



Aborder les antécédents familiaux de cancer en soins palliatifs: Perspectives des intervenants, des apparentés et analyse des outils de collecte des antécédents familiaux

Thèse

Jude Emmanuel Cléophat

Doctorat en sciences pharmaceutiques
Philosophiæ doctor (Ph. D.)

Québec, Canada

© Jude Emmanuel Cléophat, 2020

**Aborder les antécédents familiaux de cancer en soins palliatifs:
Perspectives des intervenants, des apparentés et analyse des
outils de collecte des antécédents familiaux**

Thèse

Jude Emmanuel Cléophat

Sous la supervision de:

Michel Dorval, directeur de recherche

Hermann Nabi, codirecteur de recherche

Résumé

Cette thèse vise à documenter le point de vue des intervenants en soins palliatifs et celui des apparentés de patients décédés de cancer en soins palliatifs sur le fait d'aborder les antécédents familiaux de cancer en fin de vie. Elle vise également à recenser et à proposer une analyse critique des outils de collecte des antécédents familiaux de cancer afin de déterminer dans quelle mesure ils pourraient être utiles aux cliniciens dans la prise en charge du caractère héréditaire des cancers. Trois études ont été réalisées à cet effet.

Premièrement, une enquête menée auprès de 94 intervenants en soins palliatifs a permis de confirmer la tenue en fin de vie de discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer entre les intervenants, les patients et leurs apparentés. Les intervenants ont majoritairement jugé de telles discussions pertinentes et faisables. Les facteurs susceptibles, de leur point de vue, de faciliter ces discussions en fin de vie ont été identifiés. Ces facteurs incluent des connaissances sur les cancers héréditaires et les enjeux éthiques et légaux associés, un cadre règlementaire (lignes directrices, protocole) ainsi que de l'information sur les ressources spécialisées en oncogénétique vers qui diriger les patients et les apparentés admissibles.

Deuxièmement, dans le cadre d'une étude qualitative (groupes de discussion), 13 apparentés ont partagé leurs expériences et perceptions concernant les discussions portant sur les antécédents familiaux de cancer et la réalisation du test génétique en fin de vie. Ils ont rapporté n'avoir jamais discuté de ces sujets pendant le séjour de leur proche en soins palliatifs. Ils ont exprimé leur préférence pour que les antécédents familiaux de cancer soient abordés avant l'arrivée de leur proche en soins palliatifs ou après le décès de celui-ci. Certains sont quand même restés ouverts à une brève notification, en soins palliatifs, sur le caractère héréditaire éventuel du cancer de leur proche. La grande majorité des apparentés consultés ont jugé approprié de prélever des échantillons biologiques auprès du patient en fin de vie dans le but de réaliser un test génétique.

Troisièmement, une revue critique de la littérature a été conduite afin de recenser les outils développés pour la collecte des antécédents familiaux de cancer. Une évaluation de ces outils a été faite en ce qui a trait au soutien qu'ils pourraient apporter aux professionnels de la santé

dans l'évaluation du risque de cancer et l'orientation appropriée des patients et des familles. Soixante-deux outils ont été identifiés. Ce sont en majorité des questionnaires papier, destinés à être autoadministrés par les patients ou les apparentés. Un tiers de ces outils sont électroniques. Un quart peuvent produire des pedigrees et une évaluation du risque de cancer. Un quart peuvent aussi fournir des recommandations de suivi. Un tiers ont été validés en utilisant une référence standard comme comparateur. Six outils prometteurs se sont distingués par la pluralité de leurs fonctions et leur potentiel d'efficacité dans l'identification des personnes susceptibles d'être porteuses de mutations prédisposant au cancer.

