

Nationalt Genom Center  
Ørestads Boulevard 5  
2300 København S  
T +45 24 97 17 65  
M kontakt@ngc.dk  
W ngc.dk

## Referat

### Syvende møde i arbejdsgruppen for National Genomdatabase

Dato: 02-06-2023  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: KSM.NGC  
Sagsnr.: 2305916  
Dok.nr.: 2722056

Dato: 25. maj 2023 kl. 13.00 – 14.30

Sted: Virtuelt (teams), link i mødeindkaldelse

Mødeleder: Majbrit Fønnesbæk Hansen

Sekretær: Kristina Schwenn Madsen

#### Dagsorden

| Punkt | Ca. tid     | Aktivitet                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|-------|-------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 16/23 | 13.00-13.10 | Velkommen og habilitet v/ Majbrit Fønnesbæk Hansen<br><br>Formanden bød velkommen og arbejdsgruppen blev præsenteret for to nye medlemmer: Charles Vesteghem fra Region Nordjylland og Morten Dunø fra Region Hovedstaden.<br><br>Det blev oplyst, at Charles Vesteghem tiltræder som ny næstformand pr. 1. juni 2023 som følge af Lotte Risoms fratrædelse som næstformand og medlem i arbejdsgruppen. |
| 17/23 | 13.10-13.20 | Bordet rundt: Evaluering af Fællesmødet den 9. februar 2023 v/ alle<br><br>Arbejdsgruppen havde ingen bemærkninger og var positivt indstillede overfor flere fællesmøder mellem de tekniske arbejdsgrupper i Nationalt Genom Center.                                                                                                                                                                    |
| 18/23 | 13.20-13.30 | Status for NGC til orientering v/ Majbrit Fønnesbæk Hansen<br><br>Formanden gav status for NGC. Herunder status for indberetningsbekendtgørelsen, antallet af indberettede genomer i databasen og migrering af data til genomdatabasen. Derudover blev arbejdsgruppen orienteret om status for                                                                                                          |

|       |             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
|-------|-------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|       |             | <p>implementering af den Nationale Fortolkningsplatform og den aktuelle situation vedrørende storage og performance på HPC'en.</p> <p>Der var en fælles drøftelse om indberetning af genetiske prøver og der blev givet en status for dette arbejde ved NGC.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 19/23 | 13.30-13.45 | <p>Præsentation af svar på spørgsmål fremsendt til kontaktpersoner angående regional produktion af WGS analyser til orientering v/ Majbrit Fonnesbæk Hansen</p> <p>Formanden præsenterede resultatet af den undersøgelse, som NGC har foretaget i forhold til produktion af regionale WGS-analyser. Formanden fortalte, at undersøgelsens resultater giver et overblik over antal forventede indberettede genomer pr. afdeling på regionalt niveau. Det blev oplyst, at undersøgelsen vil danne baggrund for en prioritering af NGCs fortsatte arbejde med regionale indberetninger.</p>                                                                                                                                                   |
| 20/23 | 13.45-14.15 | <p>Bordet rundt: Regionale indberetninger v/ alle</p> <p>Arbejdsgruppen gennemgik de oplyste metadata definitioner i Bilag 3 mhp. afklaring af deres relevans for regional indberetning af WGS'er.</p> <p>NGC takkede for arbejdsgruppens rådgivning og meddelte, at der pba. input til mødet vil blive udarbejdet en mere operationel liste for metadata ifm. regional indberetning.</p> <p>Arbejdsgruppen tilkendegav en positiv indstilling overfor at levere de nødvendige metadata. Det er en fælles national interesse, at genom databasen har så ensartet en kvalitet i metadata så muligt, således værdien af genomdatabasen øges. Det blev også påpeget, at NGC selvfølgelig kun skal bede om de strengt nødvendige metadata.</p> |
| 21/23 | 14.15-14.30 | <p>Opsamling og eventuelt</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Næste møde</li> </ul> <p>Det blev oplyst, at næste møde er et fællesmøde mellem de tekniske arbejdsgrupper i NGC, som vil blive holdt den 1. september 2023.</p> <p>Formanden nævnte i den forbindelse, at arbejdsgruppen er velkommen til at indsende forslag til emner, som de gerne vil dele i arbejdsgruppen eller til et fællesmøde. Forslag til emner skal sendes til udvalgssekretær, Kristina Schwenn Madsen, senest 30 arbejdsdage før næste møde jf. Forretningsordenen.</p>                                                                                                                                                                                |

**Deltagere**

Majbrit Fonnesbæk Hansen, NGC (Formand)

Christen Andersen, Københavns Universitet

Ditte Demontis, Aarhus Universitet

Dorte Lildballe, Region Midtjylland

Frederik Otzen Bagger, NGC WGS Øst

Inge Søkilde Pedersen, Aalborg Universitet (afbud)

