

- Rundt om bordet: præsentation af deltager Kan der udarbejdes en deltagerliste med kontaktoplysninger, der kan vedhæftes referat. Vi mangler en sikker/udtømmende mailingliste for kommende møder.
- Bioinformatiske og variant-fortolknings tools fra de enkelte sides blev præsenteret
  - o RH – Genomisk Medicin
  - o Herlev
  - o MOMA
  - o Aalborg
- Notering på fælles og forskelligheder til at definere diskussionsemner til senere
  - o Bioinformatik pipe-line ligner meget hinanden. MOMA/RH ved GATK4.1; andre anvender standard fra IonReporter – Oncomine system
  - o Man anvender flere tekniker og metoder – kan de sammenlignes?
  - o Variant filtrering: Ingenuity, QCI; linking til kliniske studier og databaser Vi kan med fordel gå i retning af at komme med forslag til kravsspecifikation, jvf arbejdet i NGC.
  - o Åbne spørgsmål som vil diskuteres på andre tidspunkter: TMB, fusion, HRD
  - o Klassificering: TIER – er der behov?
- Udveksling og standardisering af prøver og fortolkning af data
  - o Det er muligt at udveksle indenfor regionen
  - o Man skal lave aftale mellem 2 parter?
  - o Skal DCCC søge **fælles aftale** for alle parter i initiativ – dette foretrækkes; evt fælles projekter og individuelle aftaler (Mads Sønderkær, Britt)
  - o Patient samtykker skal også standardiseres så man altid kan anvende materiale til udvikling Vi skal jo fremadrettet bruge samtykkeerklæringer fra NGC. Disse kan vedhæftes referat.
  - o Mulighed for at bruge kommercielle prøver Blev der aftalt noget hér?

### Frokost

- Gennemgang af svar til genomisk profilering fra RH og MOMA
- Åben diskussion:
  - o Hvilke fortolkninger vil klinikken have?
  - o Helt klar kun varianter med betydning skal fremhæves – hvordan skal dette sikres for alle sites?
  - o TMB konference: går for hurtigt, svarerne ses for sent og derfor er der svært at tage stilling til fortolkning. Behov for bedre overblik Jeg tror vi i klinisk regi bliver nødt ti at sætte os sammen og drøfte dette.
    - Bedre forberedelse: status af varianter: LOF, VUS, GOF. Kan være arbejdstung
    - Fælles **"minimum" svar**: (CWY)
    - Fælles database: ikke realistisk lige nu
  - o **Forslag** om at sende variant liste til alle sites og se endeligt rapport for at vurdere enighed mellem data fortolkning. Varianter sættes sammen 5 per site, samles og sendes rundt til fortolkning (MBL)
  - o Problem: patienter diskuteres først efter de fik svar. Det vil være bedre at diskutere patienten en uge før forventet svartid, så man vil have mulighed for at drøfte fund. På AUH

bookes patienterne af sekretærerne i forbindelse med bioptering til MDT 1 måned efter biopsi og svar i amb umiddelbart efter. Herved sikres, at alle har været drøftet nationalt før svar.

- Germline: undersøges ved WES (MOMA, RH, AAL) eller kan komme frem som tilfældige fund ved OncoMine (Odense, HER). Ved fund kontaktes altid Klinisk Genetisk Afdeling. Fortolkning af disse varianter skal varetages af germline specialister. Liste anvendt i RH sendt rundt.
- Svar til TMB sendes inden kl14. som pdf dagen før. Negativt svar behøves ikke at sende rundt, dog tages med til TMB. Patienter med fund sendes med sikker mail og patienter til diskussion fremhæves; f.eks. Patient XXX – variant i BRCA1 ukendt, behov for second opinion.

#### Konklusion og interaktion mellem variant & DCBIG

- Ikke nogle umiddelbare krav/forandringer, muligheder for:
  - Konsensus fra variant fortolker til bioinformatik
  - Feed-back på filtration
  - Fusion: ny krav til annotering; ny tool (Aalborg)
  - CNVs – manglende sensitivitet og precision
  - HRD caller – room for improvement, validering (MK, MOMA)
  - Automatic building af databaser (Charles V opdateres til næste møde)

#### Næste møde

- Aalborg (Charles Ves.)
- Fælles med DCBIG
- Hvad blev emnet for næste møde?

## **Deltagere**

Olga Østrup - RH

Ane Schmidt - RH

Christina Westmose Yde - RH

Estrid Høgdall - HER

Tim Svenstrup - HER

Cathrine Jespersgaard - NGC

Michael Knudsen - MOMA

Mads Sønderkær - Aalborg

Charles Vesteghem -

Filipe G Vieira - RH

Rasmus Marvig - RH

Inge Søkilde Petersen - Aalborg

Mads Aalborg

Bioin Aalborg

Julie Støve Bødker - AAL

Christine Gaasdal Kassentoft - MOMA

Maria Bach Laursen MOMA

Karin Holmskov – Odense

Maria Lyng - Odense

Kristoffer Rohrberg – RH

Rikke Løvendahl Eefsen - HER