

Referat

Dato: 20-02-2026
Sagsbeh.: RKA

Møde i den tekniske arbejdsgruppe den 17.02.2026

Dato: 17. februar 2026 Mødeleder: Bettina Lundgren
Sted: Virtuelt Microsoft Teams Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Punkt Ca. tid Aktivitet

1.	14.30	Velkommen v/Bettina Lundgren
2.	14.35	Status på implementering af genom-initiativer drevet af NGC i Strategi for personlig medicin 2025-2027 (O) v/Bettina Lundgren
3.	14.45	Status på indsatsområder i det strategiske arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser 2026-2028 (O) v/Bettina Lundgren
4.	14.55	Drøftelse af indsatsområde F, National Genomdatabase i det strategiske arbejdsprogram (data ind) (O+D) v/Mikael Kronborg Christophersen og Nicolas Rapin
5.	15.15	Drøftelse af genom-initiativet 5.2 i Strategi for personlig medicin: Understøtte og udvikle infrastrukturen til mere effektiv brug af genomdata (data ud) (O+D) v/Mikael Kronborg Christophersen og Nicolas Rapin
6.	15.35	Status for indsatsområdet G, HPC-kapacitet i det strategiske arbejdsprogram (O+D) v/Jacob Drasbeck
7.	15.45	Status fra NGC (O) v/Bettina Lundgren
8.	15.55	Evt. og tak for i dag v/Bettina Lundgren

(B)– beslutning; (D) – drøftelse; (O) – orientering.

Deltagere

Mads Sønderkær, senior Bioinformatiker, Aalborg Universitetshospital, Region Nordjylland
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 (afbud)
Mads Aagaard Jørgensen, bioinformatiker, Ph.D., Sygehus Lillebælt, Region Syddanmark
Martin Larsen, bioinformatik/klinisk laboratoriegenetiker, Ph.D., OUH, Region Syddanmark
Thomas Lau Lindestrand-Hansen, Cand. Scient., Ph.d., SUH-Køge, Region Sjælland
Michael Jørgensen, IT-arkitektur, Koncern Digitalisering, Ringsted, Region Sjælland (afbud)

Frederik Otzen Bagger, ledende bioinformatiker, Rigshospitalet, Region Hovedstaden
Søren Zachariassen, sektionschef, IT-arkitektur, CIMT, Region Hovedstaden
Bettina Lundgren, centerdirektør, NGC, SDS
Nicolas Rapin, chefkonsulent/bioinformatiker, NGC, SDS
Mikael Kronborg Christophersen, chefkonsulent/molekylær biomedicin, NGC, SDS
Tobias Hallundbæk Petersen, specialkonsulent, NGC, SDS
Astrid Munk Pedersen, specialkonsulent, NGC, SDS
Jacob Drasbeck, sektionsleder, HPC & Cloudplatform, SDS
Mette Bruun Kolbye, sektionsleder, NGC, SDS
Emma Mølgaard Engelbeth, fuldmægtig, NGC, SDS
Rikke Korshøj Andersen, specialkonsulent, NGC, SDS (sekretær for arbejdsgruppen)

Pkt. 1 Velkomst v/Bettina Lundgren

Referat

Bettina Lundgren bød velkommen til mødet, herunder til Mette Bruun Kolbye, som er ny sektionsleder i sektionen Nationalt Genom Center pr. 1. febr. 2026.

Pkt. 2 Status på implementering af genom-initiativer drevet af NGC i Strategi for personlig medicin 2025-2027 v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at den tekniske arbejdsgruppe tager orienteringen til efterretning.

Referat

Bettina gav en kort status på implementering af de tre genom-initiativer i Strategi for personlig medicin, som NGC driver. Medlemmerne af den tekniske arbejdsgruppe tog orienteringen til efterretning.

Problemstilling

Den nationale bestyrelse for drift af genomdatabasen har godkendt en overordnet plan for implementering af nedenstående genom-initiativer i Strategi for personlig medicin 2025-2027. De samlede initiativer i Strategi for personlig medicin samt tovholdere fremgår herunder.

