

Referat

Dato: 02-12-2025
Sagsbeh.: RKA
Sagsnr.: 2501040
Dok.nr.: 3084538

Møde 3 i den tekniske arbejdsgruppe 2025

Dato: 2. december 2025 Mødeleder: Bettina Lundgren
Sted: Virtuelt Microsoft Teams Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1.	14.30	Velkommen v/Bettina Lundgren
2.	14.35	Status på implementering af genom-initiativer i Strategi for personlig medicin 2025-2027 (O) v/Bettina Lundgren
3.	14.50	Præsentation af endeligt oplæg til flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser 2026-2028 (O+D) v/Kasper Lindegaard-Hjulmann
4.	15.05	Oplæg om genomdatabasen og samlet drøftelse af punkt 3 og 4 (O+D) v/Nicolas Rapin og Mikael Kronborg Christophersen
5.	15.45	Status fra NGC (O) v/Bettina Lundgren
6.	15.55	Evt. og tak for i dag v/Bettina Lundgren

(B)– beslutning; (D) – drøftelse; (O) – orientering.

Deltagere

Mads Sønderkær, senior Bioinformatiker, Aalborg Universitetshospital, Region Nordjylland
Jacob Lind-Galsgaard, IT-arkitekt, Digitalisering og IT, Region Nordjylland
Søren Vang, ledende bioinformatiker, Aarhus Universitetshospital, Region Midtjylland (afbud)
Henrik Hammer Jordt, områdeleder, Digitalisering og It, Region Midtjylland
Mads Aagaard Jørgensen, bioinformatiker, Ph.D., Sygehus Lillebælt, Region Syddanmark
Martin Larsen, bioinformatik/klinisk laboratoriegenetiker, Ph.D., OUH, Region Syddanmark
Thomas Lindestrand-Hansen, Cand. Scient., Ph.d., SUH-Køge, Region Sjælland
Michael Jørgensen, IT-arkitektur, Koncern Digitalisering, Region Sjælland (afbud)
Frederik Otzen Bagger, ledende bioinformatiker, Rigshospitalet, Region Hovedstaden
Søren Zachariassen, sektionschef, IT-arkitektur, CIMT, Region Hovedstaden
Bettina Lundgren, centerdirektør, NGC, SDS
Nicolas Rapin, chefkonsulent/bioinformatiker, NGC, SDS
Mikael Kronborg Christophersen, chefkonsulent/molekylær biomedicin, NGC, SDS
Kasper Lindegaard-Hjulmann, chefkonsulent, NGC, SDS
Rikke Korshøj Andersen, specialkonsulent, NGC, SDS (sekretær for arbejdsgruppen)

Pkt. 1 Velkomst v/Bettina Lundgren

Referat

Bettina bød velkommen til det 3. møde i den tekniske arbejdsgruppe i 2025.

Pkt. 2 Status på implementering af genom-initiativer i Strategi for personlig medicin 2025-2027 v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at den tekniske arbejdsgruppe tager orienteringen til efterretning.

Referat

Bettina præsenterede genom-initiativerne i strategi for personlig medicin, herunder, de tre initiativer, som NGC driver:

- 2.1: Støtte udviklingen af farmakogenetiske analysemetoder
- 5.1: Frekvensdatabase
- 5.2: Understøtte og udvikle infrastrukturen til mere effektiv brug af genomdata (data ud)

De øvrige genom-initiativer i strategien er:

- 2.2: Afsøge muligheder og udfordringer for etablering af en farmakogenetisk profil (Lægemiddelstyrelsen driver dette)
- 5.1: Variantdatabase – en mere ensartet og effektiv viden om genetik (Region Nordjylland driver dette)

Alle initiativer indgår som en del af det strategiske arbejdsprogram, som fagligt råd for genomisk medicin har udarbejdet (bilag 3.1), og initiativerne blev præsenteret på et møde i fagligt råd den 1. december.

Teknisk arbejdsgruppe havde nedenstående bemærkninger til de tre genom-initiativer, som NGC driver.

