

Referat

Dato: 09-06-2026
Sagsbeh.: RKA

Møde i den tekniske arbejdsgruppe den 20.05.2026

Dato: 20. maj 2026

Mødeleder: Mette Bruun Kolbye

Sted: Virtuelt Microsoft Teams

Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Punkt Ca. tid Aktivitet

1.	14.30	Velkommen samt kort status fra NGC v/Mette Bruun Kolbye, sektionsleder i NGC
2.	14.40	Status på implementering af genom-initiativer drevet af NGC i Strategi for personlig medicin 2025-2027 (O) v/Mette Bruun Kolbye
3.	14.50	Status på indsatsområder i det strategiske arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser 2026-2028 (O) v/Mette Bruun Kolbye
4.	15.00	Indsatsområde F, National Genomdatabase i det strategiske arbejdsprogram (data ind) (O+D) v/Astrid Munk Pedersen
5.	15.15	Genom-initiativet 5.2 i Strategi for personlig medicin: Understøtte og udvikle infrastrukturen til mere effektiv brug af genomdata (data ud) (O+D) v/Astrid Munk Pedersen
6.	15.30	Status for indsatsområdet G, HPC-kapacitet i det strategiske arbejdsprogram (O+D) v/Jacob Drasbeck
7.	15.50	Evt. og tak for i dag v/Mette Bruun Kolbye

(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
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

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

Pkt. 1 Velkomst samt kort status fra NGC v/Mette Bruun Kolbye

Referat

Mette Bruun Kolbye bød velkommen og oplyste, at hun er tiltrådt som ny sektionsleder i Nationalt Genom Center per 1. februar 2026. Herefter fulgte en kort status fra NGC:

- NGC er per 1. januar 2026 organisatorisk forankret i et nyt vicedirektørområde i Sundhedsdatastyrelsen, "Forskning og Datainfrastruktur" med Bettina Lundgren som vicedirektør. Samtidig er Sundhedsdatastyrelsen organisatorisk ved at etablere sig som Digital Sundhed Danmark, sammen med Sundhed.dk, MedCom samt nogle regionale funktioner for hjemmebehandling i Region Nordjylland, Region Midtjylland og Region Syddanmark.
- NGC har over 60.000 genomer i genomdatabasen. Indberetningen af genomer til genomdatabasen fortsætter jf. den lovbestemte indberetningspligt. Der er ligeledes et ønske fra interessenter i governance-strukturen om fortsat at følge antallet af genomer i databasen. Pt. gøres dette ved, at de indberettende afdelinger fra hver region fortsætter den hidtidige praksis med månedlig fremsendelse af KPI'er til NGC, indtil NGC har udviklet en løsning, hvor antal genomer fordelt på patientgrupper per region kan trækkes ud automatisk.
- NGC har ifm. med udarbejdelse af en rapport til Novo Nordisk Fonden fået information om et større antal publikationer fra de kliniske miljøer, hvor der indgår WGS-analyser, som NNF har været med til at finansiere. Rapporten vil blive delt med vores interessenter, når den er færdig.

Medlemmerne af den tekniske arbejdsgruppe spurgte:

- til proces for indberetning af data fra evt. nye patientgrupper? NGC orienterede om, at der kan oprettes nye patientgrupper på et overordnet niveau, ikke på underindikationer. Spor A i det

strategiske arbejdsprogram "Nationalt tilbud om genomisk sekventering til patientgrupper" skal jf. kommissoriet for indsatsområdet arbejde hermed. NGC skal orienteres om evt. nye patientgrupper mhp. oprettelse i indberetningsløsningen/metadatakataloget.

- om, der aktuelt er forskningsprojekter, der har fået adgang til genomdatabasen?
Der er to forskningsprojekter, der er i proces med behandling i Den Nationale Videnskabetiske Komité (NVK), så adgang for forskningsprojekter er på vej.

Medlemmerne af arbejdsgruppen tog orienteringen til efterretning.

