

Referat

Fællesmøde for arbejdsgrupperne for Fortolkning, National Genomdatabase og Tools og Workflows

Dato: 06-09-2023
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2310340
Dok.nr.: 2830824

Dato: 1. september 2023 kl. 10.00–12.00

Sted: Virtuelt (teams), link i mødeindkaldelse

Mødeleder: Camilla Borchorst og Nicolas Rapin

Udvalgssekretær: Gitte Tofterup Hansen og Kristina Schwenn Madsen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1/23	Velkomst v/ Camilla Borchorst <u>Referat:</u> Forud for medlemmernes behandling af dagsorden blev der spurgt, om der var nye væsentlige forhold vedr. medlemmernes habilitet. Det var ikke tilfældet. Alle medlemmer var således habile.
2/23	Status på NGC v/Bettina Lundgren, Majbrit Fonnesbæk Hansen og Christian Dubois <u>Indstilling:</u> Det indstilles, at orienteringen tages til efterretning. <u>Referat:</u> Bettina Lundgren orienterede om: <u>KPI-oversigt for NGC:</u> Der er pr. 30. juni 2023 i alt 16.784 genomer i den Nationale Genomdatabase. Samlet antal genomer offentliggøres på www.ngc.dk og opdateres månedligt. <u>Afrapportering på implementerings status og effekt af helgenomsekventering for patientgrupper:</u> arbejdet pågår med udarbejdelse af statusrapporter for de 17

	patientgrupper, og til medio 2024 vil der blive udarbejdet to afsluttende rapporter, én rapport for de sjældne (arvelige) sygdomme og én rapport for grupperne af patienter med kræft. <u>NGC's internationale samarbejde:</u> blev præsenteret, herunder bilateralt samarbejder med England, Frankrig og Sverige samt det multilaterale samarbejde i 1+ Million Genomes. <u>NGC's årsmøde 2023:</u> NGC holde årsmøde den 13. september 2023. Majbrit Fønnesbæk Hansen orienterede om status på indberetningsløsningen. Der er pt. 5.885 genomer i den 2. generation af genomdatabasen. Release 1 af den nye version af indberetningsløsningen er gennemført (har muliggjort indberetning af NNF WGS germline), og NGC påbegynder arbejdet på release 2, der skal muliggøre indberetning af regionale WGS'er, RNA-seq, somatic, merged, gen-indberetning og føtal-prøver. Det blev aftalt, at der udsendes definition på hhv. merges og gen-indberetning ifm. udsendelse af referat fra mødet. Christian Dubois orienterede om status på kliniske services, herunder formålet med den ny national fortolkningsplatform. Platformen etableres mhp. at give forbedret brugeroplevelse, øget stabilitet, mulighed for somatisk variantfortolkning og adgang til relevante værktøjer og udvalgte hjemmesider. Det blev understreget, at det har høj prioritet for NGC, at give adgang til data hurtigst muligt. Orienteringerne blev taget til efterretning. <u>Løsning:</u> På mødet vil Bettina Lundgren, Majbrit Fønnesbæk Hansen og Christian Dubois orientere om status på NGC, herunder på kliniske services og indberetningsløsningen.
3/23	Orientering om performance på HPC v/ Nicolas Rapin <u>Indstilling:</u> Det indstilles, at orienteringen tages til efterretning. <u>Referat:</u> Nicolas Rapin orienterede om gennemførte og kommende tiltag til at sikre stabil drift på HPC, herunder reduktion af forbrug af compute og storage pr. WGS. NGC arbejder kontinuerligt på at optimere flowet. Orienteringen blev taget til efterretning. <u>Løsning:</u> På mødet vil Nicolas Rapin orientere om de tiltag, der er implementeret mhp. at sikre stabilitet på HPC.
4/23	Orientering om opdatering af pipeline v/ Frederik Bagger <u>Indstilling:</u> Det indstilles, at orienteringen tages til efterretning. <u>Referat:</u> Frederik Bagger gennemgik gennemførte opdateringer til pipeline og opfordrede til, at BAM filer slettes. CRAM filer gemmes og BAM filer kan genskabes herudfra ved behov.