2.1 Støtte udviklingen af farmakogenetiske analysemetoder

- Long-read sekventering ønskes indtænkt
- Thomas Lindestrand-Hansen tilbød at pege på relevante klinikere fra Region Sjælland, der kunne bidrage i dette initiativ.
- Det blev bemærket, at det er oplagt at dette initiativ forankres på NGC's infrastruktur, så alle kan anvende det.

Bettina opfordrede alle arbejdsgruppens medlemmer til at melde relevante fagpersoner/fagmiljøer ind fra egne regioner til tovholderne for de enkelte initiativer mhp. inddragelse i det videre arbejde. Se kontaktdetaljer til slut i referatet.

5.1 Frekvensdatabase

Den nationale frekvensdatabase forventes at tage udgangspunkt i den eksisterende genomdatabase og en løsning, som GM allerede har udviklet til intern brug (DenGen). Hvis, juridisk muligt, vil den nationale frekvensdatabase også på sigt integreres med den kommende Genomic Data Infrastructure (GDI) og gøres tilgængelige for det danske forskningsmiljø.

Frederik opfordrede medlemmerne af arbejdsgruppen til at se nærmere på frekvensdatabasen via hjemmesiden www.dengen.dk

Medlemmerne af den tekniske arbejdsgruppe understregede vigtigheden af, at frekvensdatabasen skal kunne tilgås af alle afdelinger nationalt, også afdelinger, som ikke er brugere af NGC's infrastruktur.

Bettina bekræftede, at dette er hensigten.

5.2 Understøtte og udvikle infrastrukturen til mere effektiv brug af genomdata (data ud)

I en opstartsfase samarbejdes med Region Østjylland om initiativet. Efterfølgende inddrages øvrige regioner i projektet.

Problemstilling

Den nationale bestyrelse for drift af genomdatabasen har godkendt en overordnet plan for implementering af de tre nedenstående genom-initiativer i Strategi for personlig medicin 2025-2027.

De tre genom-initiativer er:

- Initiativ 2.1: Støtte udviklingen af farmakogenetiske analysemetoder
- Initiativ 5.1: Frekvensdatabase
- Initiativ 5.2: Understøtte og udvikle infrastrukturen til mere effektiv brug af genomdata

Midlerne til de tre initiativer 2.1, 5.1 (frekvensdatabase) og 5.2 er udmøntet til NGC, der driver initiativerne med inddragelse af alle regioner og den fælles governance. Aftale mellem parterne er under udarbejdelse med henblik på at sikre effektiv opstart af initiativerne i 2025. Status på implementeringen er beskrevet nedenfor.

Løsning

Status for initiativ 2.1: Støtte udviklingen af farmakogenetiske analysemetoder

Nationalt Genom Center (NGC) har igangsat arbejdet med initiativ 2.1 med Molekylærmedicinsk Afdeling, Aarhus Universitetshospital, Region Midtjylland, som primær samarbejdspartner. Projektet skal støtte udviklingen af farmakogenetiske analysemetoder, der muliggør skræddersyede lægemiddelanbefalinger baseret på patienters genetik, og derved bidrager til mere effektiv behandling og færre bivirkninger. Målet er udvikling og validering af en analysemetode, der vil kunne implementeres nationalt i løbet af projektets 3-årige varighed. Der sigtes mod, at den farmakogenetiske analysemetode gøres tilgængelig på NGC's infrastruktur med henblik på at muliggøre en bred anvendelse i sundhedsvæsenet.

Status for initiativ 5.1: Frekvensdatabase

NGC har igangsat arbejdet med initiativ 5.1 i samarbejde med Afdeling for Genomisk Medicin, Rigshospitalet, Region Hovedstaden, som primær samarbejdspartner. Projektet skal støtte udviklingen af en national frekvensdatabase forankret i NGC's infrastruktur til gavn for det danske sundhedsvæsen.

Status for initiativ 5.2: Understøtte og udvikle infrastrukturen til mere effektiv brug af genomdata

NGC har igangsat arbejdet med initiativ 5.2, i en opstartsfasen i samarbejde med Afdeling for Genomisk Medicin, Rigshospitalet, Region Hovedstaden. Efterfølgende inddrages øvrige regioner i projektet. Projektet skal udvikle tekniske løsninger til udlevering af genomdata til klinikere og forskere.