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

Indstilling

Det indstilles, at den tekniske arbejdsgruppe tager orienteringen om projektbeskrivelser og budgetter for initiativerne 2.1, 5.1 (frekvensdatabase), og 5.2 til efterretning.

Referat

Mette Kolbye gav en kort status på genom-initiativerne drevet af NGC i strategi for personlig medicin (se præsentationen fra mødet, som vedlægges referatet). Regionerne er anmodet om at indmelde relevante regionale fagpersoner til projekterne via de regionale hovedpostkasser. Da der indtil videre ikke er kommet mange henvendelser, vil NGC genfremsende mailen med tilbud om at deltage i arbejdsgrupperne i PM-initiativerne. Medlemmerne af den tekniske arbejdsgruppe tog orienteringen til efterretning.

Problemstilling

Den nationale bestyrelse for drift af genomdatabasen har i marts 2026 modtaget udfoldede projektbeskrivelser og budgetter for genom-initiativerne i Strategi for personlig medicin 2025-2027 til skriftlig orientering.

Regionale fagpersoner er, via de regionale kontaktpostkasser med regionale kontaktpersoner for personlig medicin cc., inviteret til at bidrage til initiativerne med henblik på at understøtte en bred regional inddragelse. Den brede involvering har til formål at sikre synergier og samspil med igangværende initiativer.

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, MDxCore Enheden, Rigshospitalet (frederik.otzen.bagger@regionh.dk) Maria Rossing, MDxCore Enheden, 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) Astrid Munk Pedersen, Sundhedsdatastyrelsen, Nationalt Genom Center, (amp@sundhedsdata.dk)

Projektbeskrivelserne er præsenteret og kvalificeret på møde i fagligt råd for genomisk medicin d. 30. januar 2026 og teknisk arbejdsgruppe er orienteret om status på møde den 17. februar 2026.

Løsning

Teknisk arbejdsgruppe orienteres om aktuel status og tager de udfoldede projektskrivelser med budgetter for de tre initiativer til efterretning (bilag 2.1, 2.2 og 2.3).

Status for initiativ 2.1: Støtte udviklingen af farmakogenetiske analysemetoder

Initiativ 2.1 skal støtte udviklingen af farmakogenetiske analysemetoder, der skal muliggøre skræddersyede lægemiddelanbefalinger baseret på patienters genetik. Der er indgået kontrakt mellem de primære samarbejdspartnere (MOMA, NGC) og der er udarbejdet projektbeskrivelse med formål, leverancer, organisering og budget for initiativ 2.1 (bilag 2.1). Der pågår bilateral dialog med relevante aktører og faglige miljøer i hele landet for at sikre bred regional inddragelse.

Klinisk projektgruppe

Der frikøbes regionale lægefaglige ressourcer (farmakologer) til at indgå i en national klinisk projektgruppe, der skal bidrage til realisering af initiativet, og der afsøges synergier til evt. igangværende kliniske- og/eller forsknings-initiativer på området. Der blev afholdt et stiftende møde i den kliniske projektgruppe den 22. april, hvor arbejdsgange og rammer for det videre arbejde blev drøftet. Peter Breining repræsenterer Region Midtjylland og Region Nordjylland, Michael Asger Andersen repræsenterer Region Hovedstaden og Region Sjælland (den kommende Region Østdanmark) og Troels Korshøj Bergmann repræsenterer Region Syddanmark. Den kliniske projektgruppe skal være et centralt fagligt omdrejningspunkt, der skal understøtte gennemførelsen af initiativ 2.1 i projektperioden.

