



*Anemia sideroblástica una enfermedad infrecuente, etiologías y su asociación a alteraciones hematológicas en la población pediátrica*

*Sideroblastic anemia: a rare disease, etiologies and its association with hematological disorders in the pediatric population*

*Anemia sideroblástica, doença rara, etiologias e sua associação com alterações hematológicas na população pediátrica*

Caleb Isaac Chilán Santana <sup>I</sup>

[caleb.chilan@unesum.edu.ec](mailto:caleb.chilan@unesum.edu.ec)

<https://orcid.org/0000-0002-2832-8759>

Freddy Ariel Muñoz Bermúdez <sup>II</sup>

[Munoz-freddy7152@unesum.edu.ec](mailto:Munoz-freddy7152@unesum.edu.ec)

<https://orcid.org/0009-0000-5392-2998>

Deyleen Cristhel Mejia Rengifo <sup>III</sup>

[mejia-deyleen0603@unesum.edu.ec](mailto:mejia-deyleen0603@unesum.edu.ec)

<https://orcid.org/0009-0001-8516-018X>

**Correspondencia:** [caleb.chilan@unesum.edu.ec](mailto:caleb.chilan@unesum.edu.ec)

Ciencias de la Salud  
Artículo de Investigación

\* **Recibido:** 26 de enero de 2025 \* **Aceptado:** 24 de febrero de 2025 \* **Publicado:** 28 de marzo de 2025

- I. Universidad Estatal del sur de Manabí, Ecuador.
- II. Universidad Estatal del sur de Manabí, Ecuador.
- III. Universidad Estatal del sur de Manabí, Ecuador.



## Resumen

En la actualidad la anemia sideroblástica, aunque es caracterizada por ser una enfermedad poco frecuente representa un alto desafío en el campo de la salud, pues este es considerado por ser un trastorno hematológico que lograr alterar el desarrollo de la hematopoyesis, mismo que se ve obstruido en gran parte por la línea eritroide. Conjuntamente, en esta se evidencian variaciones en la síntesis del grupo hemo por disfunción mitocondrial en las células de la médula ósea que pueden llegar a impactar severamente la salud en niños. Por ende, el objetivo de esta investigación es: Analizar las etiologías de la anemia sideroblástica y su asociación a alteraciones hematológicas en la población pediátrica. Para esto, ejecutó una revisión bibliográfica, pues se exploraron datos científicos disponibles en plataformas como Scielo, PubMed, Lilacs, Siencie Direct, Google Scholar, entre otras, incluyendo estrategias de búsqueda. Las estrategias de búsqueda mencionadas, se realizaron mediante la aplicación de operadores boléanos tales como: AND, OR, NOT y criterios de inclusión y exclusión. Como resultado se obtuvo que la anemia sideroblástica posee causas relacionadas con la producción de hemoglobinas, deficiencia de vitamina B6 y el cobre. Además, está estrechamente vinculada a varias alteraciones hematológicas y trastornos mitocondriales, entre ellos se encuentran el síndrome de MLASA1. Finalmente, dentro de las estrategias diagnósticas relevantes y actuales para la detección de anemias sideroblásticas se encontraron a la evaluación clínica y en análisis de pruebas de laboratorios detallado.

**Palabras Clave:** Anemia sideroblástica; población pediátrica; hematología; la hematopoyesis.

## Abstract

Currently, sideroblastic anemia, although characterized as a rare disease, represents a significant challenge in the health field, as it is considered a hematological disorder that can alter the development of hematopoiesis, which is largely obstructed by the erythroid lineage. Jointly, this reveals variations in the synthesis of the heme group due to mitochondrial dysfunction in bone marrow cells that can severely impact the health of children. Therefore, the objective of this research is: To analyze the etiologies of sideroblastic anemia and its association with hematological disorders in the pediatric population. For this, a bibliographic review was carried out, exploring scientific data available on platforms such as Scielo, PubMed, Lilacs, Science Direct, Google Scholar, among others, including search strategies. The aforementioned search strategies were carried out by applying Boolean operators such as AND, OR, NOT and inclusion and exclusion

criteria. The results showed that sideroblastic anemia has causes related to hemoglobin production, vitamin B6 deficiency, and copper. Furthermore, it is closely linked to several hematological and mitochondrial disorders, including MLASA1 syndrome. Finally, clinical evaluation and detailed laboratory test analysis were among the relevant and current diagnostic strategies for the detection of sideroblastic anemias.

**Keywords:** Sideroblastic anemia; pediatric population; hematology; hematopoiesis.

## Resumo

Atualmente, a anemia sideroblástica, embora caracterizada como uma doença rara, representa um grande desafio na área da saúde, pois é considerada uma perturbação hematológica que altera o desenvolvimento da hematopoiese, que é em grande parte obstruída pela linha eritróide. Em conjunto, são evidentes variações na síntese do heme devido à disfunção mitocondrial nas células da medula óssea, que podem ter um impacto grave na saúde das crianças. Assim sendo, o objetivo desta investigação é: Analisar as etiologias da anemia sideroblástica e a sua associação com alterações hematológicas na população pediátrica. Para tal, foi realizada uma revisão bibliográfica, uma vez que foram explorados dados científicos disponíveis em plataformas como o Scielo, PubMed, Lilacs, Siencie Direct, Google Scholar, entre outras, incluindo estratégias de pesquisa. As estratégias de pesquisa referidas foram realizadas mediante a aplicação de operadores booleanos como: AND, OR, NOT e critérios de inclusão e exclusão. Como resultado, verificou-se que a anemia sideroblástica tem causas relacionadas com a produção de hemoglobina, deficiência de vitamina B6 e cobre. Além disso, está intimamente ligado a diversas alterações hematológicas e distúrbios mitocondriais, incluindo a síndrome MLASA1. Por fim, entre as estratégias de diagnóstico relevantes e atuais para a detecção de anemias sideroblásticas, foram encontradas a avaliação clínica e a análise detalhada de exames laboratoriais.