Pkt. 3 Præsentation og drøftelse af endeligt oplæg til flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser 2026-2028 v/Kasper Lindegaard-Hjulmann

Indstilling

Det indstilles:

- at den tekniske arbejdsgruppe tager præsentation af endeligt oplæg til flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser til efterretning.
- at den tekniske arbejdsgruppe drøfter oplægget i én samlet drøftelse efter punkt 4 på dagsordenen mhp. spørgsmål, eller evt. input og refleksioner forud for det kommende arbejde med indsatsområderne i arbejdsprogrammet.

Referat

Kasper præsenterede de strategiske indsatsområder, der indgår i det strategiske arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser for 2026-2028. Arbejdsprogrammet skal ses som et supplement til initiativerne i strategi for personlig medicin 2025-2027.

Arbejdet med de strategiske indsatsområder igangsættes sideløbende, men fagligt råd har anbefalet følgende prioriteringsrækkefølge af indsatserne:

- D (Jura)
- B (Værdi for Patienter)
- A (Proces for nationalt tilbud)
- F (National Genomdatabase)
- C (Videreudvikling af kræftpakker)
- E (Forskning)
- H (Pangenomgraf baseret diagnostik).

Indsatsområde G vedrørende HPC-kapacitet indgik ikke i prioriteringen, da der er tale om en bunden opgave, som skal løses uanset den øvrige prioritering.

Medlemmerne af den tekniske arbejdsgruppe havde følgende bemærkninger til arbejdsprogrammet:

- Jura:
 - I arbejdet med opdatering af samtykkeblanket, bør man orientere sig i internationale standarder.
 - Ligeledes bør man være opmærksom på, at der i EU-forordningen European Health Data Space (EHDS) er opt.-out mulighed for borgerne.
- Overordnet ift. fagligt råds prioritering:
 - Det blev bemærket, at man i fagligt råd ikke har prioriteret forskning så højt, og at der kunne mangle alignment ift. NGC's kerneopgaver og arbejde på forskningsområdet.

Bettina gjorde opmærksom på, at beslutningsmandat i regi af fagligt råd er fælles og dermed forankret både i NGC og i regionerne.

NGC løfter fortsat sine kerneopgaver, herunder forskning, infrastruktur, GDB og HPC. Supplerende blev det nævnt, at arbejdsprogrammet er dynamisk og prioriteringer kan efter behov justeres i regi af fagligt råd og den nationale bestyrelse for drift af genomdatabasen.

Fagligt råd havde kort før mødet i teknisk arbejdsgruppe fremsendt en opdateret udgave af det strategiske arbejdsprogram, som sendes med ud sammen med mødereferatet.

Problemstilling

Siden sidste møde den 16. september i teknisk arbejdsgruppe har det faglige råd for genomisk medicin modtaget skriftlige input til det strategiske arbejdsprogram fra hhv. den tekniske arbejdsgruppe samt fra bestyrelsen for drift af genomdatabasen. Fagligt råd for genomisk medicin har udarbejdet et endeligt oplæg til et flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser (bilag 3.1).

Løsning

Den tekniske arbejdsgruppe præsenteres for det endelige oplæg til det strategiske arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser samt drøfter oplægget (samlet drøftelse efter punkt 4) mhp. at give evt. input til det kommende arbejde med de strategiske indsatsområder i arbejdsprogrammet.

Videre proces

Bestyrelsen for drift af genomdatabasen, skal godkende det strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser, herunder prioritering af indsatsområder på næste møde d. 12. december 2025, efter indstilling fra Fagligt råd for genomisk medicin. Den tekniske arbejdsgruppe vil blive inddraget i det videre arbejde indenfor relevante og prioriterede strategiske indsatsområder.

Bilag

Bilag 3.1: Endeligt oplæg til strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser.