Bioinformatisk projektgruppe

Parallelt hermed pågår et arbejde i den bioinformatiske projektgruppe, der aktuelt er i gang med validering af de første farmakogenetiske gener, der vil blive analyseret i den nationale pipeline. Ud over validering baseret på Short-read WGS, arbejdes der også med validering af input fra Long-read WGS på både ONT- og PacBio-platforme. Der afholdes ugentlige møder i bioinformatikgruppen med deltagelse af et medlem fra den kliniske projektgruppe. Formålet er at sikre løbende tæt koordinering imellem den teknisk-bioinformatiske udvikling af pipeline og de kliniske fokusområder, der identificeres af den kliniske projektgruppe.

Referencegruppe

Den 12. marts 2026 blev der afholdt et introduktionsmøde for interessenter meldt ind via de regionale hovedpostkasser. Denne interessentgruppe fungerer som referencegruppe for projektet. Referencegruppen involveres med virtuelle informations- og dialogmøder hvert kvartal med henblik på løbende opdatering fra den kliniske projektgruppe og mulighed for fortsat input fra interessenterne.

Der pågår løbende klargøring af overflytning af den første testversion af pipeline til NGC's infrastruktur.

Der er endvidere etableret kontakt til initiativ 2.2: "Afsøge muligheder og udfordringer for etablering af en farmakogenetisk profil", som drives af Lægemiddelstyrelsen grundet synergi imellem de to farmakogenetiske initiativer, 2.1 og 2.2.

Status for initiativ 5.1: Frekvensdatabase

Projektet har til formål at udvikle en national frekvensdatabase, der skal gøres tilgængelig på NGCs infrastruktur med henblik på at muliggøre en bred anvendelse i sundhedsvæsenet på tværs af regioner. En national frekvensdatabase gør det muligt hurtigt at se, om en genvariant er observeret før, og hvor hyppigt den forekommer i befolkningen. Ved at samle data nationalt, opnås en ensartet og effektiv løsning, så patienter i Danmark kan få en hurtig og mere præcis diagnosticering. Der er indgået kontrakt mellem de primære samarbejdspartnere (MDxCore Enheden og NGC) og udarbejdet projektbeskrivelse med formål, leverancer, organisering og budget for initiativ 5.1 (Bilag 2.2).

Status for projektet er, at MDxCore har afleveret dokumentation for deres nuværende lokale frekvensdatabase (DenGen) til NGC. Denne database vil danne grundlaget for videreudviklingen af den nationale frekvensdatabase. Dertil er NGC i gang med at udarbejde en hjemmel og compliance analyse, samt afklare hvordan indberettet data kan harmoniseres til brug i en frekvensdatabase.

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

Initiativ 5.2 skal understøtte og udvikle infrastrukturen til mere effektiv brug af genomdata. Den Nationale Genomdatabase skal forbedres og videreudvikles, så det er nemmere for brugerne at få adgang til og arbejde med data lokalt. Den tekniske arbejdsgruppe orienteres om projektbeskrivelse med formål, leverancer, organisering og budget for initiativ 5.2 (Bilag 2.3).

Der orienteres nærmere om dette initiativ under punkt 5 på dagsordenen.

Videre proces

2.1 Farmakogenetik

Projektets fremdrift varetages af NGC i samarbejde med MOMA.

5.1 Frekvensdatabasen

NGC er fortsat i gang med at afdække de juridiske rammer for projektet til hhv. klinikere og forskere, samt at afdække om projektet kræver udvikling af den nuværende infrastruktur. Herefter kan det videre arbejde og projektplanlægningen fortsætte.

5.2 Genomdatabasen

Analysefasen af Leverance 2 er påbegyndt i marts og april 2026 med individuelle møder med afdelinger på tværs af landet, som indberetter genomdata til NGC. For leverance 1 er der igangsat afklaring om de juridiske krav til løsningen med særligt fokus på tydelig adskillelse af dataansvar og databehandling. De juridiske krav har betydning for den endelige tekniske løsning.

Bilag

Bilag 2.1: Projektbeskrivelse for PM initiativ 2.1

Bilag 2.2: Projektbeskrivelse for PM initiativ 5.1

Bilag 2.3: Projektbeskrivelse for PM initiativ 5.2

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

Indstilling

Det indstilles, at den tekniske arbejdsgruppe tager status for udkast til kommissorier/opgavebeskrivelser for indsatsområder A-H i det strategiske arbejdsprogram til efterretning.

