

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》 团体标准
第 1 号修改单编制说明

一、修改原因和理由

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》于 2021 年 6 月 4 日发布，2021 年 6 月 19 日实施。2026 年深圳市标准化协会组织团体标准复审，发现本标准存在以下需局部更新事项：

1. 规范性引用文件合规性问题：原标准引用 GB/T 20470-2006 《临床实验室室间质量评价要求》，该国家标准已废止，继续引用将影响标准技术内容的合规性，需替换为现行有效的 WS/T 644 《临床检验室间质量评价》。

2. 药物信息滞后：第 13.1.1.3.3 节“治疗药物信息”仍停留在“截至 2021 年”。2022 年以来，DMD 治疗格局发生重大变化，vamorolone（伐莫洛龙，安迦利®）于 2024 年 12 月获 NMPA 批准，成为我国境内首个获批的 DMD 治疗药物；地夫可特于 2024 年 5 月通过临床急需药品临时进口方式在我国内地投入使用；givinostat（Duvyzat）、delandistrogene moxeparvovec（Elevidys）等相继获 FDA 批准。原条款中“地夫可特目前并未在我国申请上市”“基因治疗正处于临床前研究和临床试验阶段”等表述已明显滞

后。

3. 技术进展补充：长读长测序、光学基因组图谱（OGM）等技术在 DMD 复杂结构变异（尤其是基因内重复、倒位）解析中的价值日益明确，有必要在数据分析、报告原则和变异致病性分类中补充其作为补充验证手段的要求。

4. 参考文献更新：与 DMD/BMD 诊断和管理相关的中国指南/专家共识已更新，包括《抗肌萎缩蛋白病中国诊断指南》（2024）、《Duchenne 型肌营养不良多学科管理指南》（2025）及《Becker 型肌营养不良诊治中国专家共识》（2026），应同步纳入引用体系。

综上，为保持标准的合规性、科学性和时效性，同时避免对核心检测技术路线（目标区域捕获—高通量测序—一次性检测大片段缺失/重复与点突变）进行整体调整，起草组决定以第 1 号修改单形式对上述内容进行局部更新。

二、修改单修订原则和主要内容

（一）修订原则

1. 合规性原则：将已废止的 GB/T 20470 替换为现行有效的 WS/T 644；规范性引用文件尽量不带年代号，确保引用文件自动适用最新版本。

2. 科学性原则：修改内容以最新获批药物信息、权威指南和 2024—2025 年发表的研究文献为依据。

3. 可操作性原则：修改单仅针对局部条款进行勘误/增

补，不改变标准核心技术路线、质控指标和报告框架，便于已获认可的检测机构平稳执行。

4. 协调性原则：与深圳市整改检查要求、标准复审专家意见及《T-SZAS34-2021 专家意见调研与回复》保持一致。

（二）主要内容

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”。

理由：GB/T 20470-2006 已废止；WS/T 644-2018 是在 GB/T 20470-2006 基础上修订的现行卫生行业标准，规定了临床检验室间质量评价提供者、参加者要求及结果利用，与原标准中“室间质评”要求的技术内涵一致且衔接。

2. 在“10.1.5 CNV”条最后增加对重复变异结构类型解析的要求。

理由：Ding 等 2025 年发表于 Genetics in Medicine 的研究显示，在无症状携带者检出的 DMD 基因内重复中 64% 为非串联/分散重复，其中部分可重新分类为可能良性；长读长测序和 OGM 可明确串联/非串联结构，避免仅因重复阳性即作致病判定。

3. 在“11.2.4”条中补充重复变异宜结合结构解析结果综合判定致病性的要求。

理由：与 10.1.5 技术要求相呼应，确保报告判读与最

新变异解读证据一致。

4. 在“10.3 变异致病性分类”条中，将重复变异的结构类型、临床表型及家系共分离情况纳入致病性评估依据。

理由：与美国医学遗传学与基因组学学会（ACMG）/ClinGen 序列变异解读标准及拷贝数变异解读共识保持一致。

5. 更新“13.1.1.3.3”治疗药物信息，将时间口径由“截至 2021 年”更新为“截至 2024 年 12 月”，补充 vamorolone、givinostat、delandistrogene moxeparvovec、地夫可特临时进口等新进展。

理由：为受检者及家属提供最新、可及的用药参考信息。

6. 在“13.2.1 a)”阴性结果遗传咨询中增加光学基因组图谱（OGM），并明确可排查“倒位”。

理由：上海交通大学医学院附属新华医院 2024 年报道利用 OGM 检出 DMD 基因内倒位，该技术可作为 NGS/MLPA 阴性病例的补充诊断手段。

7. 将正文中引用的 2018 版《Duchenne 型肌营养不良多学科管理专家共识》和 2016 版《中国假肥大型肌营养不良症诊治指南》统一更新为 2025 版《Duchenne 型肌营养不良多学科管理指南》和 2024 版《抗肌萎缩蛋白病中国诊断指南》。

理由：确保标准表述与最新临床指南一致。

8. 更新和增补“参考文献”：更新[1]为 WS/T 644；更新[10]、[11]为最新指南；新增[12] Becker 型肌营养不良诊治中国专家共识、[13] Genetics in Medicine 长读长测序研究、[14] OGM 诊断 DMD 病例报告。

理由：构建与现行标准、最新指南和研究进展相匹配的引用体系。