Initiativ	Kontaktpersoner og – detaljer
2.1: Støtte udviklingen af farmakogenetiske analysemetoder	Ole Halfdan Larsen, MOMA, Aarhus Universitetshospital (olelarse@rm.dk) Thomas Damm Als, MOMA, Aarhus Universitetshospital (thomas.als@clin.au.dk) Peter Breining, MOMA, Aarhus Universitetshospital, (peter.breining@clin.au.dk) Malene Bøgehus Rasmussen, Sundhedsdatastyrelsen, Nationalt Genom Center, (mbr@sundhedsdata.dk)
2.2: Afsøge muligheder og udfordringer for etablering af en farmakogenetisk profil	Louise Nordentoft Furbo, Lægemiddelstyrelsen (LONF@dkma.dk) Hans Juul Hedegaard, Lægemiddelstyrelsen (HJH@dkma.dk)
5.1: Frekvensdatabase – en mere ensartet og effektiv viden om genetik	Astrid Munk Pedersen, Sundhedsdatastyrelsen, Nationalt Genom Center, (amp@sundhedsdata.dk) Frederik Otzen Bagger, Genomisk Medicin, Rigshospitalet (frederik.otzen.bagger@regionh.dk) Maria Rossing, Genomisk Medicin, Rigshospitalet (caroline.maria.rossing@regionh.dk) Thomas Lau Lindestrand-Hansen, Sjællands Universitetshospital Køge (tholin@regionsjaelland.dk)
5.1: Variantdatabase – en mere ensartet og effektiv viden om genetik	Martin Bøgsted, Region Nordjylland (martin.boegsted@rn.dk) Charles Vesteghem, Region Nordjylland (charles.vesteghem@rn.dk) Jakob Juul Severinsen, Region Nordjylland (j.severinsen@rn.dk) Inge Søkilde Pedersen, Region Nordjylland (isp@rn.dk) Jan Nybo, Region Nordjylland (j.nybo@rn.dk)
5.2: Understøtte og udvikle infrastrukturen til mere effektiv brug af genomdata (data easy-out)	Mikael Kronborg Christophersen, Sundhedsdatastyrelsen, Nationalt Genom Center (MKC@sundhedsdata.dk) Nicolas Rapin, Sundhedsdatastyrelsen, Nationalt Genom Center, (NRA@sundhedsdata.dk)

Status på implementeringen af de tre genom-initiativer drevet af NGC fremgår nedenfor.

Løsning

Status for initiativ 2.1: Støtte udviklingen af farmakogenetiske analysemetoder

Initiativets formål er at udvikle og validere en national farmakogenetisk analysemetode (pipeline), som gøres tilgængelig nationalt på Nationalt Genom Centers (NGC's) infrastruktur, med henblik på at muliggøre en bred anvendelse af farmakogenetik i sundhedsvæsenet.

Et hovedfokus i initiativet er at skabe mere værdi for patienterne på baggrund af de genomiske undersøgelser, som allerede udføres, samt de genomer der er tilgængelige i Den Nationale Genomdatabase, ved

systematisk at udnytte genetisk viden om lægemiddelomsætning og -effekt til at forbedre behandlingen.

Indsatsområdet gennemføres i regi af den eksisterende infrastruktur og governance på personlig medicin-området, og ligger praktisk og juridisk op ad den nuværende organisering. NGC har det overordnede ansvar for initiativet, mens Molekylær Medicinsk Afdeling, Aarhus Universitetshospital er primær samarbejdspartner. Initiativet er organiseret som et treårigt udviklingsforløb med fokus på metodeudvikling, validering og gradvis ibrugtagning, og med løbende inddragelse af relevante faglige fora og governance, herunder fagligt råd for genomisk medicin og den tekniske arbejdsgruppe. Udviklingen skal ske på tværs af patientgrupper og regioner og i samarbejde med relevante kliniske aktører mhp. at sikre klinisk forankring nationalt. Næste trin er dannelse af en projektgruppe med direkte involverede faglige eksperter fra alle regioner.

Regionerne vil modtage en henvendelse med anmodning om input til to forhold:

Det første er frikøb af regionale, lægefaglige ressourcer (farmakologer) til at indgå i en national projektgruppe, der skal bidrage til realisering af initiativet svarende til 1,5 årsværk årligt. Frikøbet er tænkt forankret i de klinisk farmakologiske afdelinger, men med mulighed for lokal tilpasning, hvor dette vurderes relevant. Ressourcerne skal anvendes til at etablere en national 8 projektgruppe bestående af kliniske faglige eksperter med bred regional forankring, som kan bidrage aktivt til den videre udvikling, afprøvning og implementering af den nationale farmakogenetiske analysemetode. Projektgruppen er tiltænkt en rolle som centralt fagligt omdrejningspunkt for initiativet, herunder med ansvar for:

