doi：10.7499/j.issn.1008-8830.2512079

论著·临床研究

特纳综合征患儿血清抗米勒管激素和抑制素B水平对评估卵巢功能的价值

张东光[1] 余亚平[1] 杨玉[1] 杨利[1] 谢理玲[1] 周利[2] 胡新菊[3]

（1.江西省儿童医院内分泌与遗传代谢科，江西南昌 330038；2.萍乡市妇幼保健院儿童保健科，江西萍乡 337000；3.南昌市人民医院儿童保健科，江西南昌 330000）

［摘要］**目的** 研究特纳综合征（Turner syndrome, TS）患儿血清抗米勒管激素（anti-Müllerian hormone, AMH）、抑制素B（inhibin-B, INHB）水平，以及其评估卵巢储备功能的价值。**方法** 回顾性分析79例TS患儿（单体组、嵌合体组、其他核型组）及50例健康女童（对照组）的临床资料。比较组间差异，分析AMH、INHB与性激素、卵巢容积及自发性青春期的相关性，采用受试者操作特征曲线评估AMH、INHB预测卵巢储备的效能。**结果** TS组AMH、INHB水平及卵巢/子宫体积显著低于对照组（*P*<0.001），卵泡刺激素显著高于对照组（*P*<0.001）。嵌合体组AMH、INHB水平显著高于单体组和其他核型组（*P*<0.05）。有自发性青春期者AMH、INHB水平更高（*P*<0.05）。AMH与黄体生成素、卵泡刺激素呈负相关（*P*<0.05），与卵巢容积呈正相关（*P*<0.05）。AMH预测卵巢储备的曲线下面积为0.748（95%*CI*：0.615~0.853，*P*<0.001），最佳截断值为0.225 ng/mL，特异度为95.5%；INHB的曲线下面积为0.659（95%*CI*：0.521~0.787，*P*=0.015）。**结论** TS患儿血清AMH、INHB水平与核型及自发性青春期相关。AMH是评估TS患儿卵巢储备功能的较优指标。

［中国当代儿科杂志，2026，28（8）：978-983］

［关键词］特纳综合征；染色体核型；卵巢储备功能；血清抗米勒管激素；抑制素B；儿童

The value of serum anti-Müllerian hormone and inhibin-B levels for evaluating ovarian function in children with Turner syndrome

ZHANG Dong-Guang, YU Ya-Ping, YANG Yu, YANG Li, XIE Li-Ling, ZHOU Li, HU Xin-Ju. Department of Endocrinology, Metabolism and Genetics, Jiangxi Provincial Children's Hospital, Nanchang 330038, China (Yang Y, Email: yangyu5168@126.com)

Abstract: Objective To determine serum anti-Müllerian hormone (AMH) and inhibin-B (INHB) levels in children with Turner syndrome (TS) across different karyotypes, and to assess their value in ovarian reserve assessment. **Methods** Clinical data of 79 girls with TS (divided into monosomy, mosaic, and other karyotype groups) and 50 healthy girls (control group) were retrospectively analyzed. Differences among groups were compared. Correlations of AMH and INHB with sex hormones, ovarian volume, and spontaneous puberty were analyzed. Receiver operating characteristic (ROC) curves were used to evaluate the predictive efficacy of AMH and INHB for ovarian reserve function. **Results** Serum AMH and INHB levels, as well as ovarian and uterine volumes, were significantly lower in the TS group than in the control group (*P*<0.001), while follicle-stimulating hormone (FSH) levels were significantly higher (*P*<0.001). The mosaic group had significantly higher AMH and INHB levels than the monosomy and other karyotype groups (*P*<0.05). Girls with spontaneous puberty showed higher AMH and INHB levels than those without (*P*<0.05). AMH levels were negatively correlated with luteinizing hormone (LH) and FSH (*P*<0.05), and positively correlated with ovarian volume (*P*<0.05). The area under the ROC curve of AMH for predicting ovarian reserve function was 0.748 (95%*CI*: 0.615-0.853, *P*<0.001), with an optimal cutoff value of 0.225 ng/mL and specificity of 95.5%. The area under the ROC curve of INHB was 0.659 (95%*CI*: 0.521-0.787, *P*=0.015). **Conclusions** Serum AMH and INHB

