

Referat

Dato: 26-09-2025
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2501039
Dok.nr.: 3077022

Møde 2 i den tekniske arbejdsgruppe

Dato: 16. september 2025 Mødeleder: Bettina Lundgren
Sted: NGC/Microsoft Teams Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1.	12.00	Velkomst inkl. frokost v/Bettina Lundgren
2.	12.45	Fremvisning af datacenter/supercomputer v/Jacob Drasbeck
3.	13.30	Status fra NGC (O) v/Bettina Lundgren
4.	13.40	Strategi for personlig medicin 2025-2027 (O) v/Kasper Lindegaard-Hjulmann
5.	13.50	Præsentation af udkast til flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser, herunder input fra den tekniske arbejdsgruppe til udvalgte emnebeskrivelser (D) v/Kasper Lindegaard-Hjulmann
6.	14.25	Evt. og tak for i dag v/Bettina Lundgren

Deltagere

Mads Sønderkær, senior Bioinformatiker, Aalborg Universitetshospital, Region Nordjylland (deltog on-line)
Jacob Lind-Galsgaard, IT-arkitekt, Digitalisering og IT, Region Nordjylland
Søren Vang, ledende bioinformatiker, Aarhus Universitetshospital, Region Midtjylland
Henrik Hammer Jordt, områdeleder, Digitalisering og It, Region Midtjylland (deltog on-line)
Mads Malik Aagaard Jørgensen, bioinformatiker, Ph.D., Sygehus Lillebælt, Region Syddanmark (deltog on-line)
Martin Larsen, bioinformatiker og klinisk laboratoriegenetiker, Ph.D., OUH, Region Syddanmark (deltog on-line)
Thomas Lindstrand-Hansen, Cand. Scient., Ph.d., SUH-Køge, Region Sjælland (afbud)
Michael Jørgensen, konsulent, IT-arkitektur, Koncern Digitalisering, Ringsted, Region Sjælland (deltog on-line)
Frederik Otzen Bagger, ledende bioinformatiker, Rigshospitalet, Region Hovedstaden
Søren Zachariassen, sektionschef, IT-arkitektur, CIMT, Region Hovedstaden
Bettina Lundgren, centerdirektør, NGC
Nicolas Rapin, chefkonsulent/bioinformatiker, NGC
Mikael Kronborg Christophersen, chefkonsulent/molekylær biomedicin, NGC
Kasper Lindegaard-Hjulmann, chefkonsulent, NGC
Jacob Drasbeck, IT-driftschef, NGC
Rikke Korshøj Andersen, specialkonsulent, NGC (sekretær for arbejdsgruppen)

Pkt. 1 Velkomst inkl. frokost v/Bettina Lundgren

Referat

Bettina bød velkommen, herunder til nyt medlem af den tekniske arbejdsgruppe, Søren Zachariassen, IT-arkitektur, CIMT, Region Hovedstaden. Søren erstatter Thomas Dalsgaard Clausen, fra CIMT i arbejdsgruppen.

Pkt. 2 Fremvisning af datacenter/supercomputer v/Jacob Drasbeck

Referat

Jacob Drasbeck fremviste datacentret/supercomputeren for arbejdsgruppens medlemmer.

Pkt. 3 Status fra NGC v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at den tekniske arbejdsgruppe tager status fra NGC til efterretning.

Referat

Bettina orienterede bl.a. om, at:

- der nu er knap 52.000 genomer i genomdatabasen - vi nærmer os dermed de 60.000.
- tilbuddet om helgenomsekventering til de 17 udvalgte patientgrupper fortsat videreføres i regionalt regi.
- NGC blev en del af SDS per 1. juli 2025.
- SDS vil blive en del af Digital Sundhed Danmark (DSD). Et transitionssekretariat forbereder overgangen til etableringen af DSD i 2027.

Pkt. 4 Strategi for personlig medicin 2025-2027 v/Kasper Lindegaard-Hjulmann

Indstilling

Det indstilles, at den tekniske arbejdsgruppe tager orientering om ny strategi for personlig medicin til efterretning.