- at bidrage med klinisk-faglig input til udvikling og validering af farmakogenetiske analysemetoder (pipeline), samt til hvordan pipeline og output kan integreres med og udstilles på NGC's infrastruktur
- inddragelse og koordinering med relevante kliniske og forskningsmæssige miljøer på tværs af landet
- faglig kvalificering af analyser, fortolkning og svarafgivelse
- planlægning og koordineret afprøvning med henblik på klinisk anvendelse
- understøttelse af national ensartethed og klinisk forankring
- understøtte koordinering med øvrige farmakogenetiske initiativer i strategi for personlig medicin 2025-2027 og evt. andre relevante interessenter.

Det andet er, at der efterlyses kliniske og/eller forskningsmiljøer, som aktuelt arbejder med udvikling og anvendelse af bioinformatiske pipelines til farmakogenetik, med henblik på at sikre synergier og samspil med igangværende initiativer og afsøge, hvordan eksisterende arbejde eventuelt kan bidrage til en fælles national tilgang.

Status for initiativ 5.1: Frekvensdatabase

NGC har igangsat arbejdet med initiativ 5.1 i samarbejde med Afdeling for Genomisk Medicin, Rigshospitalet, Region Hovedstaden, som primær samarbejdspartner. Projektet skal støtte udviklingen af en national frekvensdatabase forankret i NGC's infrastruktur til gavn for det danske sundhedsvæsen.

Aktuelt arbejdes med at afdække de juridiske rammer for frekvensdatabasen til hhv. klinikere og forskere, herunder evt. behov for udvikling af den nuværende infrastruktur. Når de juridiske rammer er på plads, kan det videre arbejde og projektplanlægning fortsætte, herunder inddragelse af regionale fagpersoner. Region Sjælland har indmeldt Thomas Lau Lindestrand-Hansen til at indgå i arbejdet med initiativet.

Status for initiativ 5.2: Understøtte og udvikle infrastrukturen til mere effektiv brug af genomdata

NGC har igangsat arbejdet med initiativ 5.2 i samarbejde med Afdeling for Genomisk Medicin, Rigshospitalet, Region Hovedstaden. Øvrige regioner inddrages også i projektet. Projektet skal udvikle tekniske løsninger til udlevering af genomdata til klinikere og forskere. Dette initiativ uddybes og drøftes i punkt 5 på dagsordenen.

Videre proces

Tovholderne for initiativet har været i dialog med en række relevante aktører og faglige miljøer i hele landet. For at sikre en systematisk og ensartet regional inddragelse på tværs af landet anmodes regionerne via de regionale hovedpostkasser om at melde tilbage, hvilke personer eller miljøer man lokalt ønsker inddraget i den videre dialog.

Pkt. 3 Status for indsatsområder A-H i det strategiske arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser 2026-2028 v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at den tekniske arbejdsgruppe tager en overordnet status for indsatsområder i det strategiske arbejdsprogram A-H til efterretning.

Referat

Bettina orienterede om status på de otte indsatsområder (A-H) i det strategiske arbejdsprogram og gjorde opmærksom på, at indsatsområderne hhv. F: National Genomdatabase og G: HPC kapacitet behandles separat på mødets punkt 4 og 6.

Fagligt råd for genomisk medicin har udarbejdet kommissorier og budgetter for hvert indsatsområde, som skal godkendes af den nationale

bestyrelse for drift af genomdatabasen. Den tekniske arbejdsgruppe holdes løbende orienteret om processen.

Problemstilling

National bestyrelse for drift af genomdatabasen godkendte d. 12. december 2025 strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser 2026-2028. Arbejdsprogrammet er udarbejdet af Fagligt råd for genomisk medicin og indeholder otte strategiske indsatsområder (A-H), der tilsammen skal understøtte den videre udvikling af genomisk medicin-området i Danmark, herunder sikre en fortsat national koordinering af tilbud om omfattende genetiske analyser i sundhedsvæsenet.