［收稿日期］2025-12-15；［接受日期］2026-07-13

［作者简介］张东光，女，硕士，主任医师。

［通信作者］杨玉，女，主任医师。Email：yangyu5168@126.com。

levels in children with TS correlate with karyotype and spontaneous puberty. AMH is a superior indicator for assessing ovarian reserve function in these children. [Chinese Journal of Contemporary Pediatrics, 2026, 28(8): 978-983]
Key words: Turner syndrome; Karyotype; Ovarian reserve function; Anti-Müllerian hormone; Inhibin-B; Child

特纳综合征（Turner syndrome, TS）是由X染色体异常导致的疾病，常表现为性腺发育不良，进而引起青春期延迟或缺失、不孕及原发性卵巢功能不全[1-3]。TS的临床表型及性腺发育不良程度受其复杂多样的染色体核型（主要包括单体型、嵌合型及各种结构异常等）显著影响[4-7]。早期准确评估卵巢储备功能，对TS患者的青春期发育管理和生育力保护咨询至关重要[8]。

抗米勒管激素（anti-Müllerian hormone, AMH）和抑制素B（inhibin-B, INHB）是反映卵巢剩余卵泡数量与功能的关键指标，在评估卵巢储备中具有重要临床价值[8-9]。既往研究提示TS患者的AMH、INHB水平与其核型及卵巢功能状态存在一定关联[8]，但二者在不同核型TS患者中的具体表达模式，以及作为独立指标预测卵巢储备功能的效能有待进一步阐明。

本研究旨在分析不同核型TS患儿间AMH、INHB的表达差异，探讨其与自发性青春期、性激素及卵巢容积的相关性，并进一步评估血清AMH、INHB预测TS患儿卵巢储备功能的临床价值，以期为TS患儿的早期临床干预、青春期诱导及生育力保护方案制订提供更可靠的依据。

1 资料与方法

1.1 研究对象

回顾性选取2021年1月—2025年3月就诊于江西省儿童医院内分泌与遗传代谢科的79例TS患儿作为TS组，并收集同期在该院体检的健康女童50例作为对照组。本研究已获得江西省儿童医院伦理委员会的批准（JXSETYY-YXKY-20240136），因数据是回顾性收集和匿名分析，免除知情同意。

纳入标准：TS的诊断标准严格参照《特纳综合征中国专家共识（2022年版）》[10]，表型必须为女性且具备TS相关临床表现。（1）单体型：诊断为TS患儿，其核型为45,X。（2）嵌合体型：为单体型与正常核型或单体型与多倍体的嵌合，如45,X/46,XX或45,X/47,XXX。（3）其他核型：包括X染色体结构异常，如环状染色体、标记染色体、长臂或短臂缺失、染色体易位、等臂染色体等，也包括X染色体结构异常核型与单体核型嵌合、X染色体结构异常核型与正常核型嵌合、含Y染色体等。排除标准：（1）不符合典型TS诊断标准的非致病性核型（如随年龄增长的低比例嵌合、无临床表型者等）；（2）临床及辅助检查资料不全者。

1.2 临床资料采集与评估

临床及实验室检查：收集受试者身高、体重、乳房发育（Tanner分期）及月经史等基线信息。抽取外周静脉血行淋巴细胞染色体核型分析（常规计数至少30个中期细胞）。受试者清晨空腹（>8 h）采血，采用化学发光法检测血清生殖激素水平，其中雌二醇（estradiol, E_2）、黄体生成素（luteinizing hormone, LH）、卵泡刺激素（follicle-stimulating hormone, FSH）采用美国西门子公司试剂盒，AMH、INHB采用深圳YHLO公司试剂盒。