**Palavras-chave:** Anemia sideroblástica; população pediátrica; hematologia; hematopoiese.

## Introducción

La anemia sideroblástica, aunque poco frecuente, representa un desafío considerable en el ámbito de la hematología, especialmente en niños. Esta condición, caracterizada por la incapacidad de las células progenitoras de los glóbulos rojos para integrar hierro en la hemoglobina, genera la presencia de sideroblastos en anillo, lo que provoca alteraciones hematológicas que pueden

impactar seriamente la salud de los niños (1). Cabe resaltar que las formas hereditarias como la ligada al cromosoma X, afectan en primera instancia a los pacientes de sexo masculino y estas son causadas por mutaciones genéticas.

En este sentido, es de suma importancia acotar que, abordar esta temática en la población pediátrica es fundamental no solo por su rareza, sino por las dificultades diagnósticas que presenta, lo que puede demorar el tratamiento adecuado. Cabe resaltar que, los síntomas de esta enfermedad dependen de la causa, pues estas pueden ser genética o adquirida, y pacientes pueden experimentar desde anemia leve hasta problemas graves que afectan su bienestar integral (2)(3).

En el ámbito global, la anemia sideroblástica ha sido poco atendida en el campo de la investigación pues esta es poco frecuente, lo que a su vez dificulta las posibles investigaciones que tienen que ver con su impacto e influencia en las distintas poblaciones, especialmente en la pediátrica (4). Estudios han demostrado que esta patología es más prevalente en poblaciones con tendencia genética o antecedentes familiares, lo que enmarca la necesidad de una caracterización temprana en la práctica clínica. En el ámbito global, este tipo de enfermedad simboliza un porcentaje pequeño de los casos de anemia diagnosticados, mismo que oscila entre el 2 y el 5% de las anemias en la población, con un suceso menor en pacientes pediátricos, lo que a su vez trae complicaciones para su estudio y tratamiento.

Por otra parte, el estudio de Chávez y Peñafiel (5) mantuvo como objetivo principal explorar las características, tipos de presentación y factores asociados con la anemia sideroblástica. Para ello, evidenciaron que la anemia sideroblástica puede ser congénita o secundaria a factores como el consumo de alcohol o medicamentos, y se diagnostica principalmente mediante estudios de laboratorio, como el frotis de sangre periférica, análisis de médula ósea y pruebas genéticas. Aunque es poco frecuente, la anemia sideroblástica puede estar vinculada a otras alteraciones hematológicas, y su tratamiento curativo implica transfusiones de hemocomponentes, requiriendo un enfoque personalizado para cada paciente.

Por otro lado, el estudio de Bin et al. (6) examinó las características clínicas y las mutaciones genéticas en niños diagnosticados con anemia sideroblástica (SA) a través de secuenciación de próxima generación, identificaron mutaciones en genes asociados con la CSA en 19 niños, siendo las más frecuentes las de ALAS2 y SLC25A38, así como deleciones mitocondriales. Además, se descubrieron mutaciones nuevas en los genes ALAS2 y SLC25A38, que se consideran patogénicas,

la posibilidad de enfermedad mitocondrial debe ser considerada en casos de anemia hipoplásica en niños.

Además, la investigación de Marketa et al. (7) estudió a 421 pacientes con enfermedades mitocondriales multisistémicas, y se detectó anemia refractaria en 8 niños. De estos, cinco presentaban anemia sideroblástica con más del 15% de sideroblastos en anillo, y dos de ellos fallecieron debido a una deleción homocigótica del gen PUS1, vinculada con el síndrome MLASA1 (miopatía mitocondrial, acidosis láctica y anemia sideroblástica). Conjuntamente, se hallaron tres pacientes con anemia sin sideroblastos en anillo, misma que fue asociada a otras perturbaciones mitocondriales. Concisamente, los resultados muestran que la anemia sideroblástica en pacientes con enfermedades mitocondriales multisistémicas está estrechamente ligada a un pronóstico desfavorable y se presenta en menos del 1,2% de los casos.

En términos estadísticos, se calcula que la anemia sideroblástica constituye solo el 2-3% de los casos diagnosticados de anemia en la población general, siendo aún más infrecuente en niños. De acuerdo con estudios recientes, la incidencia de esta enfermedad en menores de 15 años es aproximadamente 1 de cada 200,000 niños. No obstante, en ciertos contextos clínicos y familiares, la prevalencia de las formas hereditarias puede ser más elevada, especialmente en poblaciones con predisposición genética. Además, las tasas de diagnóstico son bajas, ya que muchos de los síntomas de la anemia sideroblástica coinciden con los de otras enfermedades hematológicas más comunes, como la anemia ferropénica y las anemias megaloblásticas, lo que retrasa su diagnóstico (8).

Las distintas causas de la anemia sideroblástica son las que complican cada vez más su diagnóstico, debido a que cada caso posee sus complicaciones por lo que requieren su enfoque específico para determinar la causa subyacente (9). Cabe mencionar que, la escasez de estudios detallados en niños aumenta la incertidumbre, dificultando el diagnóstico temprano y preciso. Con frecuencia, los niños afectados deben pasar por diversas pruebas y tratamientos antes de obtener un diagnóstico definitivo, lo que genera estrés y ansiedad en los pacientes y sus familias, además de elevar los costos médicos.

