

Referat

Andet møde i arbejdsgruppen for Tools og Workflows

Nationalt Genom Center
Ørestads Boulevard 5
2300 København S
T +45 24 97 17 65
M kontakt@ngc.dk
W ngc.dk

Dato: 22-09-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: JHM.NGC
Sagsnr.: 2111955
Dok.nr.: 1842775

Dato: 8. september kl. 12-16

Sted: Nationalt Genom Center

Mødeleder: Ole Lund

Sekretær: Jane Hovgaard Mosen

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
19/21	12.00 – 12.10	Velkommen v/Ole Lund
20/21	12.10 – 12.35	Om specialistnetværkene og somatisk cancer v/Peter Johansen Referat: Peter Johansen præsenterede specialistnetværkene, og hvordan de arbejder. Der var en drøftelse af, hvilke behov, der har været fremsat af specialistnetværkene, og hvordan det sikres, at det er klinisk anvendeligt, herunder sekventeringsdybden og muligheden for RNA sekventering. I den forbindelse blev muligheden for at standardisere på tværs også drøftet, særligt udfordringerne forbundet hermed.
21/21	12.35 – 13.00	Drøftelse af somatisk pipeline og valideringsflow samt behov for nedsættelse af eventuelle arbejdsgrupper v/Ole Lund Referat: Der var en præsentation af nogle af medlemmernes somatiske pipeline, og en drøftelse af, hvilke behov der er for valideringsflow.
	13.00 – 13.45	Frokost
22/21	13.45 – 14.00	Om arbejdsgruppen for Fortolkning v/Mikael Kronborg Christophersen

		Referat: Mikael Kronborg Christophersen præsenterede arbejdsgruppen for Fortolkning, dens formål, medlemmer og opgaver i 2021. Der var efterfølgende en drøftelse af snitfladerne mellem fortolkere og bioinformatikere.
23/21	14.00 – 14.30	CNV-analyser v/Mads Bak Referat: Mads Bak præsenterede CNV, og hvordan de undersøges.
	14.30 – 14.45	Pause
24/21	14.45 – 15.25	Brug af Dragen v/Martin Larsen Referat: Martin Larsen præsenterede Dragen, og hvordan den anvendes.
25/21	15.25 – 15.55	GitLab v/Ole Lund Referat: Det blev drøftet, hvad arbejdsgruppen kan samarbejde om, hvorvidt der skal nedsættes underarbejdsgrupper, og hvordan der skabes klarhed over det ønskede output. Derudover blev dagsorden for næste møde drøftet, og det blev besluttet, at næste møde bruges på en trin-for-trin gennemgang af et bioinformatisk flow. Forud for mødet rundsendes en opsamling af, hvilke systemer medlemmerne anvender til kommentering/udfyldelse.
26/21	15.55 – 16.00	Eventuelt Referat: Punktet blev ikke nået.

Deltagere

Ole Lund (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
 Vibe Skov, indstillet af Region Sjælland
 Mads Bak, indstillet af Region Hovedstaden
 Nicolai Birkbak, indstillet af Aarhus Universitet
 Karina Banasik, indstillet af Københavns Universitet
 Rasmus Marvig, supplerende ekspert fra NGC's WGS-faciliteter (øst)

Jane Hovgaard Monsen, NGC (sekretær for arbejdsgruppen)
 Lasse Folkersen, NGC
 Kasper Thorsen, NGC
 Mikael Kronborg Christophersen, NGC
 Peter Johansen, NGC
 Nicolas Rapin, NGC

Afbud

Rasmus Brøndum, indstillet af Aalborg Universitet

Lars Andersen, indstillet af Syddansk Universitet

Lars Rønn Olsen, indstillet af Danmarks Tekniske Universitet

Filipe Vieira, supplerende ekspert fra Genomisk Medicin, Rigshospitalet