影像学检查与功能评估：经盆腔超声测量子宫及卵巢径线，容积计算公式为：最大前后径×纵径×横径×0.5233（若卵巢显示不清或呈纤维化，容积记为0）。既往研究提示，TS患儿的卵巢超声可视化状态与残余卵巢功能相关，参考Purushothaman等[11]的研究，评估卵巢储备：超声下双侧卵巢均可见定义为存在储备；仅单侧可见、双侧均不可见或发育不良定义为储备低下或无储备。

自发性青春期定义：8岁及以上未接受激素替代治疗的TS患者，乳房发育达Tanner II期及以上[12-13]。

1.3 统计学分析

应用SPSS 26.0统计学软件进行数据分析，符合正态分布的计量数据用均数±标准差（$\bar{x} \pm s$）表示，组间比较采用两样本t检验；偏态分布的计量数据以中位数（四分位数间距）[M（P_{25}，P_{75}）]表示，采用Kruskal-Wallis H检验进行多组间数据比较，采用Mann-Whitney U检验行两组间数据比较。计数资料采用例数和百分比（%）表示，四格表数据分析采用Fisher确切概率法。使用Spearmen秩相关性分析进行变量之间的相关分析。采用受试者操作特征曲线（receiver operating characteristic curve, ROC曲线）和曲线下面积（area under the curve, AUC）评估AMH、INHB预测卵巢储备功能的价值。P<0.05为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 TS 患儿与对照组的基线资料比较

共纳入 79 例 TS 患儿（TS 组）和 50 例健康女童（对照组）。两组年龄及 LH 水平比较，差异无统计学意义（P>0.05）。但 TS 组身高与体重均显著低于对照组（P<0.01）。在生殖内分泌与影像学评估方面，TS 组血清 E_2、AMH 及 INHB 水平均显著低于对照组，子宫及卵巢容积也显著缩小，同时伴有 FSH 水平的显著升高（均 P<0.001）。见表 1。

此外，临床评估显示 TS 组自发出现月经和乳房发育的比例显著低于对照组（6% vs 66%，47% vs 84%，均 P<0.001）。

表 1 TS 组与对照组基线资料的比较

变量	对照组 (n=50)	TS 组 (n=79)	t/Z 值	P 值
年龄 [$M(P_{25}, P_{75})$, 岁]	11.5(10.6, 12.7)	11.9(10.5, 14.4)	−1.36	0.176
身高 ($\bar{x} \pm s$, cm)	148 ± 10	132 ± 15	7.13	<0.001
体重 ($\bar{x} \pm s$, kg)	39 ± 7	34 ± 12	2.69	0.008
E_2 [$M(P_{25}, P_{75})$, pg/mL]	37.0(16.1, 51.9)	15.0(8.7, 15.0)	5.72	<0.001
LH [$M(P_{25}, P_{75})$, IU/L]	4.0(0.7, 6.9)	7.7(0.3, 20.9)	−1.86	0.063
FSH [$M(P_{25}, P_{75})$, IU/L]	5.8(3.6, 7.3)	47.2(8.8, 78.6)	−6.42	<0.001
AMH [$M(P_{25}, P_{75})$, ng/mL]	3.5(2.7, 5.4)	0.1(0.1, 0.2)	8.27	<0.001
INHB [$M(P_{25}, P_{75})$, pg/mL]	53.1(35.2, 70.6)	11.3(9.0, 14.7)	8.84	<0.001
子宫体积 [$M(P_{25}, P_{75})$, mL]	15.3(6.0, 20.0)	1.0(0.6, 1.8)	7.56	<0.001
卵巢容积 [$M(P_{25}, P_{75})$, mL]	3.7(2.7, 5.5)	0.3(0.0, 0.9)	8.03	<0.001