Referat

Kasper Lindegaard-Hjulmann fremhævede udvalgte nedslag i den nye strategi for personlig medicin herunder, at der er kommet en ny definition af personlig medicin, som favner bredere end genomdata. Strategien omfatter bl.a. tre initiativer med relevans for det genomiske område:

1. Udvikling af farmakogenetiske analysemetoder v. pilotprojekt
2. Nationale variant- og frekvensdatabaser
3. Styrket infrastruktur til brug af genomdata

Der udestår nærmere afklaring vedr. detaljer i økonomien samt konkrete projektbeskrivelser. NGC vil række ud via governancestrukturen ved behov i form af skriftlige høringer eller evt. ekstraordinære møder.

Bilag

- Bilag 4.1: Strategi for personlig medicin 2025-2027

Pkt. 5 Præsentation af udkast til flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser, herunder input fra den tekniske arbejdsgruppe til udvalgte emnebeskrivelser (D) v/Kasper Lindegaard-Hjulmann

Indstilling

Det indstilles, at den tekniske arbejdsgruppe drøfter og kvalificerer udvalgte emnebeskrivelser (bilag 5.1, 5.2, 5.3, 5.4 og 5.5), som indgår i det flerårige strategiske arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser.

Referat

Kasper orienterede om de fem emnebeskrivelser for det genomiske område, der indgår i det strategiske arbejdsprogram. Arbejdsgruppens medlemmer gav nedenstående bemærkninger på mødet, men grundet manglende tid blev det aftalt, at arbejdsgruppen kan fremsende yderligere skriftlige bemærkninger hertil, til Rikke Korshøj på mail rka@ngc.dk senest den 25. september.

Bemærkninger herunder fra arbejdsgruppens medlemmer givet på mødet med sort, suppleret med skriftlige input sendt efter mødet:

- **HPC/infrastruktur**

- *Sourcingstrategi*

Skriftlige bemærkninger: Vigtigt, ifm. udarbejdelse af en sourcingstrategi, at være opmærksom på forholdet mellem konsulenter og ansatte. Det er vigtigt at have de rette kompetencer til stede, mere end det er vigtigt, hvor de er ansat. (Det er svært at rekruttere HPC sysadministratorer, nok også for svært).

- *Storage*

Vær opmærksom på brugervenligheden og omkostninger, herunder på balancen mellem kold og varm storage.

- *Driftsoptimering*

Der er behov for bedre adgang til genomdata. Bl.a. ved at styrke et aktivt data-stewardship (processer og aktiviteter, der sikrer at data er tilgængelige, troværdige, brugbare og sikre).

Skriftlige bemærkninger:

 - Der er ikke sammenhæng mellem optimering (underforstået: færre ressourcer) og behov for datastewardship. Det er nærmest den modsatte retning. Der er et stort behov for datastewardship hos NGC, hvis genomdatabasen skal være brugbar, og der bør afsættes ressourcer (data managers, bioinformatikere, data scientists) til denne opgave.
 - Det er vigtigt, at der etableres smidig indgang til NGCs HPC fra regionernes forskellige HPC systemer som en del af indberetning og easy in/easy out konceptet. Udfasning af uplink systemer i løbet af 2025-2026.
- *Licenser til virtualisering*

Det kunne være en strategisk retning at bruge open source. Undersøg evt. også, om der er erfaringer fra europæiske samarbejdsparter.

Skriftlige bemærkninger:

 - Ift. open source er det vigtigt at ansætte kompetencer, som kan benytte open source (underforstået: de kræver mere faglighed i organisationen, end kommercielle løsninger).
- **National Genomdatabase**
 - Der er behov for forbedringer i databasestrukturen for at understøtte data easy in/easy out.
 - Der er behov for en højere grad af automatiseringer, særligt for udlevering af arbejdskopi af data.

