

REFERAT

2. Møde i Arbejdsgruppen for National Genomdatabase

Dato: 04-01-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: TTR.NGC
Sagsnr.: 2118344
Dok.nr.:

Dato: 9. december 2021 kl. 10.00 – 11.30

Sted: Virtuelt Teams

Mødeleder: Cathrine Jespersgaard

Sekretær: Troels Rasmussen

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1/21	10.00 – 10.05	Velkommen v/ Cathrine Jespersgaard
2/21	10.05 - 10.10	Præsentation af nyt medlem af Arbejdsgruppen for AU Ditte Demontis v/ Cathrine Jespersgaard
3/21	10-10 – 10.20	Opdatering af NGC habilitetspolitik v/Christina Scavenius Borg REFERAT <ul style="list-style-type: none">- Opdatering skyldes konkret sag om risiko for majorisering pga. stort sammenfald af medlemmer i et specialistnetværk og samarbejdspartnere i konkret forskningsprojekt.- Fremadrettet vil habilitet være fast punkt på dagsordenen – folk spørges om de har nyt at berette.- Efter mødet udsendes mail, hvor medlemmerne bedes svare om de samarbejder med andre i Arbejdsgruppen.
4/21	10.20 – 11.00	Drøftelse af rådgivning om Indberetningsbekendtgørelsen v/Cathrine Jespersgaard og Troels Rasmussen REFERAT <p>Formanden orienterede om videre proces:</p> <ul style="list-style-type: none">- NGC vil gå i dialog om ændring med Departementet om ændring af BKG. Sendes i høring og lægges på høringsportalen

		<p>Drøftelse af input fra Arbejdsgruppen med udgangspunkt i opsummeringen i bilag 4/21</p> <p>Generelle kommentarer:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Deltagerne på mødet mente ikke at vira/bakterie WGS var en del af National Genomdatabasens scope, og dermed ikke indberetningspligtigt. - Deltagerne på mødet tilkendegav interesse i en manuelt kurateret national database over klassificerede varianter, men mente ikke at det hørte til i indberetningsbekendtgørelsen. NGC: Enig, dette arbejde er for nyligt startet op i NGCs projekt "Genom- og Variantdatabase". - Kvalitet af data – afklaring: menes der rådata / QC data? Ville det ikke gøre data mere brugbare at QC data indberettes? Formanden: Pt. Er det rådata i form af FASTQ-filer (fra Illumina SR) med metadata der indberettes. Fokus lige nu er på analysetyper – men kvalitet vender vi tilbage til. - Kommentar om lille datamængde som cut-off: Få data er stadig relevante. Måske går kommentaren på de store enheder med mange analyser, mere end de små enheder med få analyser. - Der blev efterspurgt en alignment mellem VEK og NGC ift. samtykker, så forskerne ikke beder om samtykker der ikke matcher indberetningskravet. Sekretariatet følger op. - Der efterspurgtes en status på embargo ift. til indberettet forskningsdata. Sekretariatet følger op, men det kan i denne forbindelse nævnes at sagen også er et fokuspunkt for NGCs nationale Advisory board for Forskning og Infrastruktur. <p>Kommentarer analysetyper</p> <p>WGS</p> <ul style="list-style-type: none"> - Ingen kommentarer fra Arbejdsgruppen <p>Exom</p> <ul style="list-style-type: none"> - Klinisk praksis – hvis der kan fortolkes på data er de indberetningspligtige, ellers ikke. <p>RNA</p> <ul style="list-style-type: none"> - Giver det mening ikke at indberette, når/hvis NGC planlægger at producere RNA analyser? - Er der indberetningspligt hvis danske data sekvenseres i udlandet eller udenlandske data sekvenseres i Danmark? Christina: Juraen er ikke helt klar. Undersøges nærmere. <p>GWAS</p> <ul style="list-style-type: none"> - En deltager på mødet kommenterede, at GWAS har stor værdi forskningsmæssigt. Vigtigt redskab at have med. Ligesom med genpaneler findes der store datasæt allerede produceret – god måde at populere en frekvensdatabase på. <p>Epigenetiske analyser</p>
--	--	--