En este sentido, esta investigación nace de la necesidad de comprender cómo las alteraciones en la producción de glóbulos rojos impactan la salud de los niños y su relación con otros cambios en los parámetros hematológicos, como los niveles de hierro sérico, ferritina y saturación de transferrina.

Esta investigación se articula al proyecto de investigación “Caracterización nutricional, antropométrica, bioquímica, inmunológica y hematológica de la población de parroquias urbanas y rurales de la Zona Sur de Manabí”.

## **OBJETIVOS**

### **Objetivo General**

Analizar las etiologías de la anemia sideroblástica y su asociación a alteraciones hematológicas en la población pediátrica.

### **Objetivos Específicos**

- Identificar las causas principales de la anemia sideroblástica en niños descritas en investigaciones científicas.
- Describir las principales alteraciones hematológicas asociadas a la anemia sideroblástica en la población pediátrica.
- Establecer los métodos de diagnóstico utilizados para detectar la anemia sideroblástica en estudios pediátricos.

## **METODOLOGÍA**

### **Tipo de investigación**

Revisión Bibliográfica

### **Estrategia de búsqueda**

En lo que concierne a la estrategia de búsqueda, se empleó una exploración bibliográfica en varias bases de datos científicas, mismas que estuvieron disponibles plataformas, tales como: PubMed, Science Direct, LILACS, Scopus, Google Scholar, entre otros, con la finalidad de recopilar información precisa, relevante y actualizada de la temática en cuestión. Las estrategias de búsqueda mencionadas, se realizaron mediante la aplicación fórmulas de búsqueda que incorporaron términos como: “anemia sideroblástica”, “población pediátrica”, “causas”, “diagnóstico y tratamiento” mediante la aplicación de operadores booleanos tales como: AND, OR, NOT para ajustar y ampliar la búsqueda de manera efectiva.

### **Gestión de información**

Para llevar a cabo este estudio, los investigadores revisaron minuciosamente cada uno de los artículos encontrados inspeccionando títulos y resúmenes para seleccionar así aquellos que se incluirían en esta investigación. Es necesario mencionar que, estos fueron organizados por autores, año en que fueron publicados, país, prevalencia y resultados obtenidos.

### Selección de estudios

Para el proceso de selección de documentos, se incorporó la estrategia de búsqueda, de los cuales se escogerán los artículos que cumplan con cada uno de los criterios de inclusión ya establecidos.

### Criterios de inclusión

- Investigaciones que se relacionen a la temática abordada.
- Estudios realizados dentro del rango de los últimos 6 años, 2019 al 2025.
- Artículos accesibles en inglés, español y portugués

### Criterios de exclusión

- Artículos incompletos sobre anemia sideroblástica
- Investigaciones realizadas en poblaciones adultas
- Artículos duplicados

### Consideraciones Éticas

Acorde a las normativas internacionales pertinentes, este estudio se considera ético y libre de riesgos. Además, se han observado los derechos de autor mediante una correcta cita y referencia de la información, siguiendo las pautas establecidas por las normas Vancouver (10)(11)(12).

## RESULTADOS

*Tabla 1. Causas principales de la anemia sideroblástica en niños*

Ref.	Año	Título	Metodología	Hallazgos
Bin y col. (13)	2019	Características clínicas y espectro de mutación genética en niños con anemia sideroblástica	Estudio retrospectivo	Mutaciones comunes en ALAS2 y SLC25A38; también pérdida de segmentos

Riley y col. (14)	2020	El espectro fenotípico de las variantes germinales de YARS2: de la anemia sideroblástica aislada a la miopatía mitocondrial, la acidosis láctica y la anemia sideroblástica 2	Estudio documental	Variabilidad fenotípica en variantes germinales de YARS2, afectando anemia y miopatía mitocondrial.
Martínez y Castañeda (15)	2020	Anemia sideroblástica una enfermedad infrecuente de causas múltiples	Revisión de la literatura	Enfermedad rara de origen congénito o inducida por alcohol/medicamentos ; diagnóstico mediante médula ósea y PCR.
Wang y col. (16)	2021	Dos casos de anemia sideroblástica con síndrome de inmunodeficiencia de células B, fiebres periódicas y retraso del desarrollo (SIFD) en niños chinos Han causados por nuevas variantes heterocigóticas compuestas del gen TRNT1	Estudio retrospectivo y documental	Nuevas variantes heterocigóticas de TRNT1 en niños con SIFD, asociadas a anemia sideroblástica.
Heeney y col. (17)	2021	Anemia sideroblástica congénita SLC25A38: fenotipos y genotipos de 31 individuos de 24 familias, incluidas 11 mutaciones nuevas, y una revisión de la literatura	Estudio retrospectivo	Mutaciones en SLC25A38 causan la forma recesiva más común de anemia sideroblástica congénita.

