



Workflow for behandling af prøver i Nationalt Genom Center

Dato: 20. maj 2021

Enhed: NGC

Sagsbeh.: MCH

Sagsnr.: 2109147

Dok.nr.: 1750232

Nationalt Genom Center (NGC) har etableret en national infrastruktur for helgenomsekventering (WGS). NGC's workflow starter, når prøven modtages i NGC's WGS Center og slutter med frigivelsen af data til de fortolkende afdelinger i regionerne.

Helgenomsekventering hos NGC

NGC udfører helgenomsekventering for patienter, som er blandt de udvalgte patientgrupper. Derudover stiller NGC et fortolkningsværktøj til rådighed for de rekvirerende afdelinger.

NGC's workflow starter, når prøven modtages på en af de to WGS-faciliteter - NGC WGS Øst (Gemomisk Medicin, Rigshospitalet) og NGC WGS Vest (MOMA, Aarhus Universitetshospital).

WGS-faciliteterne modtager og registrerer prøverne. De sikrer, at der er de fornødne oplysninger om prøven til at prøven kan blive behandlet både i laboratoriet og i den bioinformatiske pipeline. Herefter gennemføres en pseudonymisering, hvor prøven gives et unikt ID (ikke identisk med CPR nummeret).

WGS-faciliteten gennemfører derefter oprensning og præparering af sekvenseringsbibliotek, hvorefter prøven sekventeres. Filerne med oplysninger om den enkelte prøve samt de rå sekvenseringsfiler overføres automatisk til en Uplink server, som NGC stiller til rådighed.

Sekvensfilerne (fastq-filer og prøveinformation) overføres derefter fra Uplink serveren til NGC's supercomputer. Herefter bearbejdes data i NGC's pipeline. Når resultaterne af analysen for de enkelte prøver er klar gøres kvalitetsdata tilgængelige for den WGS-facilitet, som har overført data. WGS-faciliteten gennemfører et kvalitetstjek af sekvenseringsdata. Når data er blevet godkendt, frigiver NGC både sekvenseringsdata og variantkald til den fortolkende afdeling via en folder, som den fortolkende afdeling har adgang til.

Processen er illustreret i nedenstående figur. NGC's workflow dækker punkterne fra og med 3 til og med 10.

Proces fra rekvisition til fortolkning over svarafgivelse

