

Referat

Fællesmøde i arbejdsgruppen for Fortolkning, National Genomdata- base og Tools og Workflows

Dato: 15-03-2023
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2214644
Dok.nr.: 2613780

Dato: 9. februar 2023 kl. 10-12 (videomøde)

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1/23	10.00-10.05	Velkomst v/ Birgitte Nybo
2/23	10.05-10.20	Status og visioner for NGC v/Bettina Lundgren
3/23	10.20-10.40	De tekniske arbejdsgruppers rådgivningsopgaver og områder v/formænd
4/23	10.40-10.55	Status for indberetningsløsningen v/Majbrit Fonnesbæk Hansen
5/23	11.00-11.15	Status for fortolkningsplatformen v/Nicolas Rapin
6/23	11.15-11.30	Introduktion til NextFlow og NextFlow Tower v/ Nicolas Rapin
7/23	11.30-11.40	Orientering om supportorganisationen v/Henrik Slot Nielsen
8/23	11.40-11.50	Orientering vedr. beslutningsproces ifm. indstilling af værktøjer og/eller software v/Birgitte Nybo
9/23	11.50-11.55	Drøftelse af format for kommende møder/fælles møder v/Birgitte Nybo
10/23	11.55-12.00	Eventuelt v/Birgitte Nybo

Deltagere

Arbejdsgruppen for fortolkning

Birgitte Nybo (formand)

Klaus Brusgaard (næstformand), indstillet af Region Syddanmark

Charlotte Brasch Andersen, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere (afbud)

Lise Barlebo Ahlborn, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere (afbud)

Camilla Darum Sørensen, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere (afbud)

Linea Cecilie Melchior, udpeget af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere (afbud)

Inge Søkilde Pedersen, indstillet af Region Nordjylland

Lotte Andreasen, indstillet af Region Midtjylland (afbud)

Lasse Kjær, indstillet af Region Sjælland

Karen Grønskov, indstillet af Region Hovedstaden
Maria Rossing, supplerende ekspert fra NGC's WGS-faciliteter (øst)
Dorte Launholt Lildballe, supplerende ekspert fra NGC's WGS-faciliteter (vest)
Gitte Tofterup Hansen, NGC, udvalgssekretær
Kristín Rós Kjartansdóttir, NGC

Arbejdsgruppen for Tools og Workflows

Nicolas Rapin (formand), NGC
Martin Larsen (næstformand), indstillet af Region Syddanmark
Frederik Otzen Bagger, indstillet af NGC's WGS-faciliteter (øst)
Søren Vang, indstillet af NGC's WGS-faciliteter (vest)
Mads Sønderkær, indstillet af Region Nordjylland (afbud)
Michael Knudsen, indstillet af Region Midtjylland
Vibe Skov, indstillet af Region Sjælland
Mads Bak, indstillet af Region Hovedstaden
Rasmus Brøndum, indstillet af Aalborg Universitet
Nicolai Birkbak, indstillet af Aarhus Universitet
Lars Andersen, indstillet af Syddansk Universitet (afbud)
Karina Banasik, indstillet af Københavns Universitet (afbud)
Lars Rønn Olsen, indstillet af Danmarks Tekniske Universitet
Rasmus Marvig, supplerende ekspert fra NGC's WGS-faciliteter (øst) (afbud)
Filipe Vieira, supplerende ekspert fra Genomisk Medicin, Rigshospitalet
Christoffer Egeberg Hother, NGC (afbud)

Arbejdsgruppen for National Genomdatabase

Majbrit Fonnesbæk Hansen, NGC (Formand)
Lotte Risom, Region Hovedstaden (Næstformand)
Christen Andersen, Københavns Universitet (afbud)
Ditte Demontis, Aarhus Universitet
Dorte Lildballe, Region Midtjylland
Frederik Otzen Bagger, NGC WGS Øst
Inge Søkilde Pedersen, Aalborg Universitet
Mads Jørgensen, Region Syddanmark
Martin Bøgsted, Region Nordjylland (afbud)
Martin Jakob Larsen, Syddansk Universitet (afbud)
Mette Christiansen, NGC WGS Vest
Kristina Schwenn Madsen, NGC, udvalgssekretær (også for T&W)
Mikael Kronborg Christophersen, NGC

Pkt. 2/23 Status og visioner for NGC v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgrupperne tager orienteringen til efterretning.

Referat

Bettina Lundgren kvitterede indledningsvist for det store implementeringsarbejde, der er godt i gang i sundhedsvæsenet, og for det gode samarbejde mellem regionerne og NGC herom.