	Det blev oplyst, at det er en forudsætning for at bruge CRAM filer, at der anvendes VarSeq 2.3.0 og opefter. Miyako Kodama Henriksen deltog under punktet mhp. at besvare spørgsmål vedr. opdateringer til pipeline. <u>Løsning:</u> På mødet orienterer Frederik Otzen Bagger om de gennemførte opdateringer i den bioinformatiske pipeline.
5/23	Add-ons til den nationale pipeline v/ Martin Larsen, Søren Vang og Mads Bak <u>Indstilling:</u> Det indstilles, at orienteringen tages til efterretning. <u>Referat:</u> Søren Vang og Mads Bak præsenterede de add-ons til den nationale pipeline, der anvendes i hhv. Region Midtjylland og Region Hovedstaden mhp. at imødekomme de mere lokale behov. <u>Løsning:</u> På mødet orienterer MOMA og Afdeling for genetik om de add-ons, der anvendes som supplement til den nationale pipeline.
PAUSE	
6/23	Automatisering af projekter i VarSeq v/Nicolas Rapin og Frederik Bagger <u>Indstilling:</u> Det indstilles, at arbejdsgrupperne drøfter, hvordan automatisering af projekter i VarSeq kan udrulles til flere afdelinger. <u>Referat:</u> Nicolas Rapin gennemgik den vedtagne struktur for automatisering af projekter i VarSeq. Frederik Bagger oplyste, at han kan sende eksempel på koden til at genererer VarSeq projekter med VSpipeline, hvis man henvender sig til ham herom. Der blev stillet spørgsmål ved, om der er mest behov for 1) generel automatisering eller 2) vejledning i, hvordan man selv gør det? På baggrund af spørgsmålet blev det aftalt, at NGC sætter et separat møde op med interessenter mhp. at træffe beslutning. Der blev gjort opmærksom på, at NGC også bør overveje, om det, der besluttet, vil tilgodesee de små afdelinger. <u>Løsning:</u> Ved mødet præsenterer Frederik Bagger, hvordan automatisering af projekter er implementeret hos Genomisk Medicin og kan udrulles til andre afdelinger.
7/23	Præsentation af samarbejdsregler for anvendelse af QCI på den nationale fortolkningsplatform v/Mette Christiansen <u>Indstilling:</u> Det indstilles, at præsentationen tages til efterretning. <u>Referat:</u>

	Mette Christiansen præsenterede de samarbejdsregler for anvendelse af QCI, som er udarbejdet af fem somatisk fortolkende afdelinger (Afdeling for Molekylær Diagnostik Aalborg Universitetshospital, Genomisk Medicin, Klinisk genetisk afdeling OUH, Klinisk Genetisk afdeling Vejle og MOMA), som har ønsket QCI implementeret på den nationale fortolkningsplatform. NGC oplyste, at der forventes at være adgang til data i det kliniske flow i løbet af Q3, muligvis med test lige efter efterårsferien og herefter ibrugtagning. <u>Løsning:</u> Mette Christiansen præsenterer samarbejdsregler for anvendelse af QCI på den nationale fortolkningsplatform.
8/23	Eventuelt v/ Camilla Borchorst Ingen bemærkninger.

Deltagere

Arbejdsgruppen for Fortolkning

Camilla Borchorst (formand), NGC
 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) (afbud)

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 (afbud)
 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
 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

Arbejdsgruppen for den Nationale Genomdatabase

Majbrit Fonnesbæk Hansen (formand), NGC
Charles Vesteghem (næstformand), indstillet af Region Nordjylland (afbud)
Christen Andersen, indstillet af Københavns Universitet (afbud)
Ditte Demontis, indstillet af Aarhus Universitet
Dorte Lildballe, indstillet af Region Midtjylland (afbud)
Frederik Otzen Bagger, indstillet af NGC WGS Øst
Inge Søkilde Pedersen, indstillet af Aalborg Universitet
Mads Jørgensen, indstillet af Region Syddanmark
Martin Jakob Larsen, indstillet af Syddansk Universitet
Mette Christiansen, indstillet af NGC WGS Vest
Morten Dunø, indstillet af Region Hovedstaden

Fra NGC deltager: Bettina Lundgren, Christian Dubois, Peter Johansen, Gitte Tofterup Hansen og Kristina Schwenn Madsen