Rodríguez et al. (18)	2022	Causas y fisiopatología de la anemia sideroblástica adquirida	Revisión Sistemática	Factores genéticos y deficiencias de vitamina B6 y cobre en anemia sideroblástica adquirida.
Oakley y col. (19)	2022	A synonymous coding variant that alters ALAS2 splicing and causes X-linked sideroblastic anemia	Revisión documental	Defectos genéticos, deficiencia de vitamina B6 o intoxicación por plomo afectan la hemoglobina.
Sharma y col. (20)	2024	Un análisis genómico exhaustivo identifica un paisaje diverso de anemias sideroblásticas y no sideroblásticas relacionadas con el hierro con variantes nuevas y patogénicas en un entorno endémico con deficiencia de hierro.	Retrospectivo	Defectos genéticos, deficiencia de vitamina B6 o intoxicación por plomo afectan la hemoglobina.
Dongerdiye y col. (21)	2024	Anemia sideroblástica congénita no sindrómica: fenotipo y genotipo de 15 pacientes indios	Estudio transversal	Mutaciones en el gen ALAS2,
Castracan y col. (22)	2025	Enfermedad relacionada con IARS2 que se manifiesta como anemia sideroblástica e hipoparatiroidismo: A case report	Revisión documental	Variaciones patogénicas en ALAS2, SLC25A38, HSPA9, HSCB, SLC19A2 y delección de ADN mitocondrial.

---

### Análisis e interpretación

De acuerdo a los datos recolectados en las investigaciones, se evidencian distintas causas relacionadas con la anemia sideroblástica en pacientes pediátricos, que destacan un punto de vista complejo y variado. Según estudios esta patología, aunque poco frecuente, es originada de forma congénita o como consecuencia de del consumo de alcohol o ciertos medicamentos. Asimismo, esta relacionada con la producción de hemoglobinas, deficiencia de vitamina B6 y el cobre. Las mutaciones en los genes ALAS2 y SLC25A38 y variantes heterocigóticas en el gen TRNT1. P

**Tabla 2.** *Relación de la anemia sideroblástica con otras alteraciones hematológicas.*

Autor/Ref.	Año	Título	Metodología	Hallazgos
Tesarova y col. (23)	2019	Anemia sideroblástica asociada a trastornos mitocondriales multisistémicos	Cohorte de 421 pacientes	Síndrome MLASA1 por delección en el gen PUS1
Daher y col. (24)	2019	Las mutaciones en GLRX5 afectan a las enzimas biosintéticas del hemo ALA sintasa 2 y ferroquelatasa en la anemia sideroblástica congénita humana	Estudio de caso	Mutación Cys67 afecta al grupo [2Fe2S] y posible rol de Met128 en la interacción con ALA synthase 2.
Daniels y col. (25)	2019	Un evento de isodisomía uniparental que introduce variantes patogénicas homocigotas impulsa un trastorno metabólico multisistémico		Reducción de la proteína mitocondrial MTCO1, niveles estables de SDHA nuclear.
Pagani y col. (26)	2019	Hepcidina y anemia: una relación estrecha	Estudio documental	La hepcidina elevada impide la absorción de hierro y su reciclaje, limitando la eritropoyesis.

Odom y col. (27)	2020	Una expansión fenotípica de TRNT1 asoció anemia sideroblástica con inmunodeficiencia, fiebre y retraso del desarrollo	Revisión de literatura	Se vinculó la deficiencia de GH con SIFD en tres pacientes.
Lira y col. (28)	2020	Una nueva mutación ALAS2 sin sentido en dos hermanos con sobrecarga de hierro y alteraciones asociadas en los niveles séricos de hepcidina/eritroferrona.	Retrospectivo	Identificación de una mutación patogénica sin sentido ALAS2..
Beecher y col. (29)	2022	Miopatías hereditarias asociadas a anomalías hematológicas	Estudio documental	Asociación entre miopatías hereditarias y diversas anomalías hematológicas, como anemias y trombocitopenia.
Li y col. (30)	2023	La talidomida como tratamiento eficaz de la anemia sideroblástica, la inmunodeficiencia, las fiebres periódicas y el retraso del desarrollo (SIFD)	Estudio Retrospectivo	Identificación de una nueva mutación homocigótica en TRNT1 (c.706G > A/p.Glu236Lys).
Chen y col. (31)	2023	Caso clínico: Anemia sideroblástica con inmunodeficiencia de células B, fiebres periódicas y retraso del desarrollo: Tres casos y revisión bibliográfica	Estudio de caso	Anemia sideroblástica con inmunodeficiencia de células B.
Shi y col. (32)	2024	La pseudouridina sintasa 1 regula la eritropoyesis a través	Ensayos	Mutaciones en PUS1 causan defectos en la

de la pseudouridilación de los ARN de transferencia y la traducción citoplasmática.

pseudouridilación y anemia sideroblástica (MLASA).

### Análisis e interpretación

De acuerdo a los datos recolectados se destaca que, la anemia sideroblástica está estrechamente vinculada a varias alteraciones hematológicas y trastornos mitocondriales, entre ellos se encuentran el síndrome de MLASA1, mismo que es causado por la delección de gen PUS1, además de las mutaciones del gen GLRX5, que afectan a la biosíntesis del hemo, cabe mencionar que estos son factores cruciales que contribuyen al desarrollo de este tipo de patologías especialmente en pacientes pediátricos. Asimismo, se ha evidenciado que los niveles elevados de hepcidina pueden dificultar la absorción intestinal del hierro además de su reciclaje. No obstante, se han reportado deficiencias de hierro en la hormona del crecimiento, no se han establecido una relación definitiva entre esta deficiencia y la enfermedad. Además, se han representado mutaciones en el gen ALAS2, comprometidos de sobrecarga de hierro y otras alteraciones hematológicas, y se ha observado una asociación entre miopatías hereditarias y diversas anomalías hematológicas, lo que resalta la complejidad de estos trastornos