		<ul style="list-style-type: none"> - NGC finder på baggrund af sammenfatningen af de indsendte besvarelse ikke grund til at beholde denne analysetype i bekendtgørelsen. - Ingen kommentarer fra Arbejdsgruppen. <p>Array-CGH</p> <ul style="list-style-type: none"> - NGC finder på baggrund af sammenfatningen af de indsendte besvarelse ikke grund til at beholde denne analysetype i bekendtgørelsen. - Ingen kommentarer fra Arbejdsgruppen. <p>Genpaneler</p> <ul style="list-style-type: none"> - Vurdering af sekundære fund for GP meget slingrende. - Selv små paneler relevante ift. variantdatabase. - Der generes meget mere data end selve genpanelet. - Der laves mange analyser uden (NGC) samtykke – stor impact på klinikken hvis dette kræves. Behandlende læge rekvirerer blodprøve og får standard (ikke NGC) samtykke. Lægen forholder sig ikke til indberetning – Det gør man først i laboratorium, når det besluttet hvilke genpaneler der skal køres. Man risikerer, at skulle lave samtykker på bagkant. Svært at vurdere for klinikere. - BKG tekst ”risiko for sekundære fund”. Der køres in silico genpaneler (WGS eller WES). Det man indberetter er rådata (dvs hele Genom/Exom) og der er risikoen. - Omvendt – stor byrde at indberette. Der kommer flere og flere genpaneler til. <p>Bilag 4/21: Arbejdsgruppens besvarelser - Opsummering</p>
	11.00 – 11.20	<p>Rådgivning omkring kliniske metadata i indberetningsprocessen v/Mikael Kronborg Christophersen</p> <ul style="list-style-type: none"> - Arbejdsgruppen inviteres til at komme med input til disse - Projektet præsenteres i dag, input indsamles i december og januar - Drøftelse af deadline og Q/A sessions i løbet af dec/feb - Mulighed for opsamlingsmøde d. 2. februar. Kl 14.00 <p>REFERAT</p> <ul style="list-style-type: none"> - Arbejdsgruppen blev orienteret om metadata skabelonen til brug i Indberetningsprocessen. - NGC har netop låst den nuværende version op til behandling på kommende møde i Styregruppen for Implementering af Personlig Medicin. - Input fra Arbejdsgruppen er derfor pt ikke aktuelt, men vil blive taget op igen i det nye år, sandsynligvis på næste møde i marts 2022. - Arbejdsgruppen tog orienteringen til efterretning.
6/21	11.20 – 11.25	<p>Næste møderække for Arbejdsgruppen</p> <p>Det blev aftalt at møderækken for 2022 er som følger:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Onsdag 16/3 – kl 13.30 – 15.00 • Onsdag 15/6 – kl 13.30 – 15.00

		<ul style="list-style-type: none"> • Onsdag 21/9 – kl 13.30 – 15.00 • Onsdag 7/12 – kl 13.00 – 14.30
7/21	11.20 – 11.30	<p>Eventuelt</p> <p>REFERAT</p> <ul style="list-style-type: none"> - Behov for at man på klinikken forstår hvad data skal bruges til. Hvad er formålet? Primært forskning eller også til klinik? Savner et sted hvor man kan finde information om NGC's vision for metadata. <p>Formanden: Taget til efterretning. Det står i NGC's formålsparagraf – Skal komme den enkelte til gode (opslag, genfinding af data, reanalyse) samt forskning og frekvensdatabase.</p>

Deltagere

Cathrine Jespersgaard, NGC (Formand)
 Mette Christiansen, NGC WGS Vest
 Martin Bøggsted, Region Nordjylland
 Dorte Lildballe, Region Midtjylland
 Martin Jakob Larsen, Syddansk Universitet
 Ditte Demontis, Aarhus Universitet
 Christen Andersen, Københavns Universitet

Troels Rasmussen, NGC (Sekretær)
 Mikael Kronborg Christophersen NGC

Afbud/fravær

Lotte Risom, Region Hovedstaden (Næstformand)
 Frederik Otzen Bagger, NGC WGS Øst
 Mads Jørgensen, Region Syddanmark
 Inge Søkilde Pedersen, Aalborg Universitet