

# Kommissorium

## Arbejdsgruppen for Tools og Workflows

Dato: 2. september 2021

Enhed: NGC

Sagsbeh.: KLH.NGC

Sagsnr.: 2010634

Dok.nr.: 1567639

### 1. Baggrund

Formålet med Nationalt Genom Center (NGC) er at understøtte den fortsatte udvikling af personlig medicin til gavn for patienterne i samarbejde med regionerne og det samlede danske sundhedsvæsen, forskningsinstitutioner, patientforeninger m.v.

NGC skal i tæt samarbejde med bl.a. de sundhedsfaglige miljøer i regionerne og forskningsverdenen opbygge en fælles, national teknologisk infrastruktur til helgenomsekventering og anvendelse af andre relevante oplysninger, og deraf følgende behov for dataanalyse, lagring og vidensdeling i sundhedsvæsenet. Målet er at gøre Danmark til et af de førende lande på området ved at tilvejebringe en infrastruktur, der er "state of the art".

Værktøjer til håndtering og analyse af helgenomdata er et dynamisk område i hastig udvikling. Der er derfor behov for at etablere en arbejdsgruppe, der kan rådgive NGC om hvilke tools og workflows, der skal indgå i den fælles, nationale teknologiske infrastruktur.

### 2. Arbejdsgruppens formål og opgaver

Arbejdsgruppens formål er at rådgive NGC om tools, pipelines og workflows til helgenomanalyse og annotering, der kan anvendes til klinisk diagnostik og/eller forskning, samt rådgive om, hvordan disse metoder kan sammenlignes og valideres, herunder hvilke benchmark-sæt der kan anvendes til valg og validering.

Det indebærer, at arbejdsgruppen blandt andet skal

- Rådgive NGC om bioinformatik, pipelines og databaser til brug for tools og workflows, herunder eksterne annoteringsressourcer
- Rådgive NGC om tools blandt andet til annotering, strukturelle varianter, Copy Number Variation (CNV), og repeat expansion
- Rådgive NGC om kvalitetskontrol og benchmark-studier
- Rådgive NGC om standard krav for konsoliderings-workflows og akkreditering, herunder nødvendigheden af at udføre benchmarkstudier som del af akkrediteringsprocessen

Arbejdsgruppen skal løbende udarbejde rapporter eller indstillinger til NGC, der dokumenterer gruppens rådgivning.

Styregruppen for implementering af personlig medicin orienteres løbende om arbejdsgruppens arbejde og modtager i relevant omfang de output, der produceres, fx mødereferater, rapporter og lignende.

### 3. Arbejdsgruppens medlemmer

Arbejdsgruppen oprettes af Nationalt Genom Center og består af eksperter fra regioner og universiteter. Det er væsentligt for arbejdsgruppens virke, at medlemmerne har en betydelig indsigt i værktøjer til håndtering og analyse af helgenomdata til klinisk brug og til forskning.

Medlemmer udpeges af NGC på baggrund af indstilling fra regionerne og relevante universiteter, der hver indstiller 2 kandidater. Medlemmerne udpeges alene på baggrund af deres faglige ekspertise og ikke på baggrund af personlige, politiske eller lign. interesser.

En følgegruppe kan i relevant omfang etableres for indstillede kandidater, der ikke udpeges til arbejdsgruppen.

Arbejdsgruppens sammensætning er:

- Chief Bioinformatics Officer, NGC (formand)
- 1 repræsentant for WGS øst
- 1 repræsentant for WGS vest
- 1 bioinformatik ekspert udpeget af hver region
- 1 bioinformatik ekspert fra Aalborg Universitet
- 1 bioinformatik ekspert fra Aarhus Universitet
- 1 bioinformatik ekspert fra Syddansk Universitet
- 1 bioinformatik ekspert fra Københavns Universitet
- 1 bioinformatik ekspert fra DTU

Næstformanden udpeges blandt de regionalt udpegede medlemmer.

Medlemmer, der udpeges til arbejdsgruppen, skal underskrive en habilitetserklæring og følge NGC habilitetspolitik.

Fra NGC deltager relevante medarbejdere ved behov eller for at bidrage til specifikke opgaver. Arbejdsgruppen kan indkalde andre faglige eksperter og nedsætte ad hoc arbejdsgrupper efter behov.

Formandskabet sikrer koordination og sammenhæng på tværs mellem arbejdsgrupper, advisory boards og specialistnetværk.

### 4. Møder og sekretariat

Arbejdsgruppen afholder møder efter behov, forventeligt 2-4 gange årligt.

Arbejdsgruppen sekretariatsbetjenes af Nationalt Genom Center.

Den nærmere tilrettelæggelse af arbejdsgruppens arbejde fastsættes i en forretningsorden, der godkendes på arbejdsgruppens første møde.

### 5. Løbende evaluering af arbejdsgruppens opgaver og sammensætning

Arbejdsgruppens opgaver og sammensætning evalueres minimum én gang årligt.

Arbejdsgruppens kommissorium godkendes i Styregruppen for implementering af personlig medicin.

Væsentlige ændringer i arbejdsgruppens kommissorium godkendes i Styregruppen for implementering af personlig medicin.