Referat

Mette Kolbye orienterede om, at der udestår endelig godkendelse fra den nationale bestyrelse for drift af genom-databasen af kommissorier og budgetter i det strategiske arbejdsprogram samt konkret prioritering af "ikke-disponerede" midler i 2026-budgettet. Bestyrelsen har ikke mulighed for at træffe beslutninger herom, før der er dannet en regering. Fagligt råd for Genomisk Medicin er i ventetiden i proces med udpegning af medlemmer til underarbejdsgrupper til indsatsområderne i det strategiske arbejdsprogram. Indsatsområderne F: National Genomdatabase og G: HPC kapacitet behandles separat på mødets punkt 4 og 5. Medlemmerne af den tekniske arbejdsgruppe tog orienteringen til efterretning.

Problemstilling

National bestyrelse for drift af genomdatabasen godkendte på møde den 12. december 2025 et flerårigt 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.

Udkast til kommissorier og budgetter for de otte indsatsområder er kvalificeret på møde i Fagligt råd for genomisk medicin d. 30. januar 2026. Bestyrelsen skal på baggrund heraf godkende kommissorier og prioritere budgetmidler for de otte indsatsområder (A-H) i Strategisk arbejdsprogram, frasat indsatsområde G: HPC-kapacitet, som forudsættes prioriteret, da dette er en bunden opgave, som skal løses uanset øvrig prioritering. 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

Den tekniske arbejdsgruppe orienteres om status for udkast til kommissorier i det strategiske arbejdsprogram (bilag 3.1). Udkast til kommissorier for alle indsatsområder er fremsendt til Fagligt råd for genomisk medicin den 5. maj mhp. drøftelse af udpegning af medlemmer til underarbejdsgrupper under det strategiske arbejdsprogram på møde i Fagligt råd den 12. maj.

Den nationale bestyrelse for drift af genomdatabase har til opgave at godkende kommissorier for indsatsområderne samt konkret prioritering af "ikke-disponerede" midler i 2026-budgettet.

NGC har den 6. marts 2026 orienteret bestyrelsen skriftligt om, at prioritering af indsatsområderne i arbejdsprogrammet grundet folketingsvalg har måttet sættes i bero (fraset HPC-kapacitet, indsatsområde G, en bunden opgave, da det er kritisk infrastruktur).

Videre proces

Bestyrelsen for drift af den nationale genomdatabase skal godkende kommissorier og budgetter for de enkelte indsatsområder i det strategiske arbejdsprogram på møde den 2. juni, såfremt en ny regering er på plads.

Den tekniske arbejdsgruppe orienteres løbende om fremdriften for indsatsområderne i det strategiske arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser.

Bilag

3.1: Kommissorier/opgavebeskrivelser – strategisk arbejdsprogram.

Pkt. 4 Indsatsområde F, National Genomdatabase i det strategiske arbejdsprogram (data ind) v/Astrid Munk Pedersen

Indstilling

Det indstilles, at den tekniske arbejdsgruppe tager opsamling fra behovsafklaringsmøderne (vedr. data-ind) samt beslutningerne taget på baggrund af disse til efterretning.

Referat

Astrid Munk Pedersen orienterede om, at behov og ønsker til indberetning har skiftet over de sidste tre år - NGC ønsker at videreudvikle genomdatabase i overensstemmelse med aktuelle behov i de kliniske miljøer.

