



## Referat

### Tredje møde i Arbejdsgruppen for Tools og Workflows

Dato: 07-12-2021  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: JHM.NGC  
Sagsnr.: 2114655  
Dok.nr.: 2022162

Dato: 30. november 2021 kl. 13-15

Sted: Virtuelt (teams)

Mødeleder: Ole Lund

Sekretær: Jane Hovgaard Mosen

#### Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
27/21	13.00 – 13.05	Velkommen v/Ole Lund
27/21	13.05 – 13.15	Status for NGC v/Ole Lund  <b>Referat:</b> Ole Lund gjorde kort status for NGC, herunder indstillingerne til nye patientgrupper.
28/21	13.15 – 13.45	Gennemgang af somatisk bioinformatisk flow i de fem regioner og NGC v/Lasse Folkersen  <b>Referat:</b> Lasse Folkersen præsenterede oversigten over somatisk bioinformatisk flow i regionerne. Oversigten sendes rundt. De regionalt udpegede medlemmer supplerede og uddybede hvilke systemer, de brugte, og dernæst var der en drøftelse af, hvorfor man har valgt de pågældende systemer.  Derudover var der en diskussion om pipelines, og hvorvidt NGC skal have en pipeline, og hvilke værktøjer der er behov for. Drøftelsen blev fortsat under pkt. 31.

29/21	13.45 – 14.00	<p>Hvordan køres og integreres RNA-seq med øvrig somatisk analyse v/Ole Lund</p> <p><b>Referat:</b> Der var en drøftelse blandt regionerne om, hvorvidt RNA-seq skal integreres med øvrig somatisk analyse, hvilket der generelt var opbakning til.</p>
30/21	14.00 – 14.30	<p>Gennemgang af germline bioinformatisk flow i de fem regioner og NGC v/Lasse Folkersen</p> <p><b>Referat:</b> Lasse Folkersen gennemgik NGC's germline bioinformatisk flow. Der var en drøftelse af HG38, som har visse udfordringer for generne CBS, U2AF1, and KCNE1B. NGC er opmærksom på det, men afventer på nuværende tidspunkt resultaterne af en analyse hos GM og MOMA, før der sættes eventuelle initiativer i gang. Det blev pointeret, at det er vigtigt, at de fortolkende afdelinger får besked ift. ændringer, og NGC tilkendegav, at de vil få besked efter de normale procedurer.</p> <p>Det blev desuden drøftet, at der er nogle udfordringer med, at CNV-kaldet kalder for mange varianter. Det blev besluttet, at Filipe Vieira, Mads Bak og Lasse Folkersen deler erfaringer.</p>
31/21	14.30 – 14.45	<p>Hvilke(n) pipeline(s) bør NGC udbyde i fremtiden? v/Martin Larsen</p> <p><b>Referat:</b> Martin Larsen åbnede et diskussionsoplæg ift., hvorvidt NGC skal ses som en infrastruktur eller en pipeline. Dernæst blev det drøftet, hvorvidt der skal være én pipeline eller fleksibilitet, og hvorvidt én pipeline i højere grad vil være med til at sikre lighed for patienterne.</p> <p>Der var overvejende enighed om én pipeline, men det blev bemærket, at den bør kunne rumme de tools, som de forskellige regioner ønsker, så alle fortolker på samme datagrundlag. NGC vil arbejde på at få mere med i næste release, hvor somatisk analyse medtages, forventeligt til foråret.</p> <p>Region Syddanmark ønsker at Dragen inkluderes, og der var enighed om, at man ønsker at være rummelig ift. tools, der inkluderes i pipeline. Der skal dog undersøges pris og performance for tools, der eventuelt skal inkluderes.</p>
32/21	14.45 – 14.55	<p>Indstillinger fra sidste møde v/Jane Hovgaard Mosen</p> <p>Bilag 2: Udkast til indstillinger</p> <p><b>Referat:</b> De to indstillinger fra sidst blev kort opridset, og der var enighed om, at arbejdsgruppen som en del af sin rådgivning, indstiller til NGC, at 1. RNA-seq inkluderes for somatiske prøver samt, 2. at der etableres en platform for benchmarking og/eller validering imellem regionerne.</p> <p>På mødet blev følgende indstillinger desuden foreslået: Dragen, FreeBayes, SMN, give fastq filer til fortolkere og CNV-kit. Disse vil blive tages op til diskussion på næste møde.</p>

33/21	14.55 – 15.00	Eventuelt, herunder mødedatoer for 2022  <b>Referat:</b> Der blev kort drøftet mulige emner for næste møde, herunder en prioritering af tools til pipeline. Der er pt. planlagt fire møder til næste år.
-------	---------------	--

#### Deltagere

Ole Lund (formand), NGC  
Martin Larsen (næstformand), indstillet af Region Syddanmark  
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  
Lars Rønn Olsen, indstillet af Danmarks Tekniske 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  
Peter Johansen, NGC  
Christoffer Egeberg Hother, NGC

#### Afbud

Frederik Otzen Bagger, indstillet af NGC's WGS-faciliteter (øst)