**Tabla 3.** *Métodos de diagnóstico para detectar la anemia sideroblástica en pacientes pediátricos.*

Ref.	Año	Título	Metodología	Hallazgos
Shemer y col. (33)	2020	Impacto de la secuenciación de nueva generación en el diagnóstico y tratamiento de las anemias congénitas	Revisión bibliográfica	Hemograma completo.
Bottomley y Fleming (34)	2021	Anemia sideroblástica: diagnóstico y tratamiento	Revisión bibliográfica	Evaluación clínica y molecular detallada.
Xiong y col. (35)	2021	Primer caso de anemia sideroblástica ligada al cromosoma X con ataxia de	Revisión retrospectiva	Análisis de mutaciones en el gen ABCB7.

		origen chino y revisión de la bibliográfica	de la literatura	
Nzelu y col. (36)	2021	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X en un feto femenino: presentación de un caso y revisión bibliográfica	Estudio de caso	Hibridación genómica y análisis de hemólisis.
Rudaks y col. (37)	2022	Descompensación de la función cardiorrespiratoria y aparición de anemia durante el embarazo en un caso de miopatía mitocondrial, acidosis láctica y anemia	Revisión documental	Fenotipos heterogéneos vinculados a variantes de YARS2.
Kaisla y col. (38)	2022	Un raro trastorno autoinflamatorio en un paciente pediátrico con respuesta favorable a etanercept: Anemia sideroblástica con inmunodeficiencia de células B, fiebres periódicas y síndrome de retraso del desarrollo	Estudio retrospectivo	Diagnóstico de SIFD y tratamiento con inmunoglobulina y etanercept.
Aly y col. (39)	2023	Un enfoque diagnóstico gradual para la anemia no diagnosticada en niños: un modelo para países de ingresos bajos y medios	Estudio transversal	Diagnósticos de HS, deficiencia de B12, PKD y anemia sideroblástica.

Shamsian y col. (40)	2023	Trasplante alogénico de células madre hematopoyéticas en pacientes iraníes con anemia sideroblástica congénita	Estudio retrospectivo	Prueba de hierro sérico y perfil de hierro.
Camaschella (41)	2024	Anemias sideroblásticas hereditarias: fisiopatología, diagnóstico y tratamiento	Revisión documental	Identificación de genes relacionados con el metabolismo del hierro
Selvanathan y col. (42)	2024	Manifestaciones hematológicas de los trastornos mitocondriales primarios	Revisión documental	Manifestaciones hematológicas en un 10-30% de pacientes con enfermedades mitocondriales.

### **Análisis e interpretación:**

De acuerdo a los estudios revisados, es de suma importancia mencionar que dentro de las estrategias diagnósticas relevantes y actuales para la detección de anemias sideroblásticas se encontraron a la evaluación clínica y en análisis de pruebas de laboratorios detallado, pues estos son complementados en muchos casos de análisis moleculares para obtener un diagnóstico más sólido y preciso. Sin embargo, en pacientes normocíticos, los diagnósticos abarcan trastornos como la HS y la deficiencia de vitamina B12, mientras que en pacientes macrocíticos se pueden incluir codicies como la anemia sideroblástica.

### **DISCUSIÓN**

La anemia sideroblástica es una patología hematológica que se caracteriza por la incapacidad de las células precursoras de la médula ósea para poder incorporar hierro de manera positiva en la hemoglobina, lo que puede resultar acumulación de hierro en las mitocondrias de lo sideroblastos del anillo, además de las células normales que se pueden observar en la médula ósea (43). Es impórtate resaltar que, esta condición puede ser hereditaria o adquirida, y su etiología está estrechamente vinculada con mutaciones genéticas, deficiencias nutricionales como la vitamina B6, o la exposición a ciertos medicamentos y toxinas. Sin embargo, aunque esta, esta enfermedad

es rara, puede afectar tanto a niños como adultos y además, puede estar asociada diversas complicaciones sistémicas, incluidas alteraciones metabólicas y mitocondriales (44).

Los resultados obtenidos, destacaron que la presencia de mutaciones comunes en los genes ALAS2 y SLC25A38, mismas que se vinculan con las formas hereditarias y causas más comunes de esta patología. Además, se pudieron identificar mutaciones en SLC25A38 como otra de las causas principales de la anemia sideroblástica congénita. Estos resultados coinciden con los de Imataki y col. (45) quienes destacaron que los defectos congénitos así como la deficiencia de la vitamina B6 son factores contribuyentes a la patogénesis de AS. Cabe resaltar que, estos datos destacan la relevancia del diagnóstico genético para poder así identificar las variantes causales, especialmente en casos congénitos.

En lo que respecta a las alteraciones hematológicas ligadas a esta enfermedad, los resultados expuestos revelaron que existe una estrecha relación entre la anemia sideroblástica y los trastornos mitocondriales individualmente el síndrome MLASA1, mismo que es causado por mutaciones en el gen PUS1. Este síndrome multisistémico no solo afecta la eritropoyesis, sino también otros tejidos debido a la disfunción mitocondrial. Además, el estudio Odom y col. (46) recalca el papel de la hepcidina en la regulación del metabolismo del hierro, mostrando que su exceso puede limitar la absorción y reciclaje del hierro, agravando la condición en pacientes con anemia sideroblástica. Finalmente, en cuanto a los métodos de diagnóstico, según los datos obtenidos, se destacan la utilidad de la secuenciación de nueva generación y la evaluación clínica y molecular detallada para la identificación precisa de las mutaciones genéticas responsables de la anemia sideroblástica (31). Estas herramientas diagnósticas son fundamentales para establecer un tratamiento adecuado, especialmente en casos pediátricos donde la intervención temprana puede mejorar el pronóstico.