Pkt. 4 Oplæg om genomdatabasen og samlet drøftelse af punkt 3 og 4 v/Nicolas Rapin og Mikael Kronborg Christophersen

Indstilling

Det indstilles, at den tekniske arbejdsgruppe tager orienteringen om genomdatabasen til efterretning.

Efterfølgende vil der være mulighed for spørgsmål samt drøftelse af punkt 3 og punkt 4 samlet.

Referat

Data ind v/Nicolas Rapin

Nicolas viste et overblik over indholdet i den nationale genomdatabase og oplyste, at der fremover benyttes pipeline-output i GDB, og at NGC fortsat har fastQ-filer liggende, de er ikke slettet.

Nicolas præsenterede "as is" for data ind i GDB – efterfulgt af "to be" – se illustration i vedlagte slides fra mødet (s 17).

Nicolas orienterede om, at der fremover ikke benyttes "object store", men at data lægges i en folder på HPC'en (In-place submission).

Region Østdanmark vil dermed kunne tilgå egne data i en mappe. Adgang til data styres via en access control list (ACL)-løsning. Frederik Bagger roste NGC for denne løsning.

Nicolas præsenterede efterfølgende en liste over data og metadata, som medlemmerne af arbejdsgruppen kan komme med input til.

Herefter drøftede arbejdsgruppen forskellige muligheder for ensretning af data fremover:

- Fuld harmonisering (én samlet pipeline)
- Delvis harmonisering (ensartet reference og justering, fleksibelt variantkald)
- Ingen harmonisering (accepter data, "som de er").

Mads Jørgensen bemærkede, at opgaven med at få etableret og drifte en indberetningsløsning for pipeline output (dvs. løsningsforslag vedr. "delvis harmonisering" og "ingen harmonisering") formentlig vil blive meget mere arbejdstungt for både de indberettende afdelinger og for NGC, end indikeret i oplægget.

Arbejdsgruppens medlemmer anførte, at det mest optimale vil være fuld harmonisering. Det er dog vigtigt for regionerne, at der kan køres forskellige workflows/pipelines. Ved en fuld harmonisering, blev det foreslået, at evt. omkørsler bliver en NGC-opgave.

Bettina oplyste, at arbejdet med harmonisering vil skulle besluttet og prioriteres i bestyrelsen for drift af genomdatabasen.

Data ud v/Mikael Kronborg Christophersen

Mikael oplyste, at data ind og data ud efterhånden bliver mere flydende, da det nu i højere grad er bagvedliggende adgangsprotokoller, der ændrer sig.

Mikael præsenterede "As is", som er en manuel udlevering af arbejdskopi. "To be" er derimod en dynamisk adgang via adgangsstyring. For brugere på NGC's infrastruktur gives adgang til data via ACL og symbolic links (symlinks).

For eksterne brugere af infrastrukturen gøres data tilgængelige på en national hub, koblet til regionernes datacentre.

På sigt vil der være nemmere adgang for forskningsprojekter via infrastrukturen.

Når der fremover skal indberettes pipeline-output, vil der fortsat være behov for at gemme rådata-filer lokalt. NGC vil gerne have brugernes input til hvilke fil-formater samt metadata, der skal indberettes, udover CRAM/VCF.

Fra Region Syddanmark var der et ønske om mulighed for at opbevare SPRING-komprimerede FASTQ-filer.

Mikael rundede sit oplæg af med en kort præsentation af arbejdet med initiativ 5.2 i strategi for personlig medicin: Understøtte og udvikle infrastrukturen til mere effektiv brug af genomdata. (slide 22). Dette arbejde udgør fundamentet for målsætningen om data easy in og -out.

Mikael og Nicolas vil række ud til brugere, der sekventerer og indberetter data mhp. involvering af de kliniske miljøer i arbejdet samt mhp. at sikre, at ekstern storage også kommer til at fungere for regioner, som ikke er brugere af infrastrukturen.

Pkt. 5 Status fra NGC v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at den tekniske arbejdsgruppe tager status fra NGC til efterretning.

Referat

Bettina gav status på NGC, herunder:

KPI'er: Ved udgangen af oktober måned er der over 55.000 genomer i GDB. Ifølge prognosen vil vi nå 60.000 i januar 2026. Den lovpligtige indberetning fortsætter uændret, også efter fondsfinanseringen er udløbet.

Organisation: NGC er fra 1. juli 2025 blevet et center i Sundhedsdatastyrelsen. Fra 1. januar 2026 bliver Bettina vicedirektør i "Forskning og Datainfrastruktur", som er ét af to vicedirektørområder i SDS.

Samtidig bliver NGC fra 1. januar en sektion under afdelingen "Forskning og Genomcenter", hvor Lene Cividanes bliver afdelingschef. NGC fortsætter med de opgaver, som NGC varetager. (se organisationsdiagram slide 29).

Governance for personlig medicin videreføres forventeligt i 2026. I 2027 bliver Sundhedsdatastyrelsen en del af Digital Sundhed Danmark, sammen med Sundhed.dk og Med-Com.

HPC/supercomputer: Udflytning af Risø og opbygning af datacentret på Campus er veloverstået. NGC blev ISO-certificeret i november måned.

Storage: NGC arbejder på indkøb af ny storageplatform og har i denne proces indhentet input fra regionale brugere og strategiske samarbejdspartnere.

Pkt. 6 Evt. og tak for i dag v/Bettina Lundgren

- Forslag til mødedatoer i teknisk arbejdsgruppe i 2026:
 - Tirsdag den 17. februar kl. 14.30-16.00
 - Onsdag den 20. maj kl. 14.30-16.00
 - Torsdag den 29. oktober kl. 14.30-16.00

Referat

De foreslåede mødedatoer blev godkendt af medlemmerne. Rikke indkalder i kalenderen for 2026.

Der var opbakning til på et kommende møde i det nye år, at få en mere uddybende præsentation af arbejdet med frekvensdatabasen samt de øvrige genom-initiativer i strategi for personlig medicin.

Initiativ	Kontaktpersoner og – detaljer
2.1: Støtte udviklingen af farmakogenetiske analysemetoder	Ole Halfdan Larsen, MOMA, Aarhus Universitetshospital (olelarse@rm.dk) Thomas Damm Als, MOMA, Aarhus Universitetshospital (thomas.als@clin.au.dk) Peter Breining, MOMA, Aarhus Universitetshospital, (peter.breining@clin.au.dk) Malene Bøgehus Rasmussen, Sundhedsdatastyrelsen, Nationalt Genom Center, (mbr@sundhedsdata.dk)
2.2: Afsøge muligheder og udfordringer for etablering af en farmakogenetisk profil	Louise Nordentoft Furbo, Lægemiddelstyrelsen (LONF@dkma.dk) Hans Juul Hedegaard, Lægemiddelstyrelsen (HJH@dkma.dk)
5.1: Frekvensdatabase – en mere ensartet og effektiv viden om genetik	Ivana Bogicevic, Sundhedsdatastyrelsen, Nationalt Genom Center, (IVB@sundhedsdata.dk) Frederik Otzen Bagger, Genomisk Medicin, Rigshospitalet (frederik.otzen.bagger@regionh.dk) Maria Rossing, Genomisk Medicin, Rigshospitalet (caroline.maria.rossing@regionh.dk)
5.1: Variantdatabase – en mere ensartet og effektiv viden om genetik	Martin Bøgsted, Region Nordjylland (martin.boegsted@rn.dk) Charles Vesteghem, Region Nordjylland (charles.vesteghem@rn.dk) Jakob Juul Severinsen, Region Nordjylland (j.severinsen@rn.dk) Inge Søkilde Pedersen, Region Nordjylland (isp@rn.dk)
5.2: Understøtte og udvikle infrastrukturen til mere effektiv brug af genomdata (data easy-out)	Mikael Kronborg Christophersen, Sundhedsdatastyrelsen, Nationalt Genom Center (MKC@sundhedsdata.dk) Nicolas Rapin, Sundhedsdatastyrelsen, Nationalt Genom Center, (NRA@sundhedsdata.dk)