La prise en compte des résultats de la présente thèse pourrait conduire à l'élaboration et la mise en place de mesures destinées à répondre aux besoins et préoccupations des patients, des apparentés et des intervenants en soins palliatifs concernant le caractère héréditaire des cancers. De telles mesures pourraient ultimement favoriser une considération adéquate du caractère héréditaire des cancers au moment jugé le plus opportun dans la trajectoire de soins par les patients, les apparentés et les intervenants.

Abstract

This thesis aimed to explore the perception of palliative care providers and cancer patients' relatives regarding addressing cancer family history at the end of life. The objective was also to identify the cancer family history collection tools that have been developed thus far and propose an appraisal of the extent to which they might help health care providers in cancer risk management. Three studies were conducted for this purpose.

Firstly, a survey conducted among 94 palliative care providers revealed that cancer family history discussions do occur at the end of life between patients, relatives, and providers. Most palliative care providers considered such discussions relevant and feasible. Facilitating factors for these discussions were identified including knowledge of hereditary cancers, familiarity with ethical and legal related issues, availability of a regulatory framework (guidelines, protocol) as well as information about specialized genetic resources for referring patients and their families.

Secondly, in a qualitative study (focus groups), 13 family members shared their experiences and perceptions regarding cancer family history discussions and genetic testing at the end of life. They reported having never discussed cancer heritability during their relative's stay in palliative care, and related that such discussions would be more appropriate during the curative phase of the disease, or following the death of their affected relative. Some family members were open to brief talks about the hereditary aspect of their relative's cancer in palliative care. Most surveyed family members considered appropriate to perform genetic testing in palliative care patients.

Thirdly, a literature review was conducted to identify tools developed for collecting cancer family history. These tools were appraised in terms of the support that they could bring to health care providers in cancer risk assessment and the appropriate referral of patients and their families to genetics clinics. Sixty-two tools were identified. Generally, most of the tools identified are paper-based questionnaires and designed to be self-completed by patients or relatives. One-third of these tools are electronic. One-quarter can produce pedigrees, provide cancer risk assessment, and issue follow-up recommendations. One-third were validated

against a standard reference. Six multifaceted and potentially efficient tools were deemed promising to identify at-risk individuals eligible for referral to genetic testing.

Taking into account the findings of this thesis may ultimately lead to appropriately addressing the needs and concerns of patients, their relatives, and palliative care providers. The strategies developed for such a purpose may foster adequate and timely consideration and management of the hereditary component of cancers during the care pathway.

Table des matières

Résumé.....	ii
Abstract.....	iv
Liste des tableaux.....	x
Liste des figures.....	xi
Dédicaces.....	xii
Remerciements.....	xiii
Avant-Propos.....	xiv
INTRODUCTION.....	1
Problématique.....	1
Objectifs de la thèse.....	2
Pertinence de la thèse.....	3
Structure de la thèse.....	4
CHAPITRE 1: ÉTAT DES CONNAISSANCES.....	5
1.1 Fardeau du cancer au Canada.....	5
1.2 Classification des cancers à partir de leurs caractéristiques génétiques et cliniques.....	5
1.3 Risque de cancer associé à l’histoire familiale et à la présence de mutations.....	7
1.4 Principaux syndromes cancéreux héréditaires.....	8
1.4.1 Syndromes cancéreux héréditaires impliquant le cancer du sein.....	8
1.4.2 Syndromes cancéreux héréditaires impliquant le cancer colorectal.....	10
1.5 Test génétique de prédisposition au cancer.....	11
1.6 Histoire familiale et évaluation du risque de cancer.....	13
1.7 Collecte des antécédents familiaux de cancer dans la trajectoire de soins.....	13
1.7.1 Outils de collecte de l’histoire familiale de cancer.....	14
1.7.2 Collecte de l’histoire familiale de cancer en milieu clinique.....	14
1.8 Barrières à la collecte de l’histoire familiale.....	15
1.8.1 Barrières inhérentes à l’organisation des soins.....	15
1.8.2 Barrières inhérentes aux professionnels de la santé non spécialisés en génétique.....	22
1.8.3 Barrières inhérentes aux patients et aux membres de leur famille.....	23
1.9 Enjeux suscités par les discussions avec les apparentés concernant une éventuelle prédisposition familiale au cancer.....	24
1.10 Soins palliatifs et médecine préventive.....	26

