

Referat

Første møde i arbejdsgruppen for Tools og Workflows

Dato: 21-06-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: JHM.NGC
Sagsnr.: 2109759
Dok.nr.: 1791577

Dato: 16. juni kl. 10-11.30

Sted: Virtuelt (teams)

Mødeleder: Ole Lund

Sekretær: Jane Hovgaard Mosen

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
12/21	10.00 – 10.05	Velkommen v/Ole Lund
13/21	10.05 – 10.25	Præsentation af de nuværende værktøjer (status for dem, og visning af hvad de kan) v/Ole Lund og Lasse Folkersen Referat: Ole Lund gennemgik, hvad der sker med data og bio-flowet. Lasse Folkersen gav en teknisk gennemgang af, hvad det nuværende system indeholder. Der var en drøftelse af systemerne. Det blev aftalt, af Lasse Folkersen tager en videre drøftelse med hhv. Mads Sønderkær om VEP vs. annovar og Mads Bak om deli output.
14/21	10.25 – 10.45	Hvilke tools anbefales NGC at implementere v/Ole Lund Referat: Der var en gennemgang af, hvad tools skal afhjælpe. Det blev aftalt, af Lasse Folkersen retter NGC's matrix "forslag til forsøg på gruppering af tools, som ligger indenfor NGC's ramme og udkast til estimering af deres relevans for forskellige patientgrupper" til ift. short variant tumor calling only. Der var en drøftelse af forskellige værktøjer, herunder særligt det somatiske.
15/21	10.45 – 11.00	Benchmarking og validering af tools v/Ole Lund

		<p>Referat: Der var en åben brainstorm af benchmarking og validering. Det blev besluttet, at der ses på muligheden for at starte en arbejdsgruppe under Tools og Workflows op efter sommerferien, for at drøfte det somatiske nærmere, og en, der kan se på framework for validering.</p> <p>Derudover blev der drøftet RNA sequencing. NGC vender tilbage, når det er afklaret, om hvorvidt RNA sequencing bliver en del af somatisk pipeline.</p>
16/21	11.00 – 11.15	<p>Mulige samarbejdsprojekter v/Ole Lund</p> <p>Referat: Der var en kort drøftelse af mulige samarbejdsprojekter f.eks. somatiske valideringsprocesser.</p>
17/21	11.15 – 11.25	<p>Indhold i fremtidige møder v/Ole Lund</p> <p>Referat: Der afholdes to møder i løbet af efteråret. Det blev besluttet, at det næste møde afholdes fysisk, hvis coronarestriktionerne tillader det.</p> <p>Der var flere forslag til næste mødes dagsorden, og det blev besluttet, at følgende skal tages op på næste møde: Mads Bak holder oplæg om CNV-analyser, og Martin Larsen holder oplæg om, hvordan Dragen bliver brugt. Derudover skal der være en gennemgang af den somatiske pipeline og af valideringsflow. Endelig skal en fra det sundhedsfaglige team i NGC fortælle om nyt fra specialitnetværkene.</p>
18/21	11.25 – 11.30	<p>Eventuelt</p> <p>Referat: Der var ingen bemærkninger under eventuelt.</p>

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
 Rasmus Brøndum, indstillet af Aalborg Universitet
 Nicolai Birkbak, indstillet af Aarhus Universitet
 Lars Andersen, indstillet af Syddansk Universitet
 Karina Banasik, indstillet af Københavns Universitet
 Rasmus Marvig, supplerende ekspert fra NGC's WGS-faciliteter (øst)
 Filipe Vieira, supplerende ekspert fra Genomisk Medicin, Rigshospitalet

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