

Referat

Fjerde møde i Arbejdsgruppen for Tools og Workflows

Dato: 21-02-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: JHM.NGC
Sagsnr.: 2119753
Dok.nr.: 2082904

Dato: 8. februar 2022 kl. 13-15

Sted: Virtuelt (teams)

Mødeleder: Ole Lund

Sekretær: Jane Hovgaard Mosen

Dagsorden

| Punkt | Ca. tid | Aktivitet |
|-------|---------------|--|
| 1/22 | 13.00 – 13.05 | Velkommen v/Ole Lund |
| 2/22 | 13.05 – 13.15 | NGC's habilitetspolitik v/Christina Scavenius Borg Referat: Christina Scavenius Borg gennemgik kort NGC's habilitetspolitik, herunder en nylig opdatering, der er foretaget for at undgå majorisering i arbejdsgrupper mv.. Alle medlemmer skal overveje, om der er behov for at opdatere ens habilitetserklæring. NGC udsender en mail om den opdaterede habilitetspolitik efter mødet. |
| 3/22 | 13.15 – 14.30 | Præsentation af plan for næste release (WGS3) og drøftelse af tools v/Nicolas Rapin Referat: Nicolas Rapin gennemgik planen for næste release, herunder den GAP-analyse, som er foretaget, hvilke tools der er inkluderet i pipeline og tidsplanen. Der var en drøftelse af pipeline og de inkluderede tools, herunder bl.a. om Tibanna kunne anvendes, brugen af Nextflow og Nextflow-tower, hvornår somatisk bliver en del af pipeline, og muligheden for at se prøvers familierelation i metadata. NGC vil se nærmere på disse forslag, og behovet for familierelationen vil blive drøftet nærmere på næste møde. |

| | | |
|------|---------------|--|
| 4/22 | 14.30 – 14.55 | <p>Præsentation af planerne for at merge/kombinere CNV'er og varseq integration v/Maria Asplund</p> <p>Referat: Maria Asplund gennemgik planerne for at merge CNV'er og loade ind i VarSeq og implementeringen heraf. Det blev drøftet, om der var andre mulige løsninger for at merge. NGC går i dialog med Michael Knudsen om Region Midtjyllands løsning, som vedrører import-regions i tab-sep file-format.</p> |
| 5/22 | 14.55 – 15.00 | <p>Eventuelt</p> <p>Referat: Det blev besluttet, at forholdet mellem prøver, og hvorvidt det skal kobles med metadata vil blive drøftet på næste møde. NGC vil forud for mødet vende med formanden for arbejdsgruppen for Fortolkning, hvad der drøftes i arbejdsgruppen for fortolkning, og hvad fortolkernes behov er. Derudover vil NGC på næste møde give en status på den nye pipeline.</p> |

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
 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 Mosen, NGC (sekretær for arbejdsgruppen)
 Lasse Folkersen, NGC
 Kasper Thorsen, NGC
 Mikael Kronborg Christophersen, NGC
 Peter Johansen, NGC
 Nicolas Rapin, NGC
 Maria Asplund, NGC
 Christina Scavenius Borg, NGC

Afbud

Frederik Otzen Bagger, indstillet af NGC's WGS-faciliteter (øst)
 Lars Andersen, indstillet af Syddansk Universitet