Indsatsområderne er:

- A: Nationalt tilbud om genomisk sekventering til patientgrupper
- B: Værdi for patienterne – kvalitetssikring og lighed
- C: Videreudvikling af kræftpakker som beskrevet i Kræftplan V
- D: Jura
- E: Forskning
- F: National Genomdatabase
- G: HPC-kapacitet
- H: Pangenomgraf

Løsning

Fagligt råd for genomisk medicin har udarbejdet udkast til kommissorier/opgavebeskrivelser for underarbejdsgrupper til de enkelte indsatsområder A-H.

For nogle af indsatsområderne inddrages medlemmerne af den tekniske arbejdsgruppe i underarbejdsgrupper, som har til opgave at bidrage med input og forslag til det kommende arbejde med de strategiske indsatsområder i arbejdsprogrammet. Disse indsatsområder hhv. F: National Genomdatabase og G: HPC kapacitet behandles separat på mødets punkt 4 og 6.

Videre proces

Bestyrelsen for drift af den nationale genomdatabase skal på næste møde den 10. marts godkende kommissorier for underarbejdsgrupper og budgetter for de enkelte indsatsområder i arbejdsprogrammet. Den tekniske arbejdsgruppe orienteres efterfølgende om fremdriften for indsatsområderne i det strategiske arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser.

Pkt. 4 Drøftelse af indsatsområdet F, National Genomdatabase i det strategiske arbejdsprogram (data ind) v/Nicolas Rapin og Mikael Kronborg Christophersen

Indstilling

Det indstilles, at den tekniske arbejdsgruppe:

- a) tager opgavebeskrivelse for indsatsområde F til efterretning (bilag 1)
- b) drøfter og kommer med input til, hvilke filtyper fra omfattende genetiske analyser, som fremover skal indberettes til den nationale genomdatabase, samt hvordan de skal processeres efterfølgende.

Referat

- a) Mikael Kronborg orienterede kort om opgaverne i den medsendte opgavebeskrivelse F, National Genomdatabase. Medlemmerne af den tekniske arbejdsgruppe tog orienteringen til efterretning.
- b) Mikael efterspurgt input fra medlemmer af den tekniske arbejdsgruppe ift. hvilke filformater, de ønsker at indberette fremover til genomdatabasen. Nedenstående fire løsningsmodeller blev præsenteret, som udgangspunkt for en fælles drøftelse, hvortil der også var mulighed for at foreslå andre løsninger:
 - 1) **Harmonisering og Opbevaring.** FASTQ og klinisk pipeline output indberettes, sidstnævnte gemmes til eventuel reanalyse og opfyldelse af lovkrav. NGC genererer pipeline output vha. international, open source og golden standard pipeline, som f.eks. Sarek.
 - 2) **International Harmonisering.** FASTQ indberettes, NGC genererer pipeline output vha. international, open source og golden standard pipeline, som f.eks. Sarek. Klinisk pipeline output skal opbevares regionalt.
 - 3) **Delvis Harmonisering.** FASTQ indberettes, eventuelt sammen med klinisk pipeline output. Indberetning af klinisk pipeline output kræver, at filerne lever op til nationalt fastsatte retningslinjer for pipeline output. Hvis ikke opfyldt, genererer NGC pipeline output.
 - 4) **National Harmonisering.** Hvis en fælles pipeline kan besluttes på nationalt plan, som alle indberettende afdelinger anvender, kan pipeline output indberettes uden behov for at indberette FASTQ.

Mikael nævnte, at det er vigtigt, at der skelnes mellem:

- klinisk pipeline output anvendt i patientbehandling. Der er dokumentationspligt, men det er ikke nødvendigvis (inter-) nationalt harmoniseret. Dermed kan klinisk pipeline output ikke nemt anvendes på tværs, herunder til fx reanalyse og til forskning.
- harmoniseret pipeline output, processeret med standard pipeline som kan anvendes på tværs til bl.a. forskning.

Medlemmerne af den tekniske arbejdsgruppe havde forskellige ønsker til, hvilke fil-formater, der for den enkelte region vil være mest optimalt at indberette.

- Frederik Bagger, Region Hovedstaden, gjorde opmærksom på, at han meget gerne ser, at man holder fast i udmelding fra NGC i 2023 om, at NGC fremover ville gemme klinisk pipeline output (CRAM, VCF), og at NGC ville arbejde på at få en indberetningsløsning klar til indberetning af klinisk pipeline-output.
- Mads Sønderkær, Nordjylland ville gerne fortsat indberette FASTQ – as is.
- Mads Aagaard, Vejle ønskede også at indberette FASTQ
- Søren Vang, MOMA ønskede indberetning af rådata, dvs. gzip eller SPRING komprimerede FASTQ.
- Martin Larsen, OUH gjorde opmærksom på, at long-read sequencing er under implementering i flere regioner, så der kan forventes en større produktion af uBAM-filer inden så længe.