注：［E_2］雌二醇；［LH］黄体生成素；［FSH］卵泡刺激素；［AMH］抗米勒管激素；［INHB］抑制素 B。

2.2 TS 患儿核型的描述

79 例 TS 患儿中，单体组（核型为 45,X）26 例（32.9%）；嵌合体组（45,X/46,XX 或 45,X/47,XXX）9 例（11.4%）；其余 44 例（55.7%）为其他核型，包括 X 染色体结构异常（缺失、环状、等臂、标记染色体等）及含 Y 染色体等复杂核型。见表 2。

表 2 79 例 TS 患儿的核型分组

染色体核型	例数
单体组	
45,X	26
嵌合体组	
45,X/46,XX	4
45,X/47,XXX	5
其他核型	
45,X/46,XY	4
45,X,9qh+/46,XY,9qh+	1
46,XY/45,X/47,XYY	1
45,X/46,Xdel(X)(p22.1−p22.3)	1
45,X/46,Xdel(X)(p24−p28)	1
45,X/46,X,del(X)(q21)	1
45,X/46,X,r(X)	4
45,X/46,X,+mar	7
45,X/46,X,i(X)	5
45,X/46,X,i(X)(q10)	5
45,X/46,X,idic(X)	1
45,X/46X,idic(Y)	1
45,X/46,X,psu idic(X)(p11.2)	1
45,X/46,X,psu idic(X)(q22)	1
45,X,inv(9)(p12q13)/46,X,+mar,inv(9)(p12q13)	1
45,X/46,X,inv(X)	1
46,X,+mar	1
45,X,del(Xp)	1
46,X,i(X)(10)	3
46,X, del(X)(q22.1)	1
45,XX,der(14;18)(p11;q23)	1
46,X,der(X)del(X)(p11.4p22.3)dup(q24q28)	1

2.3 TS 患儿各核型亚组基线资料的比较

单体组、嵌合体组与其他核型组患儿在年龄、生长发育指标（身高、体重）、部分基础生殖激素（E_2、LH、FSH）以及盆腔影像学指标（子宫与卵巢容积）方面，差异均无统计学意义（均 P>0.05）。但在反映卵巢储备的核心指标上，3 组间差异有统计学意义，其中嵌合体组的血清 AMH 和 INHB 水平均明显高于单体组和其他复杂核型组（P<0.05）。见表 3。

2.4 TS 患儿的 AMH、INHB 水平

在 79 例 TS 患儿中，71 例年龄≥8 岁且未接受激素替代治疗。结果显示，与无自发性青春期组（49 例）比较，有自发性青春期组（22 例）的血清 AMH 及 INHB 水平均显著增高，差异有统计学意义（P 值分别为 0.002 和 0.009）。见表 4。

表3　单体组、嵌合体组、其他核型组基线资料的比较

变量	单体组(n=26)	嵌合体组(n=9)	其他(n=44)	F/H值	P值
年龄 ($\bar{x}\pm s$, 岁)	11.9 ± 3.4	10.2 ± 4.1	12.7 ± 2.9	2.40	0.098
身高 ($\bar{x}\pm s$, cm)	131 ± 14	129 ± 20	133 ± 14	0.36	0.698
体重 ($\bar{x}\pm s$, kg)	33 ± 11	30 ± 12	36 ± 12	1.24	0.294
E_2 [$M(P_{25}, P_{75})$, pg/mL]	11.8(4.6, 15.0)	15.0(11.8, 18.4)	15.0(10.2, 15.0)	4.78	0.092
LH [$M(P_{25}, P_{75})$, IU/L]	9.5(0.5, 24.9)	0.5(0.2, 4.2)	8.6(0.6, 16.1)	2.47	0.291
FSH [$M(P_{25}, P_{75})$, IU/L]	52.8(15.6, 104.5)	6.4(3.9, 20.4)	46.8(10.8, 73.4)	5.80	0.055
AMH [$M(P_{25}, P_{75})$, ng/mL]	0.1(0.1, 0.1)	1.1(0.4, 3.3)	0.1(0.1, 0.2)	15.71	<0.001
INHB [$M(P_{25}, P_{75})$, pg/mL]	10.3(9.0, 11.4)	13.7(11.3, 19.2)	11.8(9.8, 15.3)	7.08	0.029
子宫容积 [$M(P_{25}, P_{75})$, mL]	0.9(0.6, 1.3)	1.5(1.2, 7.4)	1.0(0.6, 2.6)	5.27	0.072
卵巢容积 [$M(P_{25}, P_{75})$, mL]	0.3(0, 0.9)	0.9(0.3, 1.5)	0.4(0, 1.0)	1.82	0.402