Der har i foråret 2026 været afholdt behovsafklaringsmøder med de indberettende afdelinger inkl. medlemmer fra den tekniske arbejdsgruppe med henblik på at få en opdateret forståelse for regionernes ønsker til

indberetning samt behov for og ønsker til metadata. Afklaringsmøderne er afholdt:

- Den 17. marts: Behovsafklaringsmøde med Klinisk Genetisk Afdeling, Odense Universitetshospital
- Den 24. marts: Behovsafklaringsmøde med Molekylær Medicinsk Afdeling, Aarhus Universitetshospital
- Den 25. marts: Behovsafklaringsmøde med Klinisk Genetisk Afdeling, Vejle Sygehus, Sygehus Lillebælt
- Den 9. april: Behovsafklaringsmøde med MDxCore Enheden, Rigshospitalet
- Den 20. april: Behovsafklaringsmøde med Afdeling for Molekylær Diagnostik, Aalborg Universitetshospital

Astrid præsenterede opsamling på behovsafklaringer, som medlemmerne fik mulighed for at kvalificere. Frederik Bagger gjorde opmærksom på, at MDxCore Enheden ikke ønsker at indberette FASTQ filer, kun pipeline output (CRAM). På baggrund af afklaringsmøderne og kvalificeringen på mødet i den tekniske arbejdsgruppe vil NGC arbejde videre med nedenstående:

Data ind:

- Short read - der indberettes FASTQ eller ækvivalente CRAM filer
- Long read – der indberettes uBAM-filer
 - Dette bliver muligt inden udgangen af 2026
- NGC er påbegyndt en revision af det nuværende metadatakatalog
 - Der ses på hvilke felter, der kan gøres valgfrie.
 - Arbejdsgruppen orienteres og involveres ved behov

Harmonisering af data:

- NGC står for harmonisering af data til fx frekvensdatabase, forskning og internationale initiativer
- Arbejdsgruppen orienteres om den tekniske udvikling og involveres ved behov i pilotprojekter.

Medlemmer af den tekniske arbejdsgruppe gjorde opmærksom på, at NGC bør involvere en bredere gruppe af slutbrugere, og ikke kun brugere der benytter indberetningsløsningen. NGC tog bemærkningen til efterretning og oplyste, at der også planlægges med involvering af forskere og klinikere. Medlemmerne af den tekniske arbejdsgruppe orienterede om, at alle regioner benytter longread-sekventeringer og spurgte, om longread-sekventering implementeres i frekvensdatabasen? Astrid Munk Pedersen oplyste, at dette ikke er besluttet endnu.

Medlemmerne af den tekniske arbejdsgruppe tog opsamlingen fra behovsafklaringsmøderne til efterretning og bakkede op om NGC's oplæg til fortsat udvikling af metadatakataloget, harmonisering af data samt

indberetningsløsning, herunder hvilke filformater, der indberettes til genomdatabasen.

Problemstilling

Analyse og videreudvikling af tekniske løsninger til indberetning af genomdata genereret i patientbehandling fremgår i opgavebeskrivelse for indsatsområde F, "National Genomdatabase", i det strategiske arbejdsprogram, herunder analyse af slutbrugeres behov og tekniske muligheder.

Krav til indberetning af data til den nationale genomdatabase har skiftet gennem årene i takt med ændrede behov, prioriteringer og ønsker fra regionerne og NGC. Der er således behov for at træffe en beslutning vedr. indberetning, som stemmer overens med de indberettende afdelingers behov.

Løsning

NGC har på baggrund heraf afholdt behovsafklaringsmøder med alle de indberettende afdelinger for at få en god forståelse for deres ønsker til indberetning. En opsamling fra møderne præsenteres for arbejdsgruppen. På baggrund af behovsafklaringsmøderne vil NGC, som en del af indsatsområdet i første omgang arbejde videre med følgende:

- For short read WGS-analyse indberettes FASTQ-filer eller en ækvivalent CRAM-fil
- NGC gør det muligt at indberette long read WGS-data i form af uBAM filer
- NGC reviderer i samarbejde med de indberettende afdelinger det nuværende metadatakatalog
- NGC udarbejder en løsning til at generere harmoniseret data til fx frekvensdatabase og internationale initiativer.