Hovedpunkterne i gennemgangen af status for NGC var:

- Der er etableret et tæt samarbejde om den nationale infrastruktur
- Der er pt. godt 10.000 genomækvivalenter i databasen
- Onboarding af de kliniske afdelinger er tæt på fuldført
- Brug af helgenomsekventering er implementeret direkte i patientbehandlingen i hele landet
- Der er etableret en velfungerende governance
- Der er drøftelse i gang mellem Danske Regioner, NGC og Indenrigs- og Sundhedsministeriet (styregruppen for implementering af personlig medicin) om scope for national infrastruktur efter medio 2024.

Hovedpunkterne i gennemgangen af visioner for NGC var:

- Den nuværende strategi for personlig medicin udløb ultimo 2022, men styregruppen for implementering af personlig medicin har besluttet, at den nuværende governance, herunder de tre tekniske arbejdsgrupper, fortsætter indtil videre.
- Med det nye regeringsgrundlag er der lagt op til en ny strategi for personlig medicin
- Sammenhæng med de nationale initiativer "Strategi for life science" og "Vision for bedre brug af sundhedsdata"
- Fremadrettet vision om kobling af flere datakilder
- NGC er aktiv i internationalt samarbejde, fx 1+ Million Genome og Genomic Data Infrastructure (GDI)
- NGC har indgået samarbejdsaftaler med andre lande, som implementerer personlig medicin/helgenomsekventering direkte i sundhedsvæsenet; England, Frankrig, Sverige og Norge.
- Fortsat stærkt fokus på sikkerhed, fortsat dataopbevaring på dansk jord, mål om fortsat at være ISO-certificeret.

Efter gennemgangen blev der rejst spørgsmål ift. tidshorisont for etablering af løsning, der muliggør, at de kliniske miljøer kan dele varianter og frekvenser på varianter nationalt.

Bettina Lundgren oplyste, at der arbejdes på det, og det er en prioritet for NGC at muliggøre deling af viden om varianter på tværs af landet.

Arbejdsgrupperne tog orienteringen til efterretning.

Problemstilling

Der holdes for første gang fælles møde mellem NGC's tre tekniske arbejdsgrupper. Direktør for NGC Bettina Lundgren indleder mødet med en status for NGC og visioner for arbejdsgruppernes område.

Pkt. 3/23 De tekniske arbejdsgrupperes rådgivningsopgaver og områder v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgrupperne drøfter formændenes gennemgang af de tekniske arbejdsgrupperes rådgivningsopgaver og -områder.

Referat

Formændene for de tre tekniske arbejdsgrupper gennemgik rådgivningsområder og eksempler på kommende opgaver på tværs af de tre tekniske arbejdsgrupper. De tre arbejdsgrupper bibeholdes som særskilte grupper med nuværende sammensætning, men der påtænkes samtidigt, at der holdes fællesmøder mhp. drøftelse af overlappende emner.

Der var opbakning fra medlemmerne til de præsenterede eksempler på rådgivningsopgaver.

Arbejdsgrupperne tog orienteringen til efterretning.

Problemstilling

I efteråret 2022 har formandskaberne drøftet opgaver og sammensætning af de tre arbejdsgrupper. Der blev i den forbindelse lavet en enkel tilføjelse til kommissoriet for arbejdsgruppen for Tools og Workflows, som er blevet godkendt af styregruppe for implementering af personlig medicin ifm. møde den 16. december 2022.

På tværs af de tre arbejdsgrupper blev det fundet hensigtsmæssigt, at der fremover holdes fælles møder mellem de tre arbejdsgrupper, da rådgivningsopgaverne overlapper i flere tilfælde.

NGC har også internt drøftet arbejdsgruppernes opgaver i relation til visionerne for NGC frem mod medio 2024 og efterfølgende.

Løsning

På mødet vil formændenes gennemgå af de tekniske arbejdsgruppers rådgivningsopgaver og -områder som oplæg til drøftelse af emner for møder i 2023.

Videre proces

På baggrund af drøftelsen vil NGC gå videre med mødeplanlægningen for 2023.

Bilag

Bilag 1. Kommissorium for arbejdsgruppen for National Genomdatabase

Bilag 2. Kommissorium for arbejdsgruppen for Tools og Workflows

Bilag 3. Kommissorium for arbejdsgruppen for Fortolkning

Pkt. 4/23 Status på indberetningsløsningen v/Majbrit Fønnesbæk Hansen

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgrupperne tager orienteringen til efterretning.

