

DCCC Variantfortolkningsnetværk – Internat Sandbjerg Gods 1. -2. oktober 2024

Tirsdag 1. oktober

Kl. 10.00: Ankomst + morgenmad.

Kl.10.30: Velkomst og introduktion til mødet

Kl. 10.45 – 11.15: TMB

- *Opdatering af arbejdet i TMB arbejdsgruppen v. Ida Kappel Buhl, GM*

Kl. 11.15 – 12.00: Forskellige emner relateret til udvikling og forskning af relevans for netværket

- Use of Varseq for WGS analysis of somatic samples v. *GM (10 min)*
- Structural variants from WGS data v. *GM (10 min)*
- Deling af genlister? Hvilke gener? Opdatering – hvordan og hvor ofte? v. *Ida Kappel Buhl, GM*

Kl. 12.00 - 13.00: Frokost

Kl. 13.00 – 14.00: Forskellige emner relateret til udvikling og forskning af relevans for netværket - fortsat

- Farmakogenomik v. *Britt, MOMA (30 min)*
- Long-read og CellX v. *Mette Christiansen, MOMA (30 min)*
- Funktionelle analyser hvem v. *Mette Christiansen (splice analyser og vores RNAseq)*

Kl. 14.00 – 15.30: Pause med kaffe, fotografering og gå-tur

Kl. 15.30 – 17.30: Variantfortolkning (tovholdere Henriette Sylvain, MOMA og Dorte Ørnskov, Patologi, Vejle)

Samtidig break out for bioinformatik* samt klinik **

- Opdatering på seneste rundsending af varianter
 - Hvor var vi forskellige og grunde dertil
 - Diskussion af udvalgte kriterier (grupperarbejde) – PVS1 og beslutningstræ
- Oplæg til gruppearbejde om splicevarianter
 - Fagligt indspark omkring RNA splicing
 - Tools og arbejdsgange til fortolkning
- Gruppearbejde med indsendte cases (ca. 2 stk.)
- Opsamling på gruppearbejde
 -

**Bioinformatik break out:*

*** Klinik break out: Møde i FU for DNMTB*

Kl. 18.00: Middag

Onsdag 2. oktober

Kl. 8.00 - 9.00: Morgenmad

Kl. 9.00 – 11.00: Variantfortolkning fortsat

1. Oplæg til gruppearbejde om fusioner
 - a. Typer af fusioner
 - b. Tools og arbejdsgange til fortolkning
2. Gruppearbejde med indsendte cases (ca. 2 stk.)
3. Opsamling på gruppearbejde
4. Databaser/software præsentationer
 - a. Mastermind ved Rikke (OUH)
 - b. Varseq som alternativ til QCI ved Anna-Beth (Vejle, KGA)
5. Afrunding: Ønsker til næste år?

Bioinformatik break out

Klinik break out:

Kl. 11.00 – 11.30: Pause

Kl. 11.30 – 12.00: *Opdatering fra bioinformatikken (pipeline, genomdatabase, variant database, andet?) v. Søren Vang, MOMA og Frederik Otzen Bagger, GM*

Kl. 12.00-13.00: Frokost

Kl. 13.00 – 14.00: *Klinisk opdatering v. Martin Højgaard, RH, og Britt Elmedal Laursen, AUH*

- i) ASCO og ESMO highlights*
- ii) Upcoming targets*
- iii) ProTarget opdatering v. Tina Kringelbach*
- iv) Opdatering på DNMTB og PM DMCG*
- v) Opdatering på overgangen fra NGC v. Britt*

Kl. 14.00-14.30: Opsummering/afrunding og videre plan v. Britt

- i. Tilbage melding fra bioinformatik break out*

- ii. *Tilbage melding fra variantfortolkningsgruppearbejde*
- iii. *Plan for rundsending af varianter inden næste års internat*
- iv. *Behov for mellemliggende arbejdsgrupper?*
- v. *Mødeudvalgets sammensætning*

Mødeudvalg 2024

Ida Kappel Buhl, Linea Cecilie Melchior, Marie Aarslev Schou og Leila Farajzadeh (barselsvikarer for Trine Block Mattesen), Iben Daugaard, Britt Ardal, Marianne Ingerslev, Estrid, Maria Bibi Lyng, Michael Knudsen, Christina Bak, Britt Elmedal Laursen

Opfølgingsmøde umiddelbart før sommerferien (Britt inviterer)

Sidste detaljer på programmet ca 1 måned før (Britt inviterer)