Mads Jørgensen, Region Syddanmark

Charles Vesteghem, Region Nordjylland

Martin Jakob Larsen, Syddansk Universitet

Mette Christiansen, NGC WGS Vest

Morten Dunø, Region Hovedstaden

Mads Sønderkær, Region Nordjylland

Søren Vang, indstillet af NGC's WGS-faciliteter (vest)

Mikael Kronborg Christophersen (faglig vidensperson), NGC (afbud)

Kristina Schwenn Madsen (sekretær for arbejdsgruppen), NGC

Malene Bøgehus Rasmussen, NGC

Jens Karlsmose, NGC

Birgitte Nilsson, NGC

## **Pkt. 16/23 Velkommen og habilitet v/ Majbrit Fønnesbæk Hansen**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at arbejdsgruppen tager følgende til efterretning:

- Introduktion af nye medlemmer
- Introduktion af ny næstformand (pr. 1. juni 2023)

## **Pkt. 17/23 Bordet rundt: Evaluering af fællesmødet den 9. feb. 2023 v/ alle**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at arbejdsgruppen evaluerer fællesmødet mellem de tekniske arbejdsgrupper, der blev afholdt den 9. februar 2023.

### **Problemstilling**

---

Den 9. februar 2023 blev der for første gang afholdt et fællesmøde for de tekniske arbejdsgrupper i NGC. Dette møde er det første møde i arbejdsgruppen for National Genomdatabase siden fællesmødet. Såfremt arbejdsgruppen har nogen bemærkninger eller kommentarer til fællesmødets form eller indhold tager NGC gerne imod input under dette punkt.

### **Løsning**

---

Arbejdsgruppen evaluerer fællesmødets form og indhold.

### **Videre proces**

---

Bemærkninger og kommentarer fra arbejdsgruppen vil blive taget til efterretning af NGC.

### **Bilag**

---

- Bilag 2: Referat fællesmøde den 9. februar 2023

## **Pkt. 18/23 Status for NGC til orientering v/Majbrit Fønnesbæk Hansen**

---

---

### Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppens formand orienterer om status for NGC. Herunder:

- Status generelt
- Status på indberetningsbekendtgørelsen
- Status på GPR og GDB

---

### Problemstilling

Arbejdsgruppen vil gerne oplyses om det arbejde, der løbende pågår i NGC. For at holde arbejdsgruppen orienteret herom vil formanden til hvert møde i arbejdsgruppen give en kort status for NGC.

---

### Løsning

For at holde arbejdsgruppen orienteret herom vil formanden til hvert møde i arbejdsgruppen give en kort status for NGC.

---

## **Pkt. 19/23 Præsentation af svar på spørgsmål fremsendt til kontaktpersoner angående regional produktion af WGS analyser til orientering v/ Majbrit Fønnesbæk Hansen**

---

---

### Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen tager orientering om resultatet af den undersøgelse, som NGC har foretaget i forhold til produktion af regionale WGS analyser, til efterretning.

---

### Problemstilling

NGC har ønsket afklaring af nogle spørgsmål i relation til de regionale indberetninger forud for igangsættelsen af analysen af regionale indberetninger. NGC har udsendt undersøgelsen til kontaktpersoner, udpeget af den tekniske arbejdsgruppe for National Genomdatabase.

---

### Løsning

Arbejdsgruppens formand viser undersøgelsens resultater med henblik på at give arbejdsgruppen et samlet overblik over det nationale perspektiv på de regionale indberetninger.

## **Pkt. 20/23 Bordet rundt: Regionale indberetninger v/ alle**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at arbejdsgruppen drøfter væsentlige forhold i relation til indberetning af regionale WGS'er med henblik på rådgivning til NGC.

### **Problemstilling**

---

Arbejdsgruppen for National Genomdatabase har jf. kommissoriet til opgave at rådgive NGC om hvilke metadata der bør indberettes for at understøtte fremtidig klinisk diagnostik og forskning, herunder hvilke datatyper, dataformater, mv. som skal indgå i den Nationale Genomdatabase.

NGC vil gerne tage imod rådgivning fra arbejdsgruppen for National Genomdatabase i forbindelse med foranalysen af indberetning af de regionale WGS'er.

### **Løsning**

---

På baggrund af formandens indledende præsentation drøfter arbejdsgruppen væsentlige forhold i relation regional indberetning af WGS'er.

### **Videre proces**

---

Input fra arbejdsgruppens drøftelser vil blive inddraget i NGCs foranalyse af indberetning af de regionale WGS'er.

### **Bilag**

---

- Bilag 3: Metadata definitioner v2023-03-07
- Bilag 4: Oversigt over status og planer for indberetning af genomdata til NGC

## **Pkt. 21/23 Opsamling og eventuelt**

---