Videre proces

Den tekniske arbejdsgruppe inddrages ift. revision af metadatakataloget samt pilotprojekt for indberetning af long read data. NGC forventer at have løsning til indberetning af long read data klar ved udgangen af 2026.

Pkt. 5 Genom-initiativet 5.2 i Strategi for personlig medicin: Understøtte og udvikle infrastrukturen til mere effektiv brug af genomdata (data ud)
v/Astrid Munk Pedersen

Indstilling

Det indstilles, at den tekniske arbejdsgruppe tager opsamling fra behovsafklaringsmøderne (vedr. data ud) samt beslutningerne taget på baggrund af disse til efterretning.

Referat

Astrid Munk Pedersen orienterede om opsamlingen fra behovsaflklaringsmøderne, som medlemmerne af den tekniske arbejdsgruppe fik mulighed for at kvalificere.

NGC udvikler løsninger, hvor fokus er på:

- Indberetter kan få adgang til de samme filer og filtyper, som de har indberettet
- Det skal være muligt at få data ud i en automatiseret proces uden manuel godkendelse fra NGC. Efter automatisk anmodning og godkendelse, vil selve leveringstiden afhænge af, hvilken type storage ("kold" el. "varm"), data ligger på. Data kan leveres hurtigere fra "varm" end fra "kold" storage.
- Det skal være muligt at slå op i metadata indberettet til genomdatabasen
- Arbejdsgruppen orienteres om den tekniske udvikling og involveres ved behov i pilotprojekter.

Medlemmerne af den tekniske arbejdsgruppe tog opsamlingen fra behovsaflklaringsmøderne til efterretning og bakkede op om NGC's oplæg til fortsat videreudvikling af data-ud løsninger.

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.

Det er vigtigt for NGC at få en klar forståelse for de indberettende afdelingers behov for adgang til data for at sikre, at der udvikles en brugbar forbedret data-ud løsning.

Løsning

NGC har afholdt behovsaflklaringsmøder med alle de indberettende afdelinger for at få en god forståelse for deres ønsker til en nemmere data-ud løsning (Leverance 2). På baggrund af disse møder vil NGC arbejde videre med følgende punkter i en forbedret data-ud løsning:

- Adgang til samme filer og filtyper, som er indberettet
- Automatiseret godkendelsesproces
- Kommandolinjebaseret
 - Metadatakatalog over tilgængeligt data
 - Opslag på baggrund af metadata og identifikationsnumre
 - Data ud af databasen

Videreudvikling af indberetningsløsning for brugere på NGC's HPC-infrastruktur er påbegyndt i samarbejde Region Hovedstaden (Leverance 1) og NGC og Region Hovedstaden i gang med at afklare de juridiske krav mhp. dataansvar og databehandling.

Videre proces

På baggrund af input på behovsafklaringsmøderne vil NGC arbejde videre på at udvikle en forbedret data-ud løsning.

Første fokus vil være, at NGC udarbejder en løsning til at kunne foretage opslag i metadatakataloget. Den tekniske arbejdsgruppe vil blive involveret i et pilotprojekt for opslag i metadatakataloget.

Arbejdsgruppen vil desuden løbende blive inddraget i den videre udvikling af data-ud løsningen.

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, at den nuværende storage-platform nærmer sig end-of-life og udbud på storage er derfor i proces. Der stiles mod tildeling i nær fremtid. Der prioriteres en software-defined-storage løsning (SDS). Søren Vang bad om at få rundsendt udbudsmateriale. Dette kunne ikke efterkommes, da NGC var midt i en afklaringsproces om udbuddet med tilbudsgivere. Ved en rundsendelse øges risikoen for at materialet deles bredere. Udbudsmaterialet skal behandles fortroligt frem til offentliggørelsen for at sikre, at alle potentielle tilbudsgivere får adgang til de samme oplysninger på samme tidspunkt og dermed konkurrerer på lige vilkår.