## CONCLUSIONES

- En correspondencia a los resultados se destaca que, dentro de las causas principales de anemia sideroblástica en la población pediátrica se encuentran los factores genéticos, adquiridos y ambientales mismos que se caracterizan por ser los más comunes.
- En lo que respecta a las alteraciones hematológicas, se ha podido comprobar una relación entre la temática abordada y las condiciones hematológicas, como la anemia Hemofílica además de las deficiencias de hierro.

Los métodos diagnósticos más comunes incluyen hemogramas completos, frotis de sangre periférica y estudios de médula ósea. Sin embargo, se ha identificado la necesidad de mejorar la accesibilidad y precisión de estos procedimientos en pacientes pediátricos.

## Referencias

1. Ducamp S, Fleming M. The molecular genetics of sideroblastic anemia. *Blood* [Internet]. 2019 Jan 3;133(1):59–69. Available from: <https://ashpublications.org/blood/article/133/1/59/6612/The-molecular-genetics-of-sideroblastic-anemia>
2. Aly N, Elalfy M, Elhabashy S, Mowafy N, Russo R, Andolfo I, et al. A stepwise diagnostic approach for undiagnosed Anemia in children: A model for low-middle income country. *Blood Cells, Mol Dis* [Internet]. 2023 Nov;103(5):102779. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1079979623000566>
3. Gong Y, Lan XP, Guo S. IARS2-related disease manifesting as sideroblastic anemia and hypoparathyroidism: A case report. *Front Pediatr* [Internet]. 2023 Jan 10;10(5):56–87. Available from: 10.3389/fped.2022.1080664
4. Uminski K, Houston D, Hartley J, Liu J, Cuvelier G, Israels S. Caracterización clínica y resultados del trasplante de células madre hematopoyéticas para la anemia sideroblástica congénita causada por una nueva variante patogénica en SLC25A38.. *Pediatr Blood Cancer* [Internet]. 2020 Oct 13;67(10):21–47. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/pbc.28623>
5. Chávez E, Peñafiel M. Anemia en población infantil: Características clínicas y de laboratorio [Internet]. Vol. 15, *Αγαη*. UNIVERSIDAD NACIONAL DE CHIMBORAZO; 2024. Available from: [http://dspace.unach.edu.ec/bitstream/51000/14559/1/Chávez O.%2C Evelin Y.%3B Peñafiel G.%2C Manuel G. %282024%29 Anemia en población infantil. Características clínicas y de laboratorio..pdf](http://dspace.unach.edu.ec/bitstream/51000/14559/1/Chávez%20Evelin%20Y.%20Peñafiel%20G.%20Manuel%20G.%202024%29%20Anemia%20en%20población%20infantil.%20Características%20clínicas%20y%20de%20laboratorio..pdf)

6. Bin W, Wan L, Zhang W, Xiao Z. Características clínicas y espectro de mutación genética en niños con anemia sideroblástica. *Zhongguo Dang Dai Er Ke Za Zhi* [Internet]. 2019;21(10):1016–21. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31642437/>
7. Tesarova M, Vondrackova A, Stufkova H, Veprekova L, Stranecky V, Berankova K, et al. Sideroblastic anemia associated with multisystem mitochondrial disorders. *Pediatr Blood Cancer* [Internet]. 2019 Apr 26;66(4):12–79. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/pbc.27591>
8. Dorelo R, Méndez D, Oricchio M, Olano C. Anemia y patología digestiva. *An la Fac Med*. 2021;8(1):0–3.
9. Maccora I, Ramanan A, Wiseman D, Marrani E, Mastrolia M, Simonini G. Aspectos clínicos y terapéuticos de la anemia sideroblástica con síndrome de inmunodeficiencia de células B, fiebre periódica y retraso del desarrollo (SIFD): una revisión sistemática. *J Clin Immunol* [Internet]. 2023 Jan 19;43(1):1–30. Available from: <https://link.springer.com/10.1007/s10875-022-01343-0>
10. Shaw K, Nambiar R, Curry PS. Normas Vancouver. *J Microbiol Methods* [Internet]. 2017;141:60–2. Available from: [bibliotecahcam.iess.gob.ec/opac-tmpl/hcam/pages/vancouver.pdf%0Ahttps://www.aeesme.org/wp-content/uploads/2021/02/Normas-Vancouver.pdf](https://www.aeesme.org/wp-content/uploads/2021/02/Normas-Vancouver.pdf)
11. [www.alrc.gov.au](http://www.alrc.gov.au). [Internet]. 2022. Comisión Australiana de Reforma Legislativa. Available from: [https://hmong.es/wiki/Australian\\_Law\\_Reform\\_Commission](https://hmong.es/wiki/Australian_Law_Reform_Commission).
12. Government Australian. Australian Law Reform Commission. [Internet]. 2010. Available from: [ps://www.alrc.gov.au/inquiry/protection-of-human-genetic-information/#:~:text=the amendment of the Disability,\(Recommendation 31–3\)](https://www.alrc.gov.au/inquiry/protection-of-human-genetic-information/#:~:text=the%20amendment%20of%20the%20Disability,(Recommendation%2031-3))
13. Bin A, Wan Y, Chunying S, Zhang R. Características clínicas y espectro de mutación genética en niños con anemia sideroblástica. *Zhongguo Dang Dai Er Ke Za Zhi*. 2019;21(10):1016–21.
14. Campagna D, Riley L, Heeney M, Rudinger J, Frugier M, Campagna D, Zhou R, et al. El espectro fenotípico de las variantes germinales de YARS2: de la anemia sideroblástica aislada a la miopatía mitocondrial, la acidosis láctica y la anemia sideroblástica 2. *Haematologica* [Internet]. 2018 Dec;103(12):207–9. Available from: <http://www.haematologica.org/lookup/doi/10.3324/haematol.2017.182659>

