

Utilidad clínica de la medición de la hormona antimülleriana en niños

Clinical utility of anti-mullerian hormone measurement in children

**Juan D. Lasprilla-Tovar MD¹, Carolina Henao-Ochoa MD²,
Juan M. Alfaro-Velásquez MD³, Germán Campuzano-Maya MD⁴**

Resumen: la hormona antimülleriana, inicialmente denominada sustancia inhibitoria mülleriana, es una glicoproteína homodimérica de 12,5 kDa, que pertenece a la familia del factor de crecimiento transformante beta (TGF- β) y desempeña un papel crucial en la diferenciación sexual masculina al favorecer la regresión de los conductos de Müller. Dado que su producción en el varón es principalmente por las células de Sertoli inmaduras, en las últimas décadas ha crecido su utilidad más allá de la evaluación de la función ovárica y tratamientos de fertilidad en las mujeres, lo que ha permitido evaluar en el varón la función testicular y los estados de hipogonadismo, trastornos de la diferenciación sexual, pubertad patológica, criptorquidia, entre otras condiciones clínicas revisadas en este manuscrito. Además, esta revisión describe el rol fisiológico de la hormona antimülleriana en los testículos prepuberales y las pruebas de laboratorio disponibles para su medición.

Palabras clave: hormona antimülleriana, masculino, células de Sertoli, diferenciación sexual, trastornos testiculares del desarrollo sexual 46, XX, hipogonadismo, criptorquidismo, síndrome de Klinefelter.

Lasprilla-Tovar JD, Henao-Ochoa C, Alfaro-Velásquez JM, Campuzano-Maya G. Utilidad clínica de la medición de la hormona antimülleriana en niños. *Medicina & Laboratorio* 2017; 23: 311-330.

¹ Médico, especialista en Pediatría, residente de Endocrinología Pediátrica, Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia. Correo electrónico: juandavidba@gmail.com

² Médica, especialista en Pediatría, residente de Endocrinología Pediátrica, Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia.

³ Médico, especialista en Pediatría y Endocrinología Pediátrica. Director Departamento de Endocrinología Pediátrica, Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia.

⁴ Médico, especialista en Hematología y Patología Clínica. Docente Ad Honorem, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia. Coordinador Grupo de Investigación en Patología Clínica. Médico Director, Laboratorio Clínico Hematológico. Medellín, Colombia.

Conflicto de intereses: los autores declaran que no tienen conflictos de intereses
Medicina & Laboratorio 2017; 23: 311-330

Módulo 1 (La Clínica y el Laboratorio), número 123. Editora Médica Colombiana S.A. 2017©

Recibido el 30 de julio de 2017; aceptado el 30 de agosto de 2017

88. Venara M, Rey R, Bergada I, Mendilaharsu H, Campo S, Chemes H. Sertoli cell proliferations of the infantile testis: an intratubular form of Sertoli cell tumor? *Am J Surg Pathol* 2001; 25: 1237-1244.
89. Chemaitilly W, Cohen LE. DIAGNOSIS OF ENDOCRINE DISEASE: Endocrine late-effects of childhood cancer and its treatments. *Eur J Endocrinol* 2017; 176: R183-R203.
90. Patterson BC, Wasilewski-Masker K, Ryerson AB, Mertens A, Meacham L. Endocrine health problems detected in 519 patients evaluated in a pediatric cancer survivor program. *J Clin Endocrinol Metab* 2012; 97: 810-818.
91. Levi M, Hasky N, Stemmer SM, Shalgi R, Ben-Aharon I. Anti-Mullerian Hormone Is a Marker for Chemotherapy-Induced Testicular Toxicity. *Endocrinology* 2015; 156: 3818-3827.
92. Cuny A, Trivin C, Brailly-Tabard S, Adan L, Zerah M, Sainte-Rose C, et al. Inhibin B and anti-Mullerian hormone as markers of gonadal function after treatment for medulloblastoma or posterior fossa ependymoma during childhood. *J Pediatr* 2011; 158: 1016-1022 e1011.
93. Baker ML, Metcalfe SA, Hutson JM. Serum levels of mullerian inhibiting substance in boys from birth to 18 years, as determined by enzyme immunoassay. *J Clin Endocrinol Metab* 1990; 70: 11-15.
94. Hudson PL, Douglas I, Donahoe PK, Cate RL, Epstein J, Pepinsky RB, et al. An immunoassay to detect human mullerian inhibiting substance in males and females during normal development. *J Clin Endocrinol Metab* 1990; 70: 16-22.
95. Josso N, Legeai L, Forest MG, Chaussain JL, Brauner R. An enzyme linked immunoassay for anti-mullerian hormone: a new tool for the evaluation of testicular function in infants and children. *J Clin Endocrinol Metab* 1990; 70: 23-27.
96. Al-Qahtani A, Muttukrishna S, Appasamy M, Johns J, Cranfield M, Visser JA, et al. Development of a sensitive enzyme immunoassay for anti-Mullerian hormone and the evaluation of potential clinical applications in males and females. *Clin Endocrinol (Oxf)* 2005; 63: 267-273.
97. Freour T, Mirallie S, Bach-Ngohou K, Denis M, Barriere P, Masson D. Measurement of serum anti-Mullerian hormone by Beckman Coulter ELISA and DSL ELISA: comparison and relevance in assisted reproduction technology (ART). *Clin Chim Acta* 2007; 375: 162-164.
98. Kumar A, Kalra B, Patel A, McDavid L, Roudebush WE. Development of a second generation anti-Mullerian hormone (AMH) ELISA. *J Immunol Methods* 2010; 362: 51-59.
99. Nelson SM, La Marca A. The journey from the old to the new AMH assay: how to avoid getting lost in the values. *Reprod Biomed Online* 2011; 23: 411-420.
100. Li HW, Wong BP, Ip WK, Yeung WS, Ho PC, Ng EH. Comparative evaluation of three new commercial immunoassays for anti-Mullerian hormone measurement. *Hum Reprod* 2016; 31: 2796-2802.
101. Ansh Labs LLC. Ultra-Sensitive AMH/MIS ELISA. 2014. Disponible: <https://www.anshlab.com/wp-content/uploads/inserts/AL105.pdf>. Consultado: jun 2017.
102. Roche Diagnostics International Ltd. Elecsys® AMH. 2014. Disponible: http://www.cobas.com/content/dam/cobas_com/pdf/product/Elecsys%20AMH/Elecsys%20AMH%20FactSheet.pdf. Consultado: jun 2017.
103. Welsh P, Smith K, Nelson SM. A single-centre evaluation of two new anti-Mullerian hormone assays and comparison with the current clinical standard assay. *Hum Reprod* 2014; 29: 1035-1041.

Abstract: *The antimullerian hormone, initially referred as mullerian inhibitory substance, is a 12.5 kDa homodimeric glycoprotein, belonging to the transforming growth factor beta (TGF-β) family that playing a crucial role in male sexual differentiation by favoring regression of the Mullerian ducts. Since their production in the male is mainly by the immature Sertoli cells, in the last decades its usefulness has growth beyond the evaluation of the ovarian function and female fertility treatments, which has allowed evaluating the testicular function in male and affections such as hypogonadism, disorders of sexual differentiation, pathological puberty, cryptorchidism and others clinical conditions reviewed in this manuscript. In addition, this review describes the physiological role of the antimüllerian hormone in the prepubertal testes and the laboratory tests available for its measurement.*

Key words: *anti-mullerian hormone, male, Sertoli cells, sex differentiation, 46, XX testicular disorders of sex development, hypogonadism, cryptorchidism, Klinefelter syndrom.*