注：［E_2］雌二醇；［LH］黄体生成素；［FSH］卵泡刺激素；［AMH］抗米勒管激素；［INHB］抑制素 B。

表4　TS 患儿的 AMH、INHB 水平　［M（P_{25}，P_{75}）］

指标	有自发性青春期(n=22)	无自发性青春期(n=49)	Z值	P值
AMH (ng/mL)	0.2(0.1, 3.2)	0.1(0.1, 0.1)	−3.13	0.002
INHB (pg/mL)	13.7(10.1, 22.2)	10.4(9.0, 12.4)	−2.62	0.009

注：［AMH］抗米勒管激素；［INHB］抑制素 B。

表5　TS 患儿 AMH、INHB 水平的相关性分析

相关变量	AMH		INHB	
	r_s	P	r_s	P
LH	−0.337	0.003	−0.129	0.272
FSH	−0.409	<0.001	−0.208	0.076
FSH/LH	−0.040	0.738	−0.089	0.463

注：［LH］黄体生成素；［FSH］卵泡刺激素；［AMH］抗米勒管激素；［INHB］抑制素 B。

2.5　TS 患儿 AMH、INHB 的相关性分析

Spearman 秩相关分析显示，在 79 例 TS 患儿中，血清 AMH 水平与 LH、FSH 水平均呈显著负相关（均 P<0.01）。而 AMH 与 FSH/LH 比值，以及 INHB 与 LH、FSH 及 FSH/LH 比值之间均未见显著相关性（均 P>0.05）。见表 5。

2.6　AMH、INHB 水平和卵巢容积的相关性

Spearman 秩相关分析显示，AMH 水平与卵巢容积呈正相关（P=0.004，r_s=0.335），INHB 水平与卵巢容积无显著相关性（P=0.171，r_s=0.161）。

2.7　AMH、INHB 预测卵巢储备功能的 ROC 曲线

对 79 例 TS 患儿 AMH、INHB 水平预测卵巢储备功能进行了 ROC 分析。AMH 预测卵巢储备功能的 AUC 为 0.748（P<0.001）。最佳截断值为 0.225 ng/mL，对应的灵敏度为 57.1%，特异度为 95.5%。INHB 预测卵巢储备功能的 AUC 为 0.659（P=0.015）。最佳截断值为 11.550 pg/mL，对应的灵敏度为 65.7%，特异度为 65.9%。见图 1、表 6。

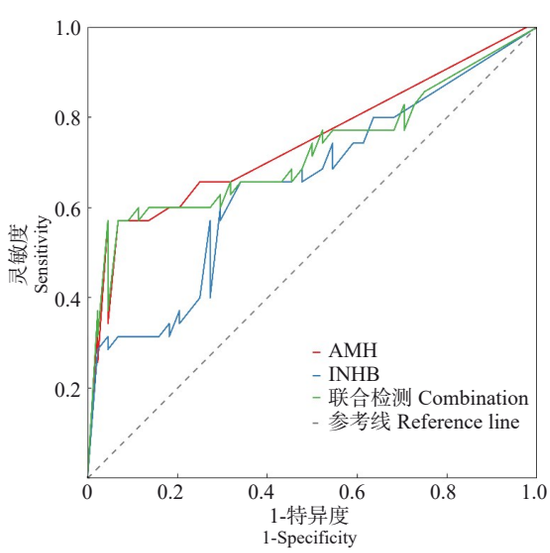


图1　AMH、INHB 预测 TS 卵巢储备的 ROC 曲线

表6　AMH、INHB 预测卵巢储备功能

指标	约登指数	截断值	灵敏度	特异度	AUC (95%CI)	P值
AMH	0.526	0.225 ng/mL	0.571	0.955	0.748(0.615~0.853)	<0.001
INHB	0.316	11.550 pg/mL	0.657	0.659	0.659(0.521~0.787)	0.015
联合检测	0.526	–	0.571	0.955	0.726(0.605~0.848)	<0.001