1.10.1 Définition et vocation des soins palliatifs	26
1.10.2 Organisation des soins palliatifs au Québec.....	27
1.10.3 Pertinence de l'intégration de la médecine préventive en soins palliatifs.....	27
1.11 Cadre légal et réglementaire de la communication de l'information médicale au Québec	28
1.12 Enjeux et perspectives concernant la considération du caractère héréditaire des cancers en soins palliatifs	30
1.12.1 Perspective des intervenants en soins palliatifs.....	30
1.12.2 Perspective des patients en soins palliatifs.....	34
1.12.3 Perspective des apparentés	37
1.13 Limites des connaissances actuelles sur la considération des antécédents familiaux de cancer en fin de vie	39
Références.....	42
CHAPITRE 2: MÉTHODOLOGIE.....	58
2.1 Enquête auprès des intervenants en soins palliatifs	58
2.1.1 Identification et sélection des participants et collecte de données	58
2.1.2 Outil de collecte des données	59
2.1.3 Analyses statistiques	62
2.1.4 Considérations éthiques.....	62
2.2 Groupes de discussion auprès des apparentés de patients décédés de cancer en soins palliatifs	62
2.2.1 Identification et sélection des participants	63
2.2.2 Collecte de données.....	64
2.2.3 Analyse des données	64
2.2.4 Considérations éthiques.....	65
2.3 Revue critique de la littérature sur les outils de collecte des antécédents familiaux de cancer	65
2.3.1 Sources de données et critères d'inclusion.....	65
2.3.2 Analyse de la performance des outils.....	67
Références.....	69
CHAPITRE 3: Addressing cancer family history at the end of life: How frequent, relevant, and feasible is it? A survey of palliative care providers.....	70
3.1 Résumé.....	71
3.2 Abstract.....	72
3.3 Background	73

3.4 Methods	73
3.5 Results.....	74
3.6 Conclusion	75
References.....	77
CHAPITRE 4: Survey of palliative care providers' needs, perceived roles, and ethical concerns about addressing cancer family history at the end of life.....	
4.1 Résumé.....	81
4.2 Abstract.....	82
4.3 Introduction.....	83
4.4 Methods	83
4.5 Results.....	85
4.6 Discussion.....	86
4.7 Conclusion	91
References.....	92
CHAPITRE 5: What do cancer patients' relatives think about addressing cancer family history and performing genetic testing in palliative care?.....	
5.1 Résumé.....	100
5.2 Abstract.....	101
5.3 Introduction.....	102
5.4 Subjects and methods.....	102
5.5 Results.....	104
5.6 Discussion.....	109
5.7 Conclusion	112
References.....	113
CHAPITRE 6: What characterizes cancer family history collection tools? A critical literature review	
6.1 Résumé.....	126
6.2 Abstract.....	127
6.3 Introduction.....	128
6.4 Methods	129
6.5 Results.....	131
6.6 Discussion.....	134
6.7 Conclusion and perspectives.....	138
References.....	140

CHAPITRE 7: DISCUSSION	161
CONCLUSION	181
Références	183
Annexe A: Questionnaire utilisé dans le cadre de l'étude pilote visant à élaborer le questionnaire d'enquête auprès des intervenants en soins palliatifs	188
Annexe B: Questionnaire utilisé dans le cadre de l'enquête auprès des intervenants en soins palliatifs	194
Annexe C: Lettre de confirmation de participation aux groupes de discussion (deuxième étude)	212
Annexe D: Formulaire d'informations et de consentement destiné aux participants aux groupes de discussion	213
Annexe E: Guide de discussion utilisé pour réaliser les groupes de discussion (deuxième étude)	221