Det blev aftalt, at Mikael, Nicolas og Astrid rækker ud til arbejdsgruppens medlemmer (dem, der indberetter) mhp. en nærmere kortlægning af behov i hver region, herunder afdækning af ønsker til fil-formater der indberettes.

NGC er åben overfor at finde gode løsninger, der i videst muligt omfang tilgodeser alles behov.

Efterfølgende denne afklaring, vil NGC fremsende et skriftligt oplæg om indberetning af filtyper og efterfølgende processering.

Problemstilling

- a) Indsatsområde F i det strategiske arbejdsprogram har fokus på videreudvikling af tekniske løsninger til indberetning af genomdata genereret i patientbehandling (data easy-in). Arbejdsgruppen inddrages i udarbejdelse af forslag til gennemførelsen af de aktiviteter vedrørende den nationale genomdatabase (indsatsområde F), som beskrevet i det strategiske arbejdsprogram anført nedenfor.
- b) Efter sidste møde i den tekniske arbejdsgruppe er NGC anmodet om, at den tekniske arbejdsgruppe får mulighed for en nærmere drøftelse af, hvilke filtyper, der fremadrettet skal indberettes til den nationale genomdatabase. Dette har været drøftet i løbet af de

seneste år, og NGC ønsker gerne input hertil, forud for, at NGC træffer endelig beslutning om, hvilke filtyper der skal indberettes.

Løsning

- a) Den tekniske arbejdsgruppe involveres i opgaven om at udarbejde forslag til:
- Analyse af slutbrugeres behov og tekniske muligheder.
 - Pilotprojekt med udvikling af mere automatiseret indberetningsløsning fra klinisk afdeling, som er på NGCs HPC-infrastruktur.
 - Pilotprojekt med udvikling af mere automatiseret indberetningsløsning fra klinisk afdeling, som ikke er på NGCs HPC-infrastruktur.
 - Pilotprojekt af indberetning af data fra long-read sekventering.
 - Udrulning til resterende regioner og national drift påbegyndes.

Udvikling af en mere automatiseret indberetningsløsning vil blive tænkt sammen med den tekniske løsning for udlevering af arbejdskopi, som beskrevet i pkt. 5 på dagsordenen.

- b) Ift. indberetningspligtige filtyper forestiller NGC sig ét af følgende tre scenarier for harmonisering af pipeline output (primært CRAM-filer), men modtager gerne forslag til alternative strategier på området:
1. Kun FASTQ indberettes, NGC genererer pipeline output vha. international, open source og golden standard pipeline, som f.eks. Sarek.
 - a. OBS: Pipeline output anvendt i patientbehandling indberettes ikke.
 2. FASTQ indberettes sammen med pipeline output. Indberetning af pipeline output kræver, at filerne lever op til nationalt fastsatte retningslinjer for pipeline output. Hvis ikke, genererer NGC pipeline output.
 3. Hvis en fælles pipeline kan besluttes på nationalt plan, som alle indberettende afdelinger anvender, kan pipeline output indberettes uden behov for at indberette FASTQ.

Videre proces

- a) Indsatsområdet ledes af NGC med tæt inddragelse af alle regioner samt den fælles governance, herunder den Tekniske arbejdsgruppe for Den Nationale Genomdatabase, og regionale bioinformatikere og IT-personale. Alle afdelinger/regioner, som indberetter til den nationale genomdatabase, vil blive inviteret til at bidrage i analysefasen.
- Pilotprojekterne udvikles i samarbejde med kliniske afdelinger i hhv. Region Hovedstaden, som er på NGCs HPC-infrastruktur, og

de vestlige regioner (Syddanmark, Midtjylland og Nordjylland), som ikke er.

Arbejdsgruppens forslag til løsninger af ovenstående opgaver kvalificeres i Fagligt råd for genomisk medicin og godkendes i den nationale bestyrelse for drift af genomdatabasen.

- b) Input til beslutning om indberetningspligtige filtyper og efterfølgende processering tages til efterretning og indgår i en efterfølgende endelige beslutning.