注：［AMH］抗米勒管激素；［INHB］抑制素 B。

3 讨论

早期准确地评估TS患者的卵巢储备状态，对青春期诱导及生育力保护决策具有重要临床意义[14-15]。本研究证实，TS患儿血清AMH和INHB水平显著低于健康同龄人，且伴随促性腺激素代偿性升高及卵巢/子宫体积缩小，再次印证了TS卵泡加速耗竭的病理生理特征[16-17]。

TS患儿的卵巢储备表现出显著的核型依赖性。本研究中，嵌合体核型（尤其是包含46,XX细胞系者）患儿的血清AMH与INHB水平显著高于45,X单体型及其他异常核型。这与最新系统综述[8]（嵌合体AMH平均比单体型高0.84 ng/mL）及组织病理学研究[17]结果高度一致。本研究单体组极低的AMH水平（中位数仅0.1 ng/mL）进一步佐证了X染色体完全缺失对卵巢储备的严重打击。因此，核型分析是预测其远期卵巢功能轨迹的首要依据。

自发性青春期发育是TS患儿存在残余卵巢功能的直接临床体现[8]。本研究证实有自发性青春期患儿的AMH和INHB水平较无自发性青春期高（P<0.05）。机制上，AMH主要反映小窦卵泡数量[18]，其与促性腺激素及卵巢体积的显著相关性确证了其评估价值；而INHB主要反映大窦卵泡功能，受TS患儿生长卵泡稀少或功能波动影响。

尤为重要的是，本研究ROC分析显示，AMH预测卵巢储备的效能（AUC=0.748）优于INHB（AUC=0.659）。在最佳截断值（0.225 ng/mL），AMH表现出特异度高（95.5%），但灵敏度一般（57.1%）。这一特征表明，AMH更适合作为一项高特异性的初筛工具。AMH水平低于该截断值的患儿极有可能处于卵巢衰竭边缘，需尽早干预（如生育力保存咨询或激素替代规划）；而高于该值者，极大概率保留了一定的卵巢组织。此外，既往文献报道的AMH截断值多在0.07~0.28 ng/mL之间，如Hagen等[19]和Visser等[20]研究的截断值为0.28 ng/mL，Wang等[21]的截断值为0.07 ng/mL。本研究的截断值（0.225 ng/mL）介于其间，相较于较低截断值具有更高的筛选门槛，在中国TS患儿中作为排除卵巢储备低下的特异性指标具有独特的临床参考价值。

本研究存在一定局限性。首先，作为回顾性研究，存在固有的选择偏倚；尽管总体样本量尚可，但亚组分析时部分组别（特别是嵌合体组，n=9）样本量偏小，限制了统计效能，结果易受个别极端值影响。不同核型间激素水平的差异仍需未来多中心、大样本的前瞻性队列研究加以验证。其次，本研究以“超声下双侧卵巢可见”作为评估标准，虽在TS患儿中具较高临床可操作性，但属于宏观定性指标。该标准无法像窦卵泡计数那样精准量化细微的卵泡数量差异，未来需结合高分辨率超声下的窦卵泡计数构建更精细的评估体系。再次，研究纳入了部分含Y染色体（如45,X/46,XY）的患儿，其性腺组织具有高度异质性[22]。由于睾丸支持细胞亦分泌AMH和INHB，该亚组的高AMH水平可能源于残留或发育不良的睾丸组织，而非单纯的卵巢储备。受限于未行病理确诊，对该类患儿结果的解读需格外谨慎，临床上应持续监测性腺肿瘤风险。最后，对于低于检测下限的数据（例如E_2），本研究直接赋值为检测下限。该方法虽可能轻微高估均值，但在大样本集中于下限时，能最直观地反映TS人群性腺功能普遍缺失、“不可检测”的真实病理生理状态。