Liste des tableaux

Tableau 1.1. Synthèse des études sur les caractéristiques de l’histoire familiale collectée en milieu clinique	17
Tableau 1.2. Synthèse des études sur les pratiques de collecte de l’histoire familiale telles que rapportées par les professionnels de la santé	20
Tableau 2.1 Application of the ACCE framework ^a to family history as a screening tool ...	68
Table 4.1. Characteristics of the study population	94
Table 4.2. Proportions of respondents who ranked items as the most important factor to facilitate discussions about cancer family history in palliative care (n=93)	95
Table 4.3. Proportions of respondents who ranked items as the most important knowledge or skill needed to discuss cancer family history in palliative care (n=93).....	96
Table 4.4. Proportions of respondents who ranked items as the most important role of palliative care providers when discussing cancer family history (n=93)	97
Table 4.5. Proportions of respondents who ranked items as the most important factor involving ethical or legal aspects related to cancer family history discussions in palliative care (n=92).....	98
Table 5.1. Characteristics of participants	115
Table 5.2. Participants’ cancer family history	116
Table 5.3. Quotes related to participants’ knowledge of cancer heritability and experiences with cancer in families.....	118
Table 5.4. Quotes related to the experiences and expectations of participants regarding cancer family history discussions in the cancer care trajectory	120
Table 5.5. Quotes related to the views of participants on genetic testing in palliative care patients and DNA biobanking	123
Table 6.1. Characteristics of 17 generic family history collection tools	148
Table 6.2. Characteristics of 45 cancer-specific family history collection tools.....	151
Table 6.3. Analytic and clinical validity among the retrieved family history (FH) collection tools	156
Table 6.4. Validation of collected family history (FH), risk stratification, and referral decisions	157

Liste des figures

Figure 3. 1. Flowchart of the study sample with reasons for exclusion	78
Figure 3. 2. Palliative care providers' estimation of the frequency of cancer family history discussions in palliative care settings during the year prior to the survey	79

Dédicaces

*À la mémoire de ma mère, Lucie, décédée du cancer du sein en décembre 2001,
source d'inspiration et modèle de résilience et de persévérance*

À mes fils, Carl et Landry

À mon père, Herbé, qui m'a transmis son amour de l'écriture

Remerciements

Je tiens à remercier mon directeur de recherche, Dr Michel Dorval, de m'avoir permis de faire mes études doctorales au sein de son équipe, de l'encadrement académique, mais aussi du soutien financier qu'il m'a fourni. Je remercie aussi mon codirecteur de recherche, Dr Hermann Nabi, de son regard nouveau et de sa précieuse contribution dans la réalisation de cette thèse.

Je remercie la coordonnatrice du projet de recherche, Sylvie Pelletier, de sa gestion pondérée du projet ÉPILOGUE. Je remercie également les collaborateurs au projet de recherche de leur implication et contribution à l'élaboration, la mise en œuvre et l'aboutissement de ce projet. Je salue l'implication des intervenants en soins palliatifs et celle des apparentés de patients décédés de cancer qui ont bien voulu donner de leur temps pour partager leur point de vue sur les enjeux débattus dans cette thèse.

Il me faut aussi souligner la contribution financière du Fonds d'enseignement et de recherche de la Faculté de pharmacie de l'Université Laval et du Centre de recherche sur le cancer. Je ne saurais passer sous silence les bourses substantielles de la Chaire de recherche en soins palliatifs de l'Université Laval et du Fonds de recherche du Québec-Santé (FRQ-S).

Avant-Propos

Trois études composent cette thèse. Les deux premières études s'inscrivent dans le cadre d'un plus large projet de recherche dénommé ÉPILOGUE visant l'élaboration d'une stratégie de dissémination des connaissances en oncogénétique appliquée au contexte des soins palliatifs. La première étude avait pour objectif de recueillir le point de vue des intervