

T/SZAS 34—2021 《基于高通量测序技术检测杜兴/贝克型肌营养不良的应用规范》第 1 号修改单

本修改单经深圳市标准化协会于 2026 年 10 月 19 日批准，自 2026 年 10 月 19 日起实施。

T/SZAS 34—2021 《基于高通量测序技术检测杜兴/贝克型肌营养不良的应用规范》修改内容如下：

1. 将“2 规范性引用文件”中的“GB/T 20470 临床实验室室间质量评价要求”修改为“WS/T 644 临床检验室间质量评价”。

2. 在“10.1.5 CNV”条最后增加：“对于检出的重复变异（尤其女性携带者或筛查中发现的重复），宜采用长读长测序、光学基因组图谱（OGM）等手段明确其结构类型（串联重复或非串联/散布式重复），并结合临床表现综合评估其致病性，避免仅依据重复阳性即作致病判定。”

3. 将“11.2.4”条最后一句修改为：“对于不满足 11.2 数据质控条件的包括男性样本缺失与重复、及杂合缺失与重复变异宜采用 MLPA 或 qPCR 验证之后进行报告；对于重复变异，宜结合长读长测序等结构解析结果综合判定其致病性。”

4. 在“10.3 变异致病性分类”条中，将“软件预测结果等”之后增加“；对于重复变异，还应结合其结构类型（串联重复或非串联/分散重复）、临床表型及家系共分离情况综合评估其致病性”。

5. 将“13.1.1.3.3”条文整体替换为：

送检医师或遗传咨询师应提供国外和国内治疗药物的相关信息给受检者及家属，为未来可能的治疗选择做参考。告知当下我国 DMD/BMD 治疗药物的获批现状。截至 2024 年 12 月，国外正式批准或处于临床试验阶段的用于治疗 DMD 疾病的药物主要包括以下几种：

a) 肾上腺糖皮质激素类/解离型类固醇类药物：
deflazacort（商品名 Emflaza），中文名“地夫可特”，适用于所有类型基因突变的 DMD 患者，2017 年 2 月获 FDA 批准，2024 年 5 月已通过临床急需药品临时进口方式在我国内地投入使用；vamorolone（伐莫洛龙，商品名 Agamree/安迦利®），2023 年 10 月获 FDA 批准，2024 年 12 月获 NMPA 批准上市，系我国境内首个获批的 DMD 治疗药物，适用于 4 岁及以上 DMD 患者。泼尼松、泼尼松龙、甲基泼尼松龙等其他激素类药物亦在国内外广泛应用于 DMD 的长期治疗；

b) 外显子跳越疗法：反义寡核苷酸药物 Eteplirsen（商品名 Exondys 51，适用于 51 号外显子相关变异的患者）、Golodirsen（商品名 Vyondys 53，适用于 53 号外显子相关变异）、Viltolarsen（商品名 Viltepso，2020 年获 FDA 批准，适用于 53 号外显子相关变异）、Casimersen（商品名 Amondys 45，2021 年 2 月获 FDA 批准，适用于 45 号外显子相关变异）等，应结合患者具体基因突变类型选择；

c) 组蛋白去乙酰化酶 (HDAC) 抑制剂: givinostat (商品名 Duvyzat), 2024 年 3 月获 FDA 批准, 适用于 6 岁及以上 DMD 患者, 系首个适用于所有 DMD 基因变异类型的非类固醇疗法;

d) 基因治疗: delandistrogene moxeparvovec (商品名 Elevidys), 系首个获批的 DMD 基因治疗药物, 2023 年 6 月获 FDA 加速批准、2024 年 6 月扩展适应症; 无义突变读通疗法 Ataluren (商品名 Translarna) 原仅在欧盟有条件批准上市, 其欧盟上市许可状态已发生变化, 应核实更新; AAV 载体介导的基因治疗、CRISPR/Cas9 基因编辑治疗等更多方向仍处于临床研究阶段。

6. 将“13.2.1 a)”条文替换为: “检测技术方法、现有变异认知的局限性: 变异部位超出此次检测方法覆盖的检测范围, 应建议尝试其他检测方法, 如 RNA 测序、全基因组测序、长读长三代测序、光学基因组图谱 (OGM) 等排查深部内含子突变、倒位或复杂的染色体结构变异, 进一步发现潜在的遗传学病因, 同时说明对于遗传病因的探究有待检测技术的发展及变异数据的积累共享; ”

7. 将标准正文中引用《Duchenne 型肌营养不良多学科管理专家共识》(2018) 和《中国假肥大型肌营养不良症诊治指南》(2016) 的表述, 统一更新为《Duchenne 型肌营养不良多学科管理指南》(2025) 和《抗肌萎缩蛋白病中国诊断

指南》（2024）。

8. 对“参考文献”进行如下更新和增补：

将[1]“GB/T 20470-2006 临床实验室室间质量评价要求”修改为“WS/T 644 临床检验室间质量评价”；

将[10]更新为“中华医学会罕见病分会，北京医学会罕见病分会. Duchenne 型肌营养不良多学科管理指南[J]. 中华内科杂志，2025，64(9)：812-824.”；

将[11]更新为“中华医学会罕见病分会，北京医学会罕见病分会. 抗肌萎缩蛋白病中国诊断指南[J]. 中华医学杂志，2024，104(11)：822-833.”；

在[11]之后新增[12]“中华医学会罕见病分会，北京医学会罕见病分会. Becker 型肌营养不良诊治中国专家共识[J]. 中华内科杂志，2026，65(2)：142-155.”；

新增[13]“Ding Q, Balan J, Vidal-Folch N, et al. Rethinking the pathogenicity of intragenic DMD duplications detected by carrier screening: High prevalence of nontandem duplications revealed by long-read sequencing[J]. Genet Med, 2025, 27(10): 101539.”；

新增[14]“梁欢，张惠文. 利用光学基因组图谱技术诊断杜氏肌营养不良 1 例报告[J]. 临床儿科杂志，2024，42(2)：146-150.”；

原[12]及以后序号依次顺延。