综上所述，TS患儿血清AMH和INHB水平受染色体核型显著影响，并能预示自发青春期潜能。其中AMH预测效能更优，可作为评估TS患儿残余卵巢结构及辅助制订生育力保护等长期管理策略的关键血清学指标。

作者贡献声明：张东光、余亚平负责数据分析和论文撰写；杨玉、杨利负责研究设计、文章的构思与修改；谢理玲、周利、胡新菊负责数据的收集、整理和分析。

利益冲突声明：所有作者均声明无利益冲突。

［参 考 文 献］

[1] Porcu E, Cipriani L, Damiano G. Reproductive health in Turner's syndrome: from puberty to pregnancy[J]. Front Endocrinol (Lausanne), 2023, 14: 1269009. PMID: 38116311. PMCID: PMC10728473. DOI: 10.3389/fendo.2023.1269009.

[2] Sibi K, Blesson SS, Ganesha M, et al. Early diagnosis and multidisciplinary management of Turner syndrome: a paediatric case study[J]. Adv Phar Clin Tria, 2024, 9(4): 000253. DOI: 10.23880/apct-16000253.

[3] Guo H, Chen H, Chen S, et al. Turner syndrome with pulmonary arteriovenous malformation: a case report[J]. Front Cardiovasc Med, 2025, 12: 1603250. PMID: 40951822. PMCID: PMC12422892. DOI: 10.3389/fcvm.2025.1603250.

[4] Mirhosseini NA, Mirhosseini S, Saeida-Ardekani M. Turner syndrome and beta thalassemia major: a rare association[J].

World J Peri Neonatol, 2023, 5(2): 99-101. DOI: 10.18502/wjpn.v5i2.11997.

[5] Klamut N, Bothwell S, Carl AE, et al. Prevalence, diagnostic features, and medical outcomes of females with Turner syndrome with a trisomy X cell line (45, X/47, XXX): results from the insighTS registry[J]. Am J Med Genet A, 2024, 194 (12): e63819. PMID: 39016627. PMCID: PMC11540750. DOI: 10.1002/ajmg.a.63819.

[6] Xharra S, Behluli E, Moder A, et al. Association of X chromosome aberrations with male infertility[J]. Acta Med Bulg, 2021, 48(4): 69-72. DOI: 10.2478/amb-2021-0051.

[7] Shtaut MI, Solovova OA, Sorokina TM, et al. Spermatogenesis and meiosis defects in patients with mosaicism and/or the Y chromosome structural abnormalities[J]. Androl Genit Surg, 2025, 25(4): 64-75. DOI: 10.62968/2070-9781-2024-25-4-64-76.

[8] Bin-Abbas B, Jabari M. Anti-Müllerian hormone as a biomarker of ovarian function and spontaneous puberty in Turner syndrome: a systematic review[J]. Front Endocrinol (Lausanne), 2025, 16: 1640583. PMID: 41030846. PMCID: PMC12477649. DOI: 10.3389/fendo.2025.1640583.

[9] Shigeyama M, Yoshihara M, Kitami K, et al. Long-term post-recurrence survival outcomes in young women receiving fertility-sparing surgery for epithelial ovarian cancer[J]. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol, 2021, 267: 221-225. PMID: 34826670. DOI: 10.1016/j.ejogrb.2021.11.015.

[10] 中国人体健康科技促进会生育力保护与保存专业委员会. 特纳综合征中国专家共识（2022年版）[J]. 中国实用妇科与产科杂志, 2022, 38(4): 424-433. DOI: 10.19538/j.fk2022040111.

[11] Purushothaman R, Lazareva O, Oktay K, et al. Markers of ovarian reserve in young girls with Turner's syndrome[J]. Fertil Steril, 2010, 94(4): 1557-1559. PMID: 20097335. DOI: 10.1016/j.fertnstert.2009.12.026.