Referat

Formand for arbejdsgruppen for National Genomdatabase Majbrit Fønnesbæk Hansen præsenterede status på indberetningsløsning og udvikling af genomdatabasen. Pt. arbejder NGC på "næste generation" af begge i forlængelse af, at opgaven med drift og udvikling af WGS-flowet er flyttet til et regionalt drevet setup til henholdsvis Molekylær Medicinsk Afdeling (MOMA) på Aarhus Universitetshospital og Afdeling for Genomisk Medicin (GM) på Rigshospitalet.

Gennemgangen indeholdt en beskrivelse af, hvad NGC forstår ved begrebet indberetning og hvad en indberetning indeholder, herunder også tilhørende metadata. Derudover også en beskrivelse af, hvordan genomdatabasen er opbygget. Drømmescenariet for fremtiden er, at metadata kan hentes ind i genomdatabasen gennem kobling med andre registre f.eks. SundhedsPlatformen eller Danmarks Nationale Biobank; så vidt muligt automatiseret for at spare regionerne for ressourceforbruget hermed, men det er en del af den langsigtede plan.

Der blev spurgt til, om det kun er FASTQ-filer (og metadata), der skal indberettes, da der i så fald er behov for at realign og variantkalde igen, hvis man har spørgsmål til data. Det blev bekræftet at det er det nuværende scenarie.

Der var også spørgsmål til, om det kun er WGS, der skal indberettes. Majbrit bekræftede, at det pt. er NNF WGS'er, dernæst regionale WGS'er og på et senere

tidspunkt vil der også blive åbnet for indberetning af WGS'er fra forskning og de øvrige analysetyper, jf. indberetningsbekendtgørelsen.
Arbejdsgrupperne tog orienteringen til efterretning.

Problemstilling

Den næste generation af indberetningsløsningen til at modtage helgenomsekventeringer fra patienter inkluderet i NGC's 17 patientgrupper, er på nippet til at være klar til at modtage større mængder af data. I løbet af 2023 vil denne løsning udvides til også at kunne modtage WGS data fra øvrige patienter (såkaldt regional produktion), og senere også WGS data fra forskningsprojekter udført i samarbejde med sundhedsaktører.

Løsning

På mødet vil formanden for arbejdsgruppen for National Genomdatabase give en status på indberetningsløsningen.

Pkt. 5/23 Status fortolkningsplatformen v/Nicolas Rapin

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgrupperne tager orienteringen til efterretning.

Referat

Formanden for arbejdsgruppen for Tools og Workflows Nicolas Rapin orienterede om NGC's arbejde med udvikling af en ny, Windows-baseret fortolkningsplatform. Målet er, at den nye platform skal kunne det samme som den nuværende HPC, men med bedre performance og med flere værktøjer.
Nicolas Rapin understregede, at NGC snart vil række ud til arbejdsgrupperne mhp. rådgivning ift. at gøre platformen relevant ift. brugernes behov.
Der blev spurt ind til, om VarSeq vil blive tilbudt på den nye platform, hvilket blev bekræftet. Dette gælder også for QCI.
Arbejdsgrupperne tog orienteringen til efterretning.

Problemstilling

NGC udvikler pt. næste generation af den nationale fortolkningsplatform, der blandt andet kan køre germline, somatiske og andre analyser. Platformen vil være Windowsbaseret og med begrænset internetadgang til udvalgte online værktøjer.

Løsning

På mødet vil formanden for arbejdsgruppen for Tools & Workflows give status for fortolkningsplatformen.

Pkt. 6/23 Introduktion til NextFlow og NextFlow Tower v/Nicolas Rapin

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgrupperne tager introduktion til NextFlow og NextFlow Tower til efterretning.

Referat

I forlængelse af det foregående punkt introducerede formanden for arbejdsgruppen for Tools og Workflows formanden for arbejdsgruppen for Tools og Workflows Nicolas Rapin til NextFlow, NF Core og NF Tower. Den nye fortolkningsplatform vil kunne køre mindre bioinformatiske workflows på samme måde som på den nuværende HPC. Det muliggør ekstra analyser, som blandt andet kan understøtte opbygningen af genomdatabasen. Brug af NextFlow kan minimere behovet for storage. NextFlow er et sprog, som kan køre flere programmer parallelt. NF core indeholder en række internationalt anerkendte workflows og værktøjer.

Målet er i første omgang at tilbyde NF Tower til de kliniske afdelinger, men på sigt også til forskning. Pt. er fortolkningsplatformen under udvikling, og Bettina Lundgren præciserede, at frem mod 2024, er det de standardiserede pipelines via WGS Øst og Vest, der køres.

