



Referat

Referat fra fællesmøde for arbejdsgruppen for Fortolkning og Tools og workflows den 15. maj

Dato: 01-06-2023
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2305939
Dok.nr.: 2720410

Dato: 15. maj kl. 13.35-14.15

Sted: Virtuelt (teams), link i mødeindkaldelse

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen/Kristina Schwenn Madsen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1/23	Velkommen v/ Birgitte Nybo Referat: Birgitte Nybo bød velkommen til mødet. Der var afbud fra Linea Cecilie Melchior, Charlotte Brasch Andersen, Lise Barlebo Ahlborn og Nicolai Juul Birkbak og Lars Rønn Olsen.
2/23	Præsentation af forslag til hvilke ting, der med fordel kan udvikles på den nationale kliniske platform (NGC Kliniske Services) v/Christian Dubois Referat: Christian Dubois præsenterede forslag til kommende roadmap for den nationale fortolkningsplatform samt de kriterier, der lægges til grund for prioritering. De overordnede kriterier er: automatisering af arbejdsgange, bedre kvalitet i fortolkningen og øget brugervenlighed.
3/23	Dialog om prioriteringen af de forskellige forslag v/ Christian Dubois Referat: Der var enighed om at prioritere automatisering af projekter i VarSeq, adgang til websider og databaser samt mulighed for deling af frekvens- og variantdata mellem afdelinger og regioner. Genomisk Medicin (GM) orienterede om, at automatisering af projekter i VarSeq allerede er muligt som sluttrin i den nationale pipeline, og at de fortolkende afdelinger fra alle regioner blot skal gøre deres templates tilgængelige for GM. NGC kommunikerer snarest mulig ud til de fortolkende afdelinger om fremgangsmåde. Der blev ved møde endvidere orienteret om, at MOMA har implementeret følgende af de foreslåede tools: <ul style="list-style-type: none">• IGV session

	<ul style="list-style-type: none"> • CNV tool + ratio plot • Illuminas SMN1 tool <p>samt at disse kører rutinemæssigt for alle prøver i NGC Vest. Derudover er ExpansionHunter valideret og forventes at komme med i næste opdatering af "MOMA AddOn".</p> <p>NGC orienterede om, at der pt. arbejdes på, at det bliver muligt at dele frekvens- og variantdata i QCI, som forventes at være i brug før sommerferien. Yderligere findes mulighed for deling af frekvens- og variantdata for germline varianter i VarSeq warehouse. Der udestår juridisk afklaring samt instruks fra regionerne.</p> <p>Liste over indkomne ønsker til den nationale fortolkningsplatform samt grafisk oversigt over den kommende roadmap for udvikling af fortolkningsplatformen sendes ud sammen med referatet.</p>
4/23	<p>Næste skridt v/ Christian Dubois</p> <p>Referat:</p> <p>Ved behov indkaldes der til yderligere drøftelser vedr. prioritering til roadmap.</p>
5/23	<p>Håndtering af licenser i Varseq til orientering v/ Birgitte Nybo Jensen</p> <p>Referat:</p> <p>Birgitte Nybo orienterede om, at en bruger har indrapporteret, at denne bruger kunne se en anden brugers data efter login i VarSeq.</p> <p>Brugeren så en oversigt over filer fra en anden region, og der stod, at hun/han var logget ind som en anden bruger, der arbejder i en anden region.</p> <p>Problemet skyldtes, at der i forbindelse med VarSeq deles licenser, og derfor fik brugeren det forkerte overblik, da hun/han loggede ind på en licens, der tidligere har været anvendt af en anden.</p> <p>Selv om brugeren i forbindelse med dette licensskift kunne se de filer, den tidligere bruger af denne licens havde anvendt, så havde brugeren ikke adgang til filerne. Det var kun en oversigt, og da filerne er pseudonymiseret og ikke indeholder personoplysninger i filnavn eller sti, så er der ikke sket et brud på persondatasikkerheden i forbindelse med at brugeren så overblikket fra en anden bruger.</p> <p>Problemet er nu løst.</p>
6/23	<p>Eventuelt v/ Birgitte Nybo</p> <p>Referat:</p> <p>Ingen bemærkninger.</p>

Deltagere

Arbejdsgruppen for fortolkning

Birgitte Nybo, CMO NGC (formand)

Klaus Brusgaard (næstformand), indstillet af Region Syddanmark

Charlotte Brasch Andersen, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere

Lise Barlebo Ahlborn, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere

Camilla Darum Sørensen, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere

Linea Cecilie Melchior, udpeget af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere (afbud)
Inge Søkilde Pedersen, indstillet af Region Nordjylland
Lotte Andreasen, indstillet af Region Midtjylland
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)

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
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 Birckbak, indstillet af Aarhus Universitet (afbud)
Lars Andersen, indstillet af Syddansk Universitet
Karina Banasik, indstillet af Københavns Universitet
Lars Rønn Olsen, indstillet af Danmarks Tekniske Universitet (afbud)
Rasmus Marvig, supplerende ekspert fra NGC's WGS-faciliteter (øst)
Filipe Vieira, supplerende ekspert fra Genomisk Medicin, Rigshospitalet

Fra NGC deltog: Camilla Borchorst, Christian Dubois, Cecilie Bager, Kristín Rós Kjørtansdóttir, Christoffer Egeberg Hother, Gitte Tofterup Hansen og Kristina Schwenn Madsen