Bilag

Bilag 1: Udkast til opgavebeskrivelse for indsatsområde F, National Genomdatabase

Pkt. 5 Drøftelse af genom-initiativet 5.2 i Strategi for personlig medicin: Understøtte og udvikle infrastrukturen til mere effektiv brug af genomdata (data ud) v/Nicolas Rapin og Mikael Kronborg Christophersen

Indstilling

Det indstilles, at den tekniske arbejdsgruppe drøfter, hvordan en løsning til nem adgang til arbejdskopi af indberettet genomdata kunne se ud.

Referat

Nicolas Rapin efterspurgte input fra medlemmerne af den tekniske arbejdsgruppe til, hvordan vi bedst skaber læseadgang til indberettet data. Medlemmerne af arbejdsgruppen havde følgende bemærkninger:

- Gerne via en databasesstyret indgang, hvor man får tildelt adgang til at se data. Data-ejer kan give lov til, at andre regioner kan se data.
- Der var enighed om, at jura og lovgivningsmæssig hjemmel til udveksling af data på tværs af regioner er afgørende - databehandlertaftaler regionerne imellem understøtter dette.
- Logning er med til at afhjælpe udfordringer med adgang til patientdata.

Arbejdsgruppen var enige om, at en databasesstyret adgang til deling af data vil være ønskværdigt. Mikael, Nicolas og Astrid rækker ud til relevante regionale samarbejdspartnere mhp. det videre arbejde med at afklare behov og ønsker til den tekniske løsning til adgang til arbejdskopi af indberettet genomdata.

Problemstilling

Den nationale genomdatabase skal videreudvikles i samarbejde med NGC's brugere, så det bliver hurtigere og nemmere for klinikere og forskere at tilgå genomdata (data easy-in/data easy-out).

Initiativet "Understøtte og udvikle infrastrukturen til mere effektiv brug af genomdata" i Strategi for personlig medicin 2025-2027 har fokus på data easy-out.

På nuværende tidspunkt anvender de østlige regioner (Hovedstaden og Sjælland) NGC's HPC-infrastruktur til opbevaring og processering af genomdata, mens de vestlige regioner (Nordjylland, Midtjylland og Syddanmark) anvender egne regionale HPC-miljøer.

Data i den nationale genomdatabase skal være tilgængelig for alle regioner, og anmodning om og udlevering af arbejdskopi til klinisk brug skal simplificeres og effektiviseres.

Genomdata må ikke forlade NGC infrastruktur, men det må information om hvilke metadata og genomdata, som findes i genomdatabasen godt. Ligeledes er det lovligt at en arbejdskopi af genomdata udleveres i forbindelse med konkret patientbehandling.

Løsning

NGC ønsker input fra arbejdsgruppen og relevante kliniske afdelinger, som bedst kender til egne HPC-miljøer, til hvordan man bedst kan udvikle en national løsning til udstilling og adgang til arbejdskopi af genomdata.

Ét løsningsforslag kunne være at indholdet i en national hub (den nationale genomdatabase hos NGC), spejles til regionale spokes, hvorpå en oversigt over tilgængeligt data kan læses og adgang til arbejdskopi af data kan anmodes og gives. Inspiration til denne løsning er hentet i det internationalt initiativ CernVM-FS.

Input fra arbejdsgruppen bliver medtaget i den videre udvikling af den nationale genomdatabase.

Videre proces

Den tekniske videreudvikling af en automatiseret indberetningsløsning vil som nævnt ovenfor blive tænkt sammen med den tekniske løsning for udlevering af arbejdskopi. Videreudvikling af indberetningsløsning for brugere på NGC's HPC-infrastruktur er påbegyndt i samarbejde Region Hovedstaden. Afdækning af slutbrugernes behov og muligheder for dataudveksling påbegyndes nu, i samarbejde med kliniske afdelinger i de resterende regioner. Input fra arbejdsgruppen medtages i dette arbejde.

Bilag

Bilag 2: Status for initiativ 5.2 'Understøtte og udvikle infrastrukturen til mere effektiv brug af genomdata' (data ud).

Pkt. 6 Status for indsatsområdet G, HPC kapacitet i det strategiske arbejdsprogram v/Jacob Drasbeck

Indstilling

Det indstilles, at den tekniske arbejdsgruppe tager status for indsatsområde G, HPC kapacitet til efterretning med mulighed for at drøfte evt. spørgsmål hertil.

