan las series pediátricas recientes^{3,5}.

La vitamina B12 es indispensable para la síntesis y el mantenimiento de la mielina; su deficiencia altera la función de la metionina sintasa y de la metilmalonil-CoA mutasa, lo que favorece la acumulación de metabolitos neurotóxicos y compromete la médula espinal y los nervios periféricos^{1,2}. Durante la primera infancia, la intensa mielinización y las limitadas reservas hepáticas aumentan la susceptibilidad a desarrollar manifestaciones neurológicas⁷. La revisión sistemática de Wirthensohn et al., que incluyó 292 lactantes con deficiencia de vitamina B12, identificó la hipotonía y la regresión del neurodesarrollo como las manifestaciones neurológicas más frecuentes⁷. De forma similar, nuestro paciente presentó hipotonía marcada y pérdida de la bipedestación y de la marcha previamente adquiridas, sin antecedentes de alteraciones neurológicas.

La conservación de los reflejos miotendinosos, junto con la ausencia de compromiso de pares

craneales y de signos meníngeos, orientó hacia una mielopatía más que hacia una polirradiculoneuropatía inflamatoria. En concordancia con otros casos pediátricos de DCS, la pérdida progresiva de funciones motoras predominó sobre las manifestaciones sensitivas^{3,4}. La coexistencia de anemia ferropénica supuso un reto diagnóstico adicional. Aunque la deficiencia de vitamina B12 se asocia clásicamente con anemia megaloblástica y macrocitosis, la coexistencia de ferropenia puede modificar el patrón hematológico y manifestarse como anemia microcítica hipocrómica^{2,8}. En nuestro paciente, este fenómeno probablemente disminuyó la sospecha inicial de deficiencia de vitamina B12 y resalta la importancia de solicitar su determinación cuando existen manifestaciones neurológicas compatibles, incluso en ausencia de macrocitosis.

Aunque no se dispuso de ácido metilmalónico ni de homocisteína, la concentración sérica de vitamina B12 de 11 pg/mL, el cuadro clínico y el patrón axial en "V invertida" permitieron establecer el diagnóstico con un alto grado de certeza¹. La resonancia magnética mostró, además, una malformación de Chiari tipo I asociada a siringohidromielia cervicodorsal, hallazgos considerados concomitantes. La revisión de las imágenes por parte de Neurología Pediátrica permitió identificar el compromiso de los cordones posteriores y resaltó la importancia de correlacionar los hallazgos radiológicos con el contexto clínico y bioquímico antes de atribuir el déficit neurológico exclusivamente a alteraciones estructurales.

El tratamiento parenteral con vitamina B12 debe iniciarse precozmente cuando existe compromiso neurológico, ya que la recuperación depende en gran medida de la duración y la gravedad del déficit^{1,9}. En nuestro paciente, aproximadamente 48 horas después del inicio de la cianocobalamina, se documentó mejoría del tono y de la fuerza muscular, seguida de la recuperación de la bipedestación y, posteriormente, de la marcha independiente durante la hospitalización. Esta evolución coincide con la descrita en otros casos pediátricos, donde el tratamiento temprano se asocia con una recuperación neurológica favorable^{4,7}.

En conjunto, este caso comparte con los reportes pediátricos previamente publicados la presentación como una DCS secundaria a una deficiencia profunda de vitamina B12 y la respuesta favorable al tratamiento sustitutivo. Sin embargo, aporta tres aspectos de interés: la coexistencia de anemia ferropénica que probablemente modificó el fenotipo hematológico clásico; la presencia simultánea de una malformación de Chiari tipo I con siringohidromielia, que incrementó la complejidad diagnóstica; y la necesidad de integrar cuidadosamente los hallazgos clínicos, hematológicos, bioquímicos e imagenológicos para evitar retrasos diagnósticos en una enfermedad potencialmente reversible.

Este caso presenta algunas limitaciones. No fue posible reconstruir la evolución previa de la anemia ni disponer de una evaluación nutricional detallada, del estado materno de vitamina

B12, de determinaciones de ácido metilmalónico u homocisteína, de estudios de malabsorción o de evaluación genética. Asimismo, no se contó con un seguimiento neurológico prolongado ni con una resonancia magnética de control. Aunque estas limitaciones impidieron establecer la etiología definitiva del déficit y valorar la recuperación a largo plazo, no afectan la sólida correlación clínica, bioquímica e imagenológica que sustentó el diagnóstico.