Derudover arbejdes der på at gøre GPU-kapacitet tilgængelig på HPC'en i datacentret ved at opbygge en integration med Gefion. Bettina Lundgren oplyste, at der pågår drøftelser ml. NNF og Departementet, hvor bl.a. omkostningerne skal kortlægges, og mulighederne afklares. De sikkerhedsmæssige løsninger ml. NGC's datacenter og Gefion er på plads. Medlemmerne i arbejdsgruppen udtrykte begejstring for potentialet og ville gerne stille sig til rådighed for at afprøve/teste brug af GPU-kapacitet via forbindelse til Gefion. Det blev aftalt, at Jacob Drasbeck udarbejder en første ramme/procesbeskrivelse for, hvordan og hvornår test kan afvikles.

Jacob Drasbeck orienterede herefter kort om bl.a.:

- Proof of Concept på virtualiseringsplatform udføres før sommer. Efter sommeren træffes beslutning om videre proces for udskiftning af virtualiseringsplatformen.
- Kø-systemet udskiftes fra Moab/Torque til Slurm
- ITSM systemet udskiftes før sommer.

- Sikkerhedssystemer konsolideres.

Medlemmerne af den tekniske arbejdsgruppe tog orienteringen om status på HPC-kapacitet 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. Med økonomiaftalen 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. Compute og netværk er i næste generation, mens næste generation for storage, virtualiseringsplatform og HPC-kø-system udestår. Storage, virtualiseringsplatform og HPC-kø-system, er de mest væsentlige ændringer og fokusområder i det kommende år.

Storage udgør en kritisk komponent i den nationale infrastruktur for personlig medicin og HPC. Den nuværende platform er præget af udløbet support, stigende driftsomkostninger og begrænset performance, hvilket samlet set udgør en risiko for både driftssikkerhed og fremtidig udvikling. Fra juni 2026 vil mere end 80 procent af den nuværende storage-platform være enten out of support eller end-of-life.

Løsning

Den nationale infrastruktur for personlig medicin skal løbende vedligeholdes og videreudvikles i henhold til den teknologiske udvikling og brugernes behov. I forbindelse med anskaffelsen af en ny storage-platform er det besluttet at prioritere en software-defined-storage løsning (SDS), som er hardware-agnostisk. Dette for at reducere risikoen for vendor lock-in, sikre en større fleksibilitet i valg af hardware, undgå gentagelse af stigende og ufleksible supportomkostninger, samt etablere et mere fremtidssikret og skalerbart fundament for datalagring. NGC har primo marts orienteret national bestyrelse om, at udbuddet af storage er påbegyndt.

Jf. indsatsområde G, HPC kapacitet, i det strategiske arbejdsprogram udarbejdes forslag til:

- Indkøb af ny storage platform i 2026
- Udskiftning af virtualiseringsplatform i 2026-2027
- Udskiftning af kø-systemet i 2026
 - HPC-køsystem skiftes fra Moab/Torque til Slurm (forventes implementeret i 1. kvartal 2027)
- Øvrige udviklingsprojekter i 2026-2028
 - GDB-ændringer test og staging
 - NixOS-platform til klientstyring relateret til udvikling
 - VDI-løsning til drift og platformudvikling
 - HPC, moduler og biblioteker
 - Nyt ITSM-system

- Konsolidering af sikkerhedssystemer / SOC
- IT-driftsleverandør, driftsudbud

Videre proces

Den tekniske arbejdsgruppe orienteres løbende om status og erfaringer, der opnås ifm. disse initiativer det næste år og inddrages til rådgivning ift. indkøb, udvikling og implementering efter behov.

Pkt. 7 Evt. og tak for i dag v/Mette Bruun Kolbye

- Næste møde i teknisk arbejdsgruppe afholdes torsdag den 29. oktober kl. 14.30-16.00.

Referat

Ingen emner under evt.

Mette Kolbye og Bettina Lundgren takkede for et godt møde.