

## Referat

### Femte møde i Arbejdsgruppen for Tools og Workflows

Dato: 05-05-2022  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: JHM.NGC  
Sagsnr.: 2205653  
Dok.nr.: 2247853

Dato: 4. maj 2022 kl. 12-14

Sted: Virtuelt (teams), link i mødeindkaldelse

Mødeleder: Ole Lund

Sekretær: Jane Hovgaard Monsen

#### Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
6/22	12.00 – 12.05	Velkommen v/Ole Lund
7/22	12.05 – 12.35	Status for den nye pipeline v/Nicolas Rapin  <b>Referat:</b> Nicolas Rapin gennemgik status for pipeline siden sidste møde, herunder hvilke tools der inkluderes hvornår. Principielt er set-up stadig, at GM's pipeline køres som et nextflow modul, som sammenkædes med de yderligere moduler, som NGC forventes at levere både nu og fremover. For nuværende er eksempler på ekstra moduler MOMA's RNA classifier, CNV-merge-funktionalitet, samt QC-pdf generatorer, som passer til alle fire datasæt.
8/22	12.35 – 13.15	Gennemgang af muligheder ift. forholdet ml. prøver/data v/Lasse Folkersen  <b>Referat:</b> Lasse Folkersen viste input yaml, som er indgangen til den pipeline Nicolas Rapin gennemgik. Input-yaml er den generelle datastruktur, som minimal information til at starte pipeline.  Der blev spurgt ind til muligheden for at tage normale vævsprøver, håndteringen ift. input fra flere flowceller og muligheden for familie ID, hvor svaret er, at input-yaml formatet kan håndtere dette, produktions-input kan håndtere dette –

		<p>om end det demonstrerede yamll-generatorer interface stadig ikke er klar til dette.</p> <p>NGC ville følge op på, hvad specialistnetværket har anbefalet ift. at tage normale vævsprøver for hæmatologiske patienter. I visse specialistnetværk er det en mulighed.</p>
9/22	13.15 – 13.50	<p>Drøftelse af indholdsmæssige behov til fælles møde med arbejdsgruppen for Fortolkning v/Ole Lund</p> <p><b>Referat:</b> Ole Lund præsenterede de forslag, som arbejdsgruppen for Fortolkning har haft til et fælles møde. Forslagene er:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Detektion og fortolkning af CNV data</li> <li>• Automatisering af trioanalyse</li> <li>• Automatisk generering af IGV session</li> <li>• Indsigt i hvilke valg der er truffet, før data frigives til fortolkning</li> <li>• Styrker og svagheder ved WGS data, herunder opmærksomhedspunkter</li> </ul> <p>Forslag til øvrige emner:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Automatisk generering af varseq-projekter (under automatisering af trioanalyser)</li> <li>• Varseq-filer, BAM-filer og muligheden for at vise dybde, evt. ved hjælp af bigwig-filer</li> <li>• Digitalisering af rekvisitionssedlen</li> <li>• Navngivning af filer og mappestruktur</li> </ul> <p>I forhold til navngivning af filer, har der været en proces med arbejdsgruppen for Fortolkning.</p> <p>Det fælles møde afholdes som et fysisk møde den 13. oktober.</p> <p>Derudover blev det drøftet, hvordan symlink virker, om hvorvidt det kunne være en (anden) løsning på fortolker data eksport, og om de udfordringer, der er oplevet med dette. Det blev konkluderet, at den for nuværende aftalte folder struktur fra arbejdsgruppen for Fortolkning fastholdes.</p>
10/22	13.50 – 14.00	<p>Eventuelt</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Forberedelse til long-reads</li> <li>• Status til Styregruppen for Implementering af personlig medicin</li> </ul> <p><b>Referat:</b> Det blev kort nævnt, at der udarbejdes en status for arbejdsgruppen til Styregruppen for implementering af personlig medicin, og at NGC afholder årsmøde for personlig medicin den 14. september.</p> <p>Der var en drøftelse af long-reads, og i hvilket omfang det skal drøftes nærmere i arbejdsgruppen for Tools og Workflows. Det blev besluttet, at det ikke vil blive taget op på nuværende tidspunkt.</p>

		<p>Der blev også spurgt ind til en status for opdateringer til germline pipeline. NGC sender et Gitlab-link til at merge CNV-funktionen, som kan anvendes i den nuværende NBA2, og som planlægges brugt i NBA3.</p> <p>Derudover blev der spurgt ind til, om man vil kunne lave varseq reference prøver eller panel of normals. NGC vil tage det med videre til arbejdsgruppen for Fortolkning.</p> <p>Næste møde er den 8. september.</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  
Lars Andersen, indstillet af Syddansk Universitet  
Karina Banasik, indstillet af Københavns Universitet  
Lars Rønn Olsen, indstillet af Danmarks Tekniske Universitet

Jane Hovgaard Monsen, NGC (sekretær for arbejdsgruppen)  
Lasse Folkersen, NGC  
Mikael Kronborg Christophersen, NGC  
Nicolas Rapin, NGC  
Anna Maria Asplund, NGC  
Kasper Thorsen, NGC

#### Afbud

Frederik Otzen Bagger, indstillet af NGC's WGS-faciliteter (øst)  
Nicolai Birkbak, indstillet af Aarhus Universitet  
Rasmus Marvig, supplerende ekspert fra NGC's WGS-faciliteter (øst)  
Filipe Vieira, supplerende ekspert fra Genomisk Medicin, Rigshospitalet  
Peter Johansen, NGC