

Referat

Møde i arbejdsgruppen for Fortolkning

Dato: 13-06-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2207079
Dok.nr.: 2299420

Dato: 14. juni kl. 10.30-12.00

Sted: Virtuelt (teams), link i mødeindkaldelse

Mødeleder: Cathrine Jespersgaard

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1/22	10.30 – 10.45	Velkommen og opfølgning på 6. møde 6. april 2022 v/ Cathrine Jespersgaard
2/22	10.45– 11.05	Opfølgning på orientering om status og udvikling af NGC's tilbud om hel-genomsekventering v/Cathrine Jespersgaard
3/22	11.05 – 11.20	Drøftelse af skabelon vedr. ønsker til og test af nye værktøjer på NGC's infrastruktur v/ Cathrine Jespersgaard
4/22	11.20 – 11.40	Orientering om status for workshop om videndeling inden for variantfortolkning v/Klaus Brusgaard og Lotte Andreasen
5/22	11.40 – 11.50	Orientering om status for udbudsrunde v/ Mikael Kronborg Christoffersen
6/22	11.50 – 12.00	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 (deltog fra kl. 11.30)

Linea Cecilie Melchior, udpeget af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere (afbud)

Inge Søkilde Pedersen, indstillet af Region Nordjylland

Lotte Andreasen, indstillet af Region Midtjylland (afbud)

Lasse Kjær, indstillet af Region Sjælland

Karen Grønskov, indstillet af Region Hovedstaden

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

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

Gitte Tofterup Hansen, NGC (sekretær for arbejdsgruppen), Mikael Kronborg, Maria Bach Laursen

Pkt. 1 Velkommen og opfølgning på 6. møde 6. april 2022 v/ Cathrine Jespersgaard

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen tager orientering om opfølgning på 6. møde til efterretning.

Referat

Forud for arbejdsgruppens behandling af dagsorden blev medlemmerne spurgt, om der var nye væsentlige forhold vedr. til deres habilitet. Det var ikke tilfældet. Formand Cathrine Jespersgaard orienterede herefter om, at hun har fået nyt job pr. 1. juli, hvorfor formandsposten overgår til CMO i NGC Birgitte Nybo pr. 1. juli 2022.

Pkt. 2 Opfølgning på 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, at der i NGC er foretaget en opgavetilpasning, som betyder, at drift og udvikling af helgenomsekventeringsflowet er blevet flyttet til NGC's laboratoriefaciliteter i regionalt regi - henholdsvis Molekylær Medicinsk Afdeling (MOMA) på Aarhus Universitetshospital og Afdeling for Genomisk Medicin (GM) på Rigshospitalet. Arbejdsgruppen tog orienteringen til efterretning.

Baggrund

På sidste møde i arbejdsgruppen (6. april 2022) orienterede Cathrine Jespersgaard om status og udvikling af NGC's tilbud om helgenomsekventering. Siden sidste møde er der foretaget en opgavetilpasning, som betyder, at drift og udvikling af helgenomsekventeringsflowet er blevet flyttet til NGC's laboratoriefaciliteter i regionalt regi - henholdsvis Molekylær Medicinsk Afdeling (MOMA) på Aarhus Universitetshospital og Afdeling for Genomisk Medicin (GM) på Rigshospitalet.

Løsning

På mødet orienterer Cathrine Jespersgaard som opgaveflytningen.

Pkt. 3 Drøftelse af skabelon vedr. ønsker til og test af nye værktøjer på NGC's infrastruktur v/Cathrine Jespersgaard

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen drøfter skabelon vedr. ønsker til og test af nye værktøjer på NGC's infrastruktur.

Referat

Cathrine Jespersgaard præsenterede skabelon vedr. ønsker til og test af nye værktøjer på NGC's infrastruktur.

På baggrund af forslag fra medlemmerne blev det besluttet, at der tilføjes et felt til angivelse af "Særlig vigtig for analysetype". Med tilføjelsen tilkendegav arbejdsgruppen, at skabelonen er dækkende ift. til arbejdsgruppens rådgivning til NGC ift. ønsker om nye værktøjer til NGC's infrastruktur.

Opdateret skabelon bliver sendt ud sammen med referatet.

Baggrund

På sidste møde (6. april 2022) drøftede 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.

På mødet blev det besluttet, at NGC skulle udarbejde 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.

Indstillinger vedr. nye værktøjer og/eller software vil skulle drøftes i arbejdsgruppen for fortolkning, hvorefter NGC træffer beslutning om evt. indkøb af fortolkningsværktøjer og/eller software.

Løsning

På mødet præsenterer Cathrine Jespersgaard udkast til skabelon for indstillinger vedr. nye værktøjer og/eller software mhp. at arbejdsgruppen rådgiver om den endelige udformning af skabelonen.

Bilag

Bilag 3. Skabelon for indstillinger vedr. nye værktøjer og/eller software

Pkt. 4 Orientering om status for workshop om videndeling inden for variantfortolkning v/Klaus Brusgaard og Lotte Andreasen

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen tager orienteringen til efterretning.

Referat

Klaus Brusgaard orienterede om status for workshop om videndeling inden for variantfortolkning, herunder om de få justeringer der har været til invitationsmail og program siden udsendelse af mødematerialet.

Arbejdsgruppen tog orienteringen til efterretning og tilkendegav, at der er stort interesse for at deltage i workshoppen på medlemmernes respektive afdelinger.

Der vil blive afholdt yderligere 1-2 møder i undergruppen mhp. at adressere afvikling af workshoppen.

Problemstilling

Siden sidste møde har undergruppen opdateret programmet for workshoppen og arbejdsgruppen har i skriftlig høring godkendt det endelige program.

Løsning

På mødet orienterer Klaus Brusgaard og Lotte Andreasen om status for planlægningen af workshoppen.

Bilag

Bilag 4.1 Program for workshop om vidensdeling inden for variantfortolkning
Bilag 4.2 Invitationsmail - workshop om videndeling inden for variantfortolkning

Pkt. 5 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.

Baggrund

NGC har i Q1 2022 kørt en udbudsrunde for somatisk variantfortolknings-software. Mikael Kronborg har på de seneste to møder i arbejdsgruppen orienteret om status for udbudsrunderen.

Løsning

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

Pkt. 6 Eventuelt

Referat

Cathrine Jespersgaard orienterede om, at arbejdsgruppen nu har været i gang i et år og takkede for deres arbejdsindsats. Der har været afholdt syv ordinære møder ekskl. introduktionsmødet. Herudover har arbejdsgruppen holdt seks rådgivningsmøder vedr. specialistnetværkenes anbefalinger for 17 patientgrupper, samt møder i de to undergrupper for hhv. udbudsrunde vedr. fortolkningssoftware og workshop om variantfortolkning.