Skriftlige bemærkninger:

 - Der skal gives mulighed for at indberette andre data end Illumina Short Read. Hvis der skal indberettes pipelineoutput (fylder dobbelt så meget), skal der være retningslinier for hvad der præcist indberettes. Dette kan meget nemt blive uoverskueligt, da der findes mange pipelines og de opdateres ude af sync med hinanden.
 - Der er fra de indberettende regioners side behov for at kunne berigtige data i genomdatabasen på en automatiseret måde.
 - Der er behov for en opblødning af lovgivningen for læseadgang til indberettet data, så også data der er indberettet fra andre regioner kan tilgås automatisk.

- **Forskning**
 - Det er vigtigt med brugerinddragelse og flere Proof of Concepts, før man lægger sig fast på en given løsning.

- **Jura**
 - Udgik grundet tidsmangel – der kan sendes skriftlige bemærkninger.

- **Pangenomgraf**
 - Arbejdsgruppen kan indsende evt. skriftlige bemærkninger.
Skriftlige bemærkninger:
 - Dette vil give et markant løft i forbindelse med strukturelle varianter. Der foreligger et betydeligt udviklingsarbejde, og resultaterne vil først være klinisk synlige efter >3 år. Vigtigt område at påvirke, da vi ønsker en fælles national graf beriget med danske genetiske varianter.
 - Det bør afklares om patientdata er velegnet til et pangenom, både hvad angår kvalitet (dybde og platform) og genetisk komposition. Det bemærkes, at der allerede er tilgængelige globale initiativer, og at det måske vil være gavnligt at kortlægge det øgede udbytte ved brugen af disse, forinden at investere et stort beløb i udviklingen af et dansk. Det er ikke klart, hvor mange genomer det er fordelagtigt at inkludere i et pangenom. Vores præliminære tests på GM Region H, viser ikke stor øgning i performance efter nogle hundrede haplotyper.

Den tekniske arbejdsgruppe får mulighed for at sende skriftlige bemærkninger til de fem emnebeskrivelser med frist den 25. september kl. 16.00. Bemærkninger sendes til Rikke på mail: rka@ngc.dk.

Problemstilling

Fagligt råd for genomisk medicin har til opgave at udarbejde et flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser. Rådet har identificeret specifikke indsatsområder, som indgår i arbejdsprogrammet, hvoraf det vil være relevant at indhente input fra den tekniske arbejdsgruppe til emnebeskrivelser for følgende indsatsområder:

- HPC kapacitet
- National Genomdatabase
- Forskning
- Jura

- Pangenomgraf

Løsning

Arbejdsgruppen drøfter og kvalificerer ovennævnte emnebeskrivelser, som indgår i det flerårige strategiske arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser.

Videre proces

Fagligt råd for genomisk medicin orienteres om bemærkninger til emnebeskrivelserne fra den tekniske arbejdsgruppe. Rådet arbejder videre med oplæg til det flerårige strategiske arbejdsprogram mhp. færdiggørelse af det endelige oplæg til arbejdsprogram den 18. november. Ved mødet i den nationale bestyrelse for drift af genomdatabasen den 3. oktober vil bestyrelsen drøfte første udkast til arbejdsprogrammet, hvorefter det endelige arbejdsprogram vil blive forelagt til bestyrelsens godkendelse ved bestyrelsesmødet den 3. december.

Bilag

- Bilag 5.1: HPC-kapacitet
- Bilag 5.2: National genomdatabase
- Bilag 5.3: Forskning
- Bilag 5.4: Jura
- Bilag 5.5: Pangenomgraf

Pkt. 6 Evt. og tak for i dag v/Bettina Lundgren

Referat

Bettina rundede mødet af med at takke for mødedeltagelsen. Næste møde holdes tirsdag den 2. december kl. 14.30-16.00 virtuelt.

NGC tager initiativ, hvis der er behov for ekstraordinære møder eller skriftlig kommentering, før næste ordinære møde i december.