

## DCCC Variantfortolkningsnetværk – Internat Sandbjerg Gods 18-19.september 2023

### Mandag 18. september

#### Kl. 10.00: Ankomst + morgenmad.

Kl.10.15-10.30: Velkomst og introduktion til mødet (fælles for alle) (Session in English)

#### **Kl. 10.30 – 11.30: HRD**

- *General status for brugen af HRD rundt omkring (baseret på rundspørge sendt af Britt) 10 min*
- *Præsentation af HRD Ring Trial v. Lea Milling Korsholm, GM (virtuelt) alternativt ved anden GM deltager 20 min*
- *Lokal validering af HRD på Herlev v. Estrid 20 min*
- *Opsummering inkl eventuelle fremadrettede tiltag v. Britt 10 min*

#### **Kl.11.30 – 12.00: TMB**

- *Oplæg til og drøftelse af TMB ring trial v. GM (hvem må jeg sætte på?)*

#### Kl. 12.00-13.00: Frokost

#### **KL. 13.00 – 15.00: Variantfortolkning (tovholdere Christine og Maria)**

Samtidig break out for bioinformatik samt klinik (hvis tilstrækkeligt antal)

- *Kort gennemgang af rundsendt paper*
- *Kort opdatering på seneste rundsending af varianter v. Christine*
- *Gruppearbejde med konkrete cases*

#### Kl. 15.00-16.00: Pause med kaffe, fotografering og gå-tur

#### **Kl.16.00 – 18.00: Variantfortolkning fortsat**

Samtidig break out for bioinformatik samt klinik (hvis tilstrækkeligt antal)

- *Gruppearbejde med konkrete cases – fortsat.*
- *Opsummering de sidste 30 min*

#### Kl. 18.00: Middag

### Tirsdag 19.september

#### Kl. 8.00-9.00: Morgenmad

#### **Kl. 9.00 – 11.30: VUSer + CNVer**

i) VUSer

ii) CNV

- Præsentation af projekt v. GM 20 min

- Pipelineforbedring til CNV kald (det skal muligvis hede noget andet? Michael?) v. Michael 20 min

- Klinisk konsekvens v. Britt 20 min

**Kl. 11.30 – 12.00:** Opdatering fra bioinformatikken (pipeline, variant database, mm) v. Søren Vang

**Kl. 12.00-13.00: Frokost**

Kl. 13.00 – 14.00: Klinisk opdatering

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

**Mødeudvalg:**

Ida Kappel Buhl, Mette Dandanell Nielsen, Trine Block Mattesen, Iben Daugaard, Christine Gaasdal, Marianne Ingerslev, Estrid, Maria Bibi Lyng, Michael Knudsen, Christina Bak; Britt