Referat

Jacob Drasbeck orienterede om status på indsatsområde G, HPC kapacitet, herunder kort orientering om udskiftning af kø-systemet og virtualiseringsplatform, samt en mere uddybet orientering om indkøb af ny storageplatform inkl. input fra medlemmerne af arbejdsgruppen til dette.

Udskiftning af kø-systemet i 2026

Kø-systemet skal skiftes til en mere moderne løsning. Der planlægges med indkøb i 2026 og test implementering i Q1 2027 for at overgå til drift medio 2027.

Udskiftning af virtualiseringsplatform i 2026-2027

Der kigges på alternativer i 2026 med et mål om at skifte i 2027.

Indkøb af ny storageplatform i 2026

Storageplatformen forventes indkøbt og skiftet hen over sommeren. Omkostningseffektivitet vægtes højt og derfor tilstræbes en løsning med en software defined storage løsning, der ikke er låst til bestemt hardware. Løsningen skal endvidere være med tiers, så data der ikke bliver anvendt, kan flyttes til billigere medier. Der indkøbes kun nok flash/SSD/NMVe til at understøtte det forbrug, vi har set indtil nu. Der vil være et mellem tier på SSD/HDD og et arkiv på tape/bånd. Langt den største kapacitet vil være på bånd, hvilket betyder, at genomdatabasen ikke vil kunne indlæses på en enkelt eller på flere dage.

Den tekniske arbejdsgruppe bakkede op om planerne for indkøb af storeplatform og tog orienteringen til efterretning.

Problemstilling

HPC'en og den nationale infrastruktur for personlig medicin udgør fundamentet for den lovpligtige indberetning samt for analyse, opbevaring og udstilling af genomdata, herunder samkøring af genomdata med eksterne datakilder. Infrastrukturen udgør desuden Danmarks nationale node i det Europæiske samarbejde.

Med økonomaftalen for 2025 mellem regeringen og Danske Regioner blev fundamentet for den fortsatte finansiering af infrastrukturen lagt, herunder for NGC's anskaffelse og etablering af anden generation af infrastrukturen. Arbejdet med HPC-kapacitet forankres i en arbejdsgruppe, der nedsættes under Fagligt råd for genomisk medicin. Fagligt råd for genomisk medicin lægger op til, at medlemmerne af den tekniske arbejdsgruppe inddrages i arbejdet med mulighed for at konsultere øvrige

brugere af NGC's infrastruktur og HPC-kapacitet samt eksterne eksperter efter behov.

Arbejdsgruppen for indsatsen har til formål at udarbejde forslag til gennemførelsen af aktiviteter vedrørende HPC-kapacitet (indsatsområde G), som er beskrevet i det strategiske arbejdsprogram, og som er kortfattet anført nedenfor.

Løsning

Den nationale infrastruktur for personlig medicin skal løbende vedligeholdes og videreudvikles i henhold til den teknologiske udvikling og brugernes behov.

Arbejdsgruppen har i den sammenhæng til opgave at udarbejde forslag til:

- Indkøb af ny storage platform i 2026
- Udskiftning af kø-systemet i 2026
- Udskiftning af virtualiseringsplatform i 2026-2027
- Løbende optimering af driften i 2026-2028

Videre proces

Arbejdsgruppens forslag til løsninger af ovenstående opgaver kvalificeres i Fagligt råd for genomisk medicin og godkendes i den nationale bestyrelse for drift af genomdatabasen.

Bilag

Bilag 3: Udkast til opgavebeskrivelse for indsatsområde G, HPC kapacitet

Bilag 4: Udkast til storagestrategi

Pkt. 7 Status fra NGC v/Bettina Lundgren

Indstilling

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

Referat

Bettina Lundgren orienterede om, at NGC nu har over 60.000 genomer i genomdatabasen og takkede alle for samarbejdet om at nå denne vigtige milepæl.

Den lovpligtige indberetning fortsætter uændret. I januar 2026 blev der i alt indberettet 2.016 genomækvivalenter. Restbeløbet fra bevillingen fra Novo Nordisk Fonden er på 532.281 d.kr, og dermed refunderes WGS produktionen i januar 2026 med 264 d.kr pr. genomækvivalent.

Pkt. 8 Evt. og tak for i dag v/Bettina Lundgren

- Næste møde i teknisk arbejdsgruppe afholdes onsdag den 20. maj kl. 14.30-16.00