

Referat

Møde i arbejdsgruppen for Fortolkning

Dato: 06-04-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2201766
Dok.nr.: 2211813

Dato: 6. april kl. 10.00-11.30

Sted: Virtuelt (teams), link i mødeindkaldelse

Mødeleder: Cathrine Jespersgaard

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1/22	10.00 – 10.10	Velkommen og opfølgning på 5. møde 8. februar 2022 v/ Cathrine Jespersgaard
2/22	10.10 – 10.30	Drøftelse og godkendelse af program for workshop om videndeling om fortolkning v/Klaus Brusgaard og Lotte Andreassen
3/22	10.30– 10.40	Orientering om status og udvikling af NGC's tilbud om helgenomsekventering v/Cathrine Jespersgaard
4/22	10.40 – 11.00	Drøftelse af hvordan ønsker til og test af nye værktøjer på NGC's infrastruktur kan håndteres v/ Cathrine Jespersgaard
5/22	11.00 – 11.15	Indledende drøftelse af fælles møde med arbejdsgruppen Tools and Workflow
6/22	11.15 – 11.25	Orientering om status for udbudsrunde v/ Cathrine Jespersgaard
7/22	11.25 – 11.30	Eventuelt

Deltagere

Cathrine Jespersgaard (formand)

Klaus Brusgaard (næstformand), indstillet af Region Syddanmark

Charlotte Brasch Andersen, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere (afbud)

Lise Barlebo Ahlborn, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere (afbud)

Marianne Jacobsen, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere (afbud)

Linea Cecilie Melchior, udpeget af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere

Inge Søkilde Pedersen, indstillet af Region Nordjylland

Lotte Andreassen, indstillet af Region Midtjylland

Lasse Kjær, indstillet af Region Sjælland

Karen Grønskov, indstillet af Region Hovedstaden

Maria Rossing, supplerende ekspert fra NGCs WGS-faciliteter (øst)

Dorte Launholt Lildballe, supplerende ekspert fra NGCs WGS-faciliteter (vest)

Gitte Tofterup Hansen, NGC (sekretær for arbejdsgruppen), Mikael K. Christopher-
sen, Maria Bach Laursen deltog fra NGC.

Pkt. 1 Velkommen og opfølgning på 5. møde 8. februar 2022 v/ Cathrine Jespersgaard

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen tager orientering om opfølgning på 5. møde til efterretning.

Referat

Cathrine Jespersgaards bød velkommen til nyudpeget supplerende medlem af arbejdsgruppen Linea Cecilie Melchior, og til Maria Bach Laursen som er ansat i NGC fra 1. marts.

Forud for arbejdsgruppens behandling af dagsorden blev medlemmerne spurgt, om der var nye væsentlige forhold vedr. til deres habilitet. Det var ikke tilfældet.

Pkt. 2 Drøftelse og godkendelse af program for workshop om videndeling om fortolkning v/Klaus Brusgaard og Lotte Andreasen

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen drøfter program for workshop om videndeling om fortolkning mhp. godkendelse.

Herunder indstilles det, at arbejdsgruppen beslutter om workshoppen skal holdes den 21. juni eller den 30. august, samt at arbejdsgruppen beslutter om workshoppen skal holdes i Odense (OUH) eller i lokaler, som NGC låner (Ørestads Boulevard 5, København)

Referat

Klaus Brusgaard og Lotte Andreasen orienterede om undergruppens arbejde med programmet og baggrund for beslutning vedr. de to overordnede emner.

Arbejdsgruppen traf beslutning om, at workshoppen afholdes den 31. august 2022. Arbejdsgruppen drøftede, om det er hensigtsmæssigt at opdele hele programmet i hhv. germline og somatisk spor. Arbejdsgruppen besluttede på den baggrund, at undergruppen skal mødes igen mhp. at opbløde opdelingen. Nyt program sendes i skriftlig høring i arbejdsgruppen mhp. endelig godkendelse.

Problemstilling

På møde den 8. februar drøftede arbejdsgruppen oplæg til program for workshoppen og nedsatte en undergruppe bestående af Klaus Brusgaard og Lotte Andreasen, senere suppleret af referencegruppen ved Christine Kassentoft, Heidi Hvid Nielsen og Morten Dunø.

Undergruppen har haft til opgave at udarbejde et detaljeret forslag til program inkl. dato og sted for workshoppen, som skal drøftes ved arbejdsgruppens møde mhp. godkendelse.

Løsning

På mødet orienterer Klaus Brusgaard og Lotte Andreasens om undergruppen arbejde med programmet og baggrund for beslutning vedr. de to overordnede emner. Arbejdsgruppen drøfter programmet, herunder om der er behov for justeringer før godkendelse. Drøftelserne tager udgangspunkt i:

- De to overordnede emner
- Delemner inden for de to overordnede emner
- Forslag til oplægsholdere, herunder hvad henvendelse til oplægsholdere skal indeholde

Bilag

Bilag 2.1 Udkast til program for workshop om vidensdeling om fortolkning

Bilag 2.2 Skabelon til oplægsholdere – somatisk spor

Pkt. 3 Orientering om status og udvikling af NGC's tilbud om helgenomsekventering v/Cathrine Jespersgaard

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen tager orienteringen til efterretning.

Referat

Cathrine Jespersgaard orienterede om status og udvikling af NGC's tilbud om helgenomsekventering og præciserede, at der arbejdes på at fastlægge proces mhp. på at sikre, at den fortolkende afdeling får oplyst rekvisitions ID forud for at data frigives til fortolkning. Ligeledes arbejdes der på en proces ift. tilbagemelding til NGC som en del af indberetningspligten for klassificerede varianter til brug for opfølgning på klinisk effekt for patientgruppen.

Arbejdsgruppen tog orienteringen til efterretning.

Baggrund

Bilag 3.1 og 3.2 beskriver hhv. status for udviklingen af Nationalt Genom Centers tilbud i forbindelse med helgenomsekventering og de prøvematerialer, der kan anvendes for de enkelte patientgruppe

Løsning

På mødet orienterer Cathrine Jespersgaard status og udvikling af NGC's tilbud om helgenomsekventering.

Bilag

Bilag 3.1 Notat. Udvikling af Nationalt Genom Centers tilbud i forbindelse med helgenomsekventering

Bilag 3.2 Bilag. Prøvematerialer

Pkt. 4 Drøftelse af hvordan ønsker til og test af nye værktøjer på NGC's infrastruktur kan håndteres v/ Cathrine Jespersgaard

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen drøfter, hvordan den skal rådgive NGC om værktøjer og software til fortolkning af genomiske varianter mhp. at sikre, at platformen muliggør fortolkning af genomiske varianter.

Referat

Arbejdsgruppen drøftede, hvordan den skal rådgive NGC om værktøjer og software til fortolkning af genomiske varianter mhp. at sikre, at platformen muliggør fortolkning af genomiske varianter.

Der var forslag om, at NGC udarbejder en skabelon for indstillinger vedr. nye værktøjer og/eller software, med felter til beskrivelse af f.eks. hvorfor værktøjet indstilles, hvilke funktioner der allerede er blevet testet, mv. Herefter skal indstillingen drøftes i arbejdsgruppen for fortolkning, hvorefter NGC træffer beslutning om evt. indkøb af fortolkningsværktøjer og/eller software.

Cathrine Jespersgaard imødekom forslaget, og der vil blive udarbejdet en skabelon, som bliver drøftet ved det kommende møde i arbejdsgruppen.

Problemstilling

Arbejdsgruppen for fortolkning har som en af sine opgaver, at den skal rådgive NGC om værktøjer og software til fortolkning af genomiske varianter.

Via spørgeskemaundersøgelse lavet i Q2-3 2021 er det blevet afdækket, hvilke værktøjer eller software, der aktuelt anvendes for de patientgrupper, der er udvalgt til helgenomsekventering. Jf. kommissoriet skal arbejdsgruppen rådgive NGC om hvilke værktøjer eller software, der optimalt kunne benyttes.

Løsning

På mødet drøfter arbejdsgruppen, hvordan den skal rådgive NGC om værktøjer og software til fortolkning af genomiske varianter mhp. at sikre, at platformen muliggør fortolkning af genomiske varianter. Herunder drøfter arbejdsgruppen, hvordan det dokumenteres for nye værktøjer eller software, at de bidrager med nye eller forbedrede funktioner.

Pkt. 5 Indledende drøftelse af fælles møde med arbejdsgruppen Tools and Workflow v/Cathrine Jespersgaard

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen tager en indledende drøftelse af, hvor det kan være relevant, at de to tekniske arbejdsgrupper, Tools og workflows og Fortolkning, koordinerer deres rådgivning til NGC. Herunder indstilles det, at arbejdsgruppen drøfter hvilke emner, der kunne være af relevans til et eventuelt fælles møde.

Referat

Arbejdsgruppen drøftede hvilke emner, der kunne være af relevans til et eventuelt fælles møde, og var enige om følgende:

- Detektion og fortolkning af CNV data
- Automatisering af trioanalyse
- Automatisk generering af IGV session
- Indsigt i hvilke valg der er truffet, før data frigives til fortolkning
- Styrker og svagheder ved WGS data, herunder opmærksomhedspunkter

Der var opbakning fra arbejdsgruppen til den foreløbige dato 13. oktober. Punktet tages op igen ved næste møde.

Problemstilling

Arbejdsgruppen for Tools og workflows har drøftet hvilke typer af data der skal sendes til fortolkere, herunder problemstillinger omkring bl.a. CNV data og trio data, og arbejdsgruppen har foreslået, at der afholdes et fælles møde mellem de to arbejdsgrupper.

Løsning

Ved mødet tager arbejdsgruppen en overordnet drøftelse af, hvor det kan være relevant at de to tekniske arbejdsgrupper; Tools og workflows og fortolkning koordinerer deres rådgivning til NGC.

Herunder drøfter arbejdsgruppen hvilke emner, der kunne være af relevans på et eventuelt fælles møde.

Pkt. 6 Orientering om status for udbudsrunde v/Mikael K. Christophersen

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen tager orienteringen til efterretning.

Referat

Mikael K. Christophersen orienterede om status for udbudsrunde vedr. fortolkningssoftware. Arbejdsgruppen tog orienteringen til efterretning.

Problemstilling

NGC har i Q1 2022 kørt en udbudsrunde for somatisk variantfortolknings-software. En undergruppe bestående af Lise Barlebo, Maria Rossing, Thomas Kielsgaard Kristensen, Klaus Brusgaard og Christine Gaasdal Kassentoft har bidraget med arbejdet med udbudsmateriale, herunder med beskrivelser af use cases mv.

Der blev indgivet ét tilbud ved tidsfristens udløb.

Tilbuddet levede ikke op til NGC's minimumskrav, og udbuddet skal derfor gå om.

Løsning

På mødet orienterer Mikael K. Christophersen om status for udbudsprocessen og opdateret tidsplan.

Pkt. 7 Eventuelt