[12] Pasquino AM, Passeri F, Pucarelli I, et al. Spontaneous pubertal development in Turner's syndrome. Italian Study Group for Turner's Syndrome[J]. J Clin Endocrinol Metab, 1997, 82(6): 1810-1813. PMID: 9177387. DOI: 10.1210/jcem.82.6.3970.

[13] Marshall WA, Tanner JM. Variations in pattern of pubertal changes in girls[J]. Arch Dis Child, 1969, 44(235): 291-303. PMID: 5785179. PMCID: PMC2020314. DOI: 10.1136/adc.44.235.291.

[14] Bustamante Velez VH, Dowlut-McElroy T, Kanakatti Shankar R. Perception and attitude towards fertility and fertility preservation options in parents of children with Turner syndrome: a qualitative survey study[J]. J Pediatr Adolesc Gynecol, 2025, 38 (6): 667-673. PMID: 40783000. DOI: 10.1016/j.jpag.2025.07.008.

[15] van der Coelen S, van der Velden J, Nadesapillai S, et al. Navigating fertility dilemmas across the lifespan in girls with Turner syndrome: a scoping review[J]. Hum Reprod Update, 2024, 30(4): 383-409. PMID: 38452347. PMCID: PMC11215162. DOI: 10.1093/humupd/dmae005.

[16] Choukair D, Mittnacht J, Bettendorf M. Markers of fertility in adolescents with chronic endocrinopathies at transition from paediatric to adult care[J]. Endocrinol Diabetes Metab, 2024, 7 (4): e00493. PMID: 38845445. PMCID: PMC11157144. DOI: 10.1002/edm2.493.

[17] Mascoe C, Mumford K, Badger TC, et al. 110. Ovarian tissue histopathology and correlation to serum markers in Turner syndrome[J]. J Pediatr Adolesc Gynecol, 2023, 36(2): 220. DOI: 10.1016/j.jpag.2023.01.253.

[18] Iwase A, Hasegawa Y, Tsukui Y, et al. Anti-Müllerian hormone beyond an ovarian reserve marker: the relationship with the physiology and pathology in the life-long follicle development [J]. Front Endocrinol (Lausanne), 2023, 14: 1273966. PMID: 38027144. PMCID: PMC10657644. DOI: 10.3389/fendo.2023.1273966.

[19] Hagen CP, Aksglaede L, Sørensen K, et al. Serum levels of anti-Müllerian hormone as a marker of ovarian function in 926 healthy females from birth to adulthood and in 172 Turner syndrome patients[J]. J Clin Endocrinol Metab, 2010, 95(11): 5003-5010. PMID: 20719830. DOI: 10.1210/jc.2010-0930.

[20] Visser JA, Hokken-Koelega AC, Zandwijken GR, et al. Anti-Müllerian hormone levels in girls and adolescents with Turner syndrome are related to karyotype, pubertal development and growth hormone treatment[J]. Hum Reprod, 2013, 28(7): 1899-1907. PMID: 23539612. DOI: 10.1093/humrep/det089.

[21] Wang J, Lan T, Dai X, et al. The cut-off value of serum anti-Müllerian hormone levels for the diagnosis of Turner syndrome with spontaneous puberty[J]. Int J Endocrinol, 2023, 2023: 6976389. PMID: 36844105. PMCID: PMC9949959. DOI: 10.1155/2023/6976389.

[22] van der Coelen S, Nadesapillai S, Peek R, et al. Puberty progression in girls with Turner syndrome after ovarian tissue cryopreservation[J]. Fertil Steril, 2025, 123(4): 583-592. PMID: 39433199. DOI: 10.1016/j.fertnstert.2024.10.025.

（本文编辑：张辉）

（©《中国当代儿科杂志》编辑部，开放获取CC BY-NC-ND 4.0协议）
（© Editorial Office of *Chinese Journal of Contemporary Pediatrics*. OA under CC BY-NC-ND 4.0 license）