En conclusión, este caso resalta la importancia de considerar la DCS en lactantes y niños con debilidad progresiva o pérdida de hitos motores, incluso en ausencia de macrocitosis. El reconocimiento precoz y la integración de los hallazgos clínicos, hematológicos, bioquímicos e imagenológicos permiten instaurar un tratamiento oportuno y mejorar el pronóstico neurológico.

Consentimiento informado

Se obtuvo el consentimiento informado por escrito del representante legal del paciente para la publicación del caso y de las imágenes diagnósticas, preservando la confidencialidad del menor.

Consideraciones éticas

Se garantizó la anonimización de la información clínica e imagenológica del paciente. La publicación se realiza como informe de caso, sin intervención experimental.

Referencias

1. Bernetti C, Cea L, Buoso A, Greco F, Rossi M, Pilato F, et al. A comprehensive overview of subacute combined degeneration: MRI diagnostic challenges and treatment pathways. *Brain Sci.* 2025;15(9):972. [doi:10.3390/brainsci15090972](https://doi.org/10.3390/brainsci15090972).
2. Green R, Allen LH, Bjørke-Monsen AL, Brito A, Guéant JL, Miller JW, et al. Vitamin B12 deficiency. *Nat Rev Dis Primers.* 2017;3:17040. [doi:10.1038/nrdp.2017.40](https://doi.org/10.1038/nrdp.2017.40).
3. Cui J, Wang Y, Zhang H, Cui X, Wang L, Zheng H. Isolated subacute combined degeneration in late-onset cobalamin C deficiency in children: two case reports and literature review. *Medicine (Baltimore).* 2019;98(39):e17334. [doi:10.1097/MD.00000000000017334](https://doi.org/10.1097/MD.00000000000017334).
4. Arunath V, Hoole TJ, Rathnasiri A, Muthukumarana O, Kumarasiri IM, Liyanage ND, et al. A child with Imerslund-Gräsbeck syndrome concealed by co-existing α -thalassaemia presenting with subacute combined degeneration of the spinal cord: a case report. *BMC Pediatr.* 2021;21(1):41. [doi:10.1186/s12887-021-02499-1](https://doi.org/10.1186/s12887-021-02499-1).
5. Plattel CHM, Lever S, Simons CPM, Haitsma V. Vitamin B12 deficiency in children and adolescents: a case for revised diagnostic parameters. *Food Nutr Bull.* 2024;45(1 Suppl):S23-S27. [doi:10.1177/03795721241252850](https://doi.org/10.1177/03795721241252850).
6. Agbo SMDN, Duan X, Wang L, Dong M, Wang Q, Cai X, et al. Comparative study of subacute combined degeneration of the spinal cord due to nitrous oxide abuse and vitamin B12 deficiency. *Front Immunol.* 2025;16:1567541. [doi:10.3389/fimmu.2025.1567541](https://doi.org/10.3389/fimmu.2025.1567541).
7. Wirthensohn M, Wehrli S, Ljungblad UW, Huemer M. Biochemical, nutritional, and clinical parameters of vitamin B12 deficiency in infants: a systematic review and analysis of 292 cases published between 1962 and 2022. *Nutrients.* 2023;15(23):4960. [doi:10.3390/nu15234960](https://doi.org/10.3390/nu15234960).
8. Aydoğan Akcan Ş, Türedi Yıldırım A. Role of combined nutritional deficiency in microcytic anemia: a retrospective study. *Anatol J Gen Med Res.* 2024;34(1):13-19. [doi:10.4274/anatoljmed.2022.3334914](https://doi.org/10.4274/anatoljmed.2022.3334914).
9. Wolffenbuttel BHR, Owen PJ, Ward M, Green R. Vitamin B12. *BMJ.* 2023;383:e071725. [doi:10.1136/bmj-2022-071725](https://doi.org/10.1136/bmj-2022-071725).