15. Sánchez L, Castañeda S. Anemia sideroblástica una enfermedad infrecuente de causas múltiples. *Rev Cuba Hematol* [Internet]. 2020;36(3):1201. Available from: <https://orcid.org/0000-0002-9900-8402>
16. Hang S ,Wang J, Deng Q, Chen D, He X, Hang S, Gao Y, et al. Dos casos de anemia sideroblástica con inmunodeficiencia de células B, fiebres periódicas y retraso del desarrollo (SIFD) en niños Han chinos causados por nuevas variantes heterocigotas compuestas del gen TRNT1. *Clin Chim Acta* [Internet]. 2021 Oct;521(5):244–50. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S000989812100259X>
17. Heeney M, Berhe S, Campagna D, Oved J, Kurre P, Shaw PJ, et al. SLC25A38 congenital sideroblastic anemia: Phenotypes and genotypes of 31 individuals from 24 families, including 11 novel mutations, and a review of the literature. *Hum Mutat* [Internet]. 2021 Nov 5;42(11):1367–83. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/humu.24267>
18. Rodriguez J, Calvo X, Arenillas L. Causes and Pathophysiology of Acquired Sideroblastic Anemia. *Genes (Basel)* [Internet]. 2022 Aug 30;13(9):1562. Available from: <https://www.mdpi.com/2073-4425/13/9/1562>
19. Oakley J, Campagna D, Sun L, Rockowitz S, Sliz P, Boudreaux J, et al. A synonymous coding variant that alters ALAS2 splicing and causes X-linked sideroblastic anemia. *Pediatr Blood Cancer* [Internet]. 2022 Jan 19;69(1):45–89. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/pbc.29309>
20. Sharma P, Bhatia P, Singh M, Jamwal M, Pallavelangini S, Das R, et al. Comprehensive Genomic Analysis Identifies a Diverse Landscape of Sideroblastic and Nonsideroblastic Iron-Related Anemias with Novel and Pathogenic Variants in an Iron-Deficient Endemic Setting. *J Mol Diagnostics* [Internet]. 2024 May;26(5):430–44. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S152515782400031X>
21. Dongerdiye R, Kedar P, Saptarshi A, Sampagar A, Shanmukhaiah C, Mudaliar S, et al. Non-syndromic congenital sideroblastic anaemia; phenotype, and genotype of 15 Indian patients. *Ann Hematol* [Internet]. 2024 Oct 28;103(10):3987–98. Available from: <https://link.springer.com/10.1007/s00277-024-05969-5>

22. Castracani E, Breda L, Papp T, Guerra A. Un vector lentiviral específico para eritroides mejora la anemia y el metabolismo del hierro en un nuevo modelo de XLSA. *Sangre* 2025;145(1):63–123.
23. Tesarova M, Vondrackova A, Stufkova H, Veprekova L, Stranecky V, Berankova K, et al. Sideroblastic anemia associated with multisystem mitochondrial disorders. *Pediatr Blood Cancer* [Internet]. 2019 Apr 26;66(4):25–78. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/pbc.27591>
24. Daher R, Mansouri A, Martelli A, Bayart S, Manceau H, Callebaut I, et al. GLRX5 mutations impair heme biosynthetic enzymes ALA synthase 2 and ferrochelatase in Human congenital sideroblastic anemia. *Mol Genet Metab* [Internet]. 2019 Nov;128(3):342–51. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1096719218306334>
25. Daniels E, Alders M, Lezzerini M, McDonald A, Peters M, Kuijpers T, et al. A uniparental isodisomy event introducing homozygous pathogenic variants drives a multisystem metabolic disorder. *Mol Case Stud* [Internet]. 2019 Dec;5(6):a004457. Available from: <http://molecularcasestudies.cshlp.org/lookup/doi/10.1101/mcs.a004457>
26. Pagni A, Nai A, Silvestri L, Camaschella C. Hepcidin and Anemia: A Tight Relationship. *Front Physiol* [Internet]. 2019 Oct 9;10(4):79–450. Available from: <https://www.frontiersin.org/article/10.3389/fphys.2019.01294/full>
27. Odom J, Amin H, Gijavanekar C, Elsea SH, Kralik S, Chinen J, et al. A phenotypic expansion of associated sideroblastic anemia with immunodeficiency, fevers, and developmental delay. *Am J Med Genet Part A* [Internet]. 2022 Jan 12;188(1):259–68. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.62482>
28. Lira Zidanes A, Marchi G, Busti F, Marchetto A, Fermo E, Giorgetti A, et al. A Novel ALAS2 Missense Mutation in Two Brothers With Iron Overload and Associated Alterations in Serum Hepcidin/Erythroferrone Levels. *Front Physiol* [Internet]. 2020 Nov 12;11. Available from: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fphys.2020.581386/full>
29. Beecher G, Fleming M, Liewluck T. Hereditary myopathies associated with hematological abnormalities. *Muscle Nerve* [Internet]. 2022 Apr 5;65(4):374–90. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/mus.27474>