På spørgsmål om, hvor mange fortolkere, der kan arbejde samtidigt på den nye fortolkningsplatform, svarede Nicolas Rapin, at ressourcerne vil blive tildelt mellem brugere. Den nye platform er tænkt for at give vores brugere en bedre brugeroplevelse og udnytte ressourcerne bedre, så flere kan være på platformen samtidig. NGC informerede om, at brugerne vil blive inddraget i videreudviklingen af den nye fortolkningsplatform. Der var opbakning hertil.

Bettina Lundgren understregede, at der indtil videre er indkøbt licenser til VarSeq og QCI, og at det skal drøftes på det næste styregruppemøde, hvordan fortolkningsplatformen skal være efter 2024, herunder hvordan governance skal være.

Arbejdsgrupperne tog orienteringen til efterretning.

Problemstilling

Nextflow er en workflow manager, der muliggør skalerbar og reproducerebare videnskabelige arbejdsgange. NextFlow bruges af bioinformatikere i flere lande, herunder England, Sverige og USA. Nationalt Genom Center har også implementeret Nextflow i interne arbejdsgange.

Løsning

Medlemmerne af de tekniske arbejdsgrupper præsenteres for NextFlow og NextFlow Tower og får mulighed for at stille spørgsmål.

Pkt. 7/23 Orientering om supportorganisationen v/Henrik Slot Nielsen

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgrupperne tager orienteringen til efterretning.

Referat

Henrik Slot Nielsen gennemgik supportorganisationen.

Der er etableret én mail, support@ngc.dk, som er indgangen til alle supportanmodninger.

Medlemmerne havde følgende input, som NGC tager med i det videre arbejde med at optimere supporten:

- Der er brug for hurtig afklaring af simple incidents, fx skift af password.
- Pt. har NGC lagt løsninger (Q&A) på aktuelle/akutte problemer inde på HPC'en. Hvis problemet er, at man ikke kan komme ind, så kan man ikke se det. Der ønskes en alternativ placering af Q&A, som altid kan tilgås.

Arbejdsgrupperne tog orienteringen til efterretning.

Problemstilling

Ved mødet orienterer Henrik Slot Nielsen om NGC's supportorganisation.

Pkt. 8/23 Orientering vedr. beslutningsproces ifm. indstilling af værktøjer og/eller software v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgrupperne tager orienteringen til efterretning.

Referat

Formanden for arbejdsgruppen for Fortolkning Birgitte Nybo gennemgik beslutningsproces for ønsker til software eller værktøj til NGC. Målet er at samle de ønsker der kommer ind til NGC, så NGC har en struktureret viden herom, og at der etableres en koordineret proces for håndtering af ønsker til software og/eller værktøjer.

Arbejdsgrupperne tog orienteringen til efterretning.

Problemstilling

Arbejdsgruppen for fortolkning har på møde den 6. april 2022 drøftet, hvordan ønsker til og test af nye værktøjer på NGC's infrastruktur kan håndteres. På baggrund heraf blev det besluttet, at NGC udarbejder en skabelon for indstillinger vedr. nye værktøjer og/eller software, med felter til beskrivelse af f.eks. hvorfor værktøjet indstilles, hvilke funktioner der allerede er blevet testet, mv.

Udkast til skabelon blev drøftet i arbejdsgruppen for fortolkning ved møde den 14. juni 2022, hvor arbejdsgruppen – med tilføjelse af et felt til angivelse af "Særlig vigtig for analysetype" – tilkendegav, at skabelonen er dækkende ift. til arbejdsgruppens rådgivning til NGC ift. ønsker om nye værktøjer til NGC's infrastruktur.

Skabelonen blev endvidere gennemgået med arbejdsgruppen for tools og workflows ved møde den 22. november 2022.

NGC har efterfølgende fastlagt beslutningsproces vedr. indkomne software og værktøjsønsker.

Løsning

Beslutningsprocessen gennemgås ved mødet.

Pkt. 9/23 Drøftelse af format for kommende møder/fælles møder v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgrupperne drøfter format for næste fælles møde.

Referat

Medlemmerne havde følgende tilbagemeldinger:

- Dagens møde var et godt og informativt møde, men formatet vurderes ikke at være optimalt til mere specifikke rådgivningsmøder.
- Der var ønske om format, der faciliterer flere input fra medlemmerne, fx ved oplæg eller ønsker til oplæg på fællesmøder fra medlemmerne.
- Teams-møder er fint format til orienteringsmøder/store fællesmøder.
- Ønske om flere fysiske møder for de enkelte arbejdsgrupper.

Det blev besluttet, at formandskaberne sætter sig sammen og planlægger format for de kommende møder for 2023.