



## Referat

### Sjette møde i Arbejdsgruppen for Tools og Workflows

Dato: 02-11-2022  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: KSM.NGC  
Sagsnr.: 2212195  
Dok.nr.: [Dokumentnr.]

Dato: 22. november 2022 kl. 10-12

Sted: Virtuelt (teams), link i mødeindkaldelse

Mødeleder: Nicolas Rapin

Sekretær: Kristina Schwenn Madsen

#### Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
11/22	10.00 – 10.05	Velkommen og habilitet v/Nicolas Rapin  Bilag 1: Medlemsliste  <b>Referat:</b> Medlemmerne havde intet nyt at tilføje vedrørende deres habilitet.
12/22	10.05 – 10.15	Evaluering af Tools og Workflows og forslag til ændring af kommissoriet til drøftelse v/Nicolas Rapin  Bilag 2: Kommissorium  <b>Referat:</b> Nicolas Rapin præsenterede formandskabets forslag til ændring af kommissoriet med henblik på en videre drøftelse af ændringsforslagene med medlemmerne. Mødet gav ikke anledning til yderligere ændringsforslag og de fremlagte ændringsforslag blev godtaget af gruppens medlemmer.  NGC vil følge op på ændringsforslagene og sende det reviderede kommissorium til endelig godkendelse hos Styregruppen for implementering af personlig medicin.

13/22	10.15 – 10.30	<p>Status for NGC, herunder omorganisering til orientering v/Nicolas Rapin</p> <p><b>Referat:</b> Nicolas Rapin gennemgik status for NGC, herunder ændringer som følge af en større omorganisering tilbage i foråret 2022. Her blev det præciseret at produktionsdelen varetages af NGC's WGS-faciliteter ude i regionerne, hvilket blev fulgt op med en kort status fra repræsentanterne fra henholdsvis NGC WGS-Øst og NGC WGS-Vest. Blandt andet blev det bemærket, at ændringen har medført fremskridt i form af et større dataflow og en strømlining af folderstrukturen.</p>
14/22	10.30 – 10.40	<p>NGC's brug af Dragen til orientering v/Nicolas Rapin</p> <p><b>Referat:</b> Nicolas Rapin fortalte om brugen af Dragen, herunder at pipeline vil blive gjort tilgængelig for NGC's WGS-faciliteter og andre regioner i Danmark mod betaling. I den forbindelse arbejder NGC i øjeblikket på at fastsætte en licenspris for brugen af Dragen i regionerne.</p> <p>Der blev spurgt ind til prisen, hvilket ikke kan oplyses på nuværende tidspunkt, da forhandlingen fortsat er i gang. NGC følger op, når der er fastsat en pris for licens til Dragen.</p>
15/22	10.40 – 10.55	<p>Status for Pipeline til orientering v/Frederik Otzen Bagger</p> <p><b>Referat:</b> Frederik Otzen Bagger gennemgik status for pipeline ud fra punkterne Read, Variant, QC og SV benchmarks. Det blev nævnt, at der hos WGS-faciliteterne kigges nærmere på hvilken kombination af tools, der giver den højeste performance.</p>
16/22	10.55 – 11.05	<p>Fælles møde ml. Fortolkning samt Tools og Workflows til orientering v/Nicolas Rapin</p> <p><b>Referat:</b> Nicolas Rapin nævnte, at der til næste år i 2023 vil blive afholdt to fællesmøder med de andre tekniske arbejdsgrupper i NGC. Det første møde vil finde sted fredag den 9. februar fra kl. 10-12. Fællesmøderne planlægges nærmere med input fra formandskaberne for de tre arbejdsgrupper.</p>
17/22	11.05 – 11.30	<p>Skabelon til software eller værktøjsønsker til drøftelse v/Nicolas Rapin</p> <p>Bilag 4: Skabelon til software eller værktøjsønsker</p> <p><b>Referat:</b> Nicolas Rapin præsenterede medlemmerne for den nye fortolkningsplatform, som er under udvikling hos NGC. Platformen kan beskrives som en sikkerhedsmodel, der gør det muligt at oprette internetforbindelse til select side, hvilket gør det muligt at efterleve ønsker fra regionerne, som ikke kunne imødekommes på HPC'en. Platformen vil gøres tilgængelig for fortolkere ude i regionerne hurtigst mulig. I den forbindelse blev det pointeret, at det er vigtigt for</p>

		<p>NGC at vide, hvad der er brug for hjælp til ude i regionerne, så vi som styrelse kan hjælpe til bedst muligt.</p> <p>Der var en kort drøftelse af vigtigheden i at gøre data mere tilgængelige for sammenligning, hvortil der blev henvist til mødets næste punkt på dagsordenen.</p> <p>Nicolas gennemgik skabelonen for tilføjelse af nye software, herunder proceduren for indsendelse af blanket til NGC's support.</p>
18/22	11.30 – 11.50	<p>Platform for klinisk bioinformatik til orientering v/Christoffer Egeberg Hother</p> <p><b>Referat:</b> Christoffer Egeberg Hother fortalte om platformen for klinisk bioinformatik med en præsentation af NextFlow og NextFlow Tower, som blandt andet kan bruges til sammenligning af større datasæt.</p> <p>Der blev spurgt ind til, hvor man kan finde information om, hvilke data der skal køres for hvilke patientgrupper. Hertil blev der svaret, at hver patientgruppe har sin egen kode, der kan bruges til det formål.</p>
19/22	11.50 – 12.00	<p>Eventuelt</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Næste møde</li> <li>• Møder i 2023</li> </ul> <p><b>Referat:</b> Næste møde afholdes den 9. februar 2023 og vil være et fællesmøde med de andre tekniske arbejdsgrupper i NGC. Resten af møderne i 2023 er planlagt på følgende datoer: 8. maj, 1. september og 20. november.</p> <p>Under Eventuelt blev der spurgt ind til brugen af Varseq og Warehouse Catalogue ude i regionerne, hvortil der kom en status fra de regionale medlemmer.</p> <p>Det blev desuden nævnt, at kommunikationen mellem WGS-faciliteterne og fortolkerne er god.</p>

#### Deltagere

Nicolas Rapin (formand), NGC  
 Martin Larsen (næstformand), indstillet af Region Syddanmark  
 Frederik Otzen Bagger, indstillet af NGC's WGS-faciliteter (øst)  
 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  
 Rasmus Marvig, supplerende ekspert fra NGC's WGS-faciliteter (øst)

Kristina Schwenn Madsen, NGC (sekretær for arbejdsgruppen), NGC

Christoffer Egeberg Hother (faglig vidensperson), NGC  
Jane Hovgaard Mosen (tidligere sekretær for arbejdsgruppen), NGC

#### **Afbud**

Lars Rønn Olsen, indstillet af Danmarks Tekniske Universitet  
Lars Andersen, indstillet af Syddansk Universitet  
Filipe Vieira, supplerende ekspert fra Genomisk Medicin, Rigshospitalet

#### **Bilag**

---

- Bilag 1: Medlemsliste (opdateret)
- Bilag 2: Kommissorium (opdateret)
- Bilag 3: Skabelon til software eller værktøjsønsker