30. Li Y, Deng M, Han T, Mo W, Mao H. Thalidomide as an Effective Treatment in Sideroblastic Anemia, Immunodeficiency, Periodic Fevers, and Developmental Delay (SIFD). *J Clin Immunol* [Internet]. 2023 May 2;43(4):780–93. Available from: <https://link.springer.com/10.1007/s10875-023-01441-7>
31. Chen X, Fu F, Mo X, Cheng S, Zeng H. Case report: Sideroblastic anemia with B-cell immunodeficiency, periodic fevers, and developmental delay: Three cases and a literature review. *Front Pediatr* [Internet]. 2023 Mar 2;11. Available from: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fped.2023.1001222/full>
32. Shi D, Wang B, Li H, Lian Y, Ma Q, Liu T, et al. Pseudouridine synthase 1 regulates erythropoiesis via transfer RNAs pseudouridylation and cytoplasmic translation. *iScience* [Internet]. 2024 Mar;27(3):109265. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S2589004224004863>
33. Steinberg O, Tamary H. Impact of Next-Generation Sequencing on the Diagnosis and Treatment of Congenital Anemias. *Mol Diagn Ther* [Internet]. 2020 Aug 17;24(4):397–407. Available from: <https://link.springer.com/10.1007/s40291-020-00478-3>
34. Bottomley S, Fleming M. Sideroblastic Anemia. *Hematol Oncol Clin North Am* [Internet]. 2014 Aug;28(4):653–70. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0889858814000501>
35. Xiong S, Jia Y, Li S, Huang P, Xiong J, Mao D, et al. The First Case Report of X-Linked Sideroblastic Anemia With Ataxia of Chinese Origin and Literature Review. *Front Pediatr* [Internet]. 2021 Jul 20;9. Available from: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fped.2021.692459/full>
36. Nzelu D, Shangaris P, Story L, Smith F, Piyasena C, Alamelu J, et al. X-linked sideroblastic anaemia in a female fetus: a case report and a literature review. *BMC Med Genomics* [Internet]. 2021 Dec 20;14(1):296. Available from: <https://bmcmmedgenomics.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12920-021-01146-z>
37. Rudaks L, Watson E, Oboudiyat C, Kumar K, Sullivan P, Cowley M, et al. Descompensación de la función cardiorrespiratoria y aparición de anemia durante el embarazo en un caso de miopatía mitocondrial, acidosis láctica y anemia sideroblástica 2 con variantes patogénicas heterocigotas compuestas <sc>YARS2 </sc>.. *Am J Med*

- Genet Part A [Internet]. 2022 Jul 8;188(7):2226–30. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.62755>
38. Kisla R, Zararsiz A, Urel G, Anlas O. A Rare Autoinflammatory Disorder in a Pediatric Patient with Favorable Response to Etanercept: Sideroblastic Anemia with B Cell Immunodeficiency, Periodic Fevers, and Developmental Delay Syndrome. *Pediatr Allergy Immunol Pulmonol* [Internet]. 2022 Sep 1;35(3):129–32. Available from: <https://www.liebertpub.com/doi/10.1089/ped.2022.0090>
39. Aly N, Elalfy M, Elhabashy S, Mowafy N, Russo R, Andolfo I, et al. A stepwise diagnostic approach for undiagnosed Anemia in children: A model for low-middle income country. *Blood Cells, Mol Dis* [Internet]. 2023 Nov;103(2):102779. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1079979623000566>
40. Shamsian B, Jafari M, Abolghasemi H, Eshghi P, Ehsani M, Shahgholi E, et al. Allogenic Hematopoietic Stem Cell Transplant in Iranian Patients With Congenital Sideroblastic Anemia: A Single-Center Experience. *Exp Clin Transplant* [Internet]. 2023 Jan;21(1):70–5. Available from: <http://www.ectrx.org/detail/archive/2023/21/1/0/70/0>
41. Camaschella C. Hereditary Sideroblastic Anemias: Pathophysiology, Diagnosis, and Treatment. *Semin Hematol* [Internet]. 2024 Oct;46(4):371–7. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0037196309001048>
42. Selvanathan A, Teo J, Parayil B. Hematologic Manifestations in Primary Mitochondrial Diseases. *J Pediatr Hematol Oncol* [Internet]. 2024 Jul;46(5):e338–47. Available from: <https://journals.lww.com/10.1097/MPH.0000000000002890>
43. Aguirre F, Albero A, Pepe C, Avalos V, Chaves A, Fernandez D, et al. Anemia sideroblástica por una variante en el gen ALAS2. *Rev Hematol*. 2024;28(2):78–96.
44. Mangaonkar A, Patnaik M. Treatment of Acquired Sideroblastic Anemias. *Hematol Oncol Clin North Am* [Internet]. 2020 Apr;34(2):401–20. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0889858819301571>
45. Imataki O, Uchida S, Uemura M, Kadowaki N. Fracaso del injerto tras el trasplante de células madre de intensidad reducida para la anemia sideroblástica congénita. *Pediatr Hematol Oncol* [Internet]. 2019 Jan 2;36(1):46–51. Available from: <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/08880018.2019.1578844>

46. Odom J, Amin H, Gijavanekar C, Elsea S, Kralik S, Chinen J, et al. Expansión fenotípica de la anemia sideroblástica asociada con inmunodeficiencia, fiebres y retraso del desarrollo. *Am J Med Genet Part A* [Internet]. 2022 Jan 12;188(1):259–68. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.62482>.

© 2025 por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>).