

### 3. workshop i DCCC projektet "Etablering af netværk for harmonisering af somatisk variantfortolkning i behandlingsøjemed for patienter med behandlingsrefraktær cancer"

Zoom

25/9-2020. Kl. 10.00-14.15.

#### REFERAT

##### Program:

10.00-10.05: Velkomst og intro til dagen.

10.05-11.30: Fælles for Variantfortolkningsnetværk og DCCC-DCBIG: Drøftelse af status og nye tiltag i de tiltagende afdelinger af

- i) TMB, ii) fusioner, iii) HRD, iv) mutationssignaturer, v) eksom vs panel
- vi) ctDNA

*De forskellige afdelinger præsenterede deres aktuelle TMB målemetode. På GM er man ved at etablere TMB målinger på ctDNA. MOMA arbejder på at tilrette aktuel metode til ny pipeline.*

*Fusioner: Der blev bla drøftet muligheder for benchmark og udveksling af prøver. GM har lavet intern validering af fusioner kaldt på RNA vs Archers fusionspanel. Tilsvarende arbejde skal MOMA til at initiere i samarbejde med Patologisk Afdeling, hvor der fremadrettet vil analyseres Archer på alle patienter med NSCLC. Disse vil kunne tjene som positive kontroller. Opsamling på lokale tiltag ved næste møde.*

*HRD: Der er etableret et nordisk netværk til udvikling/implementering af HRD detector. GM og MOMA deltager. Der har været nogle problemer i forhold til implementering af HRDetect. Mads Thomasen har haft et projekt i gang vedr denne pipeline. Evt kontakt til ham i forhold til tips til løsning af problemer vedr HRDetect. Opsamling ved næste møde.*

*Mutationssignaturer, eksom vs panel og ctDNA nåede ikke at blive drøftet.*

11.30-12.00: Frokost/pause

12.00-13.30: Separate sessioner for henholdsvis I) Variantfortolkningsnetværk og II) DCCC-DCBIG:

I) Drøftelse af status og nye tiltag i de tiltagende afdelinger af

i) udveksling og standardisering af prøver

*Der arbejdes aktuelt på chefniveau i forhold til en national aftale, der vil kunne tillade udveksling af prøver på tværs af regionerne. Ole Halfdan fra MOMA er med i dette arbejde. Enighed om, at dette er særdeles ønskværdigt fra vores side mhp validering/standartisering af pipelines mm. Opsamling på næste møde.*

ii) klinisk svarformat, herunder "disclaimers"

*Generel drøftelse af behovet for disclaimers på kliniske svar. **I første omgang sendes eksempler på disse fra de forskellige afdelinger til Christina Bak ([cbak@clin.au.dk](mailto:cbak@clin.au.dk)) til efterfølgende rundsendelse, inspiration og drøftelse på næste møde.***

*Det blev desuden drøftet, hvor de forskellige laboratorieafdelinger lægger deres omfattende genetiske analyser. Drøftelse af muligheden for at få det i Patologisystemet således, at det ligger sammen med de øvrige vævsundersøgelser, en given patient har fået og hvor svaret kan tilgås nationalt. Britt vil kontakte Dorte Linnemand og Estrid Høgdsdal på Patologisk Afdeling, Herlev Sygehus mhp at undersøge dette nærmere. **Hvis der er andre, der gerne vil deltage i dette arbejde, må de meget gerne melde tilbage til Britt!***

iii) germline

Generelt åbnes der for en stigende mængde germline gener. Tæt samarbejde til Klinisk Genetisk Afdelinger afgang. Der anvendes lidt forskellige tools til variantfortolkning for henholdsvis somatiske og germline varianter. Forslag om at rundsende eksempler på svære germline varianter til drøftelse. Generelt ønske om at etablere et system, hvor vi kan drøfte fortolkning af specifikke varianter. **Alle indsender eksempler til Christina Bak ([cbak@clin.au.dk](mailto:cbak@clin.au.dk)) mhp efterfølgende rundsendelse. Maria Bak Laursen, MOMA, koordinerer dette.**

II) Separat dagsorden for DCCC-DCBIG.

*Jvf separat referat fra Charles.*

13.30-14.00: Fælles opsummering og fremtidige aktiviteter/fokuspunkter for Variantfortolkningsnetværk og DCC-DCBIG.

*For opsamling jvf de enkelte punkter.*

*Næste møde vil blive afholdt – hvis muligt- i Odense. Alternativt må vi bruge zoom igen. Ikke optimalt men vigtigt at holde fast i mødekadencen. Dato udsendes i løbet af 1 uges tid.*

14.00-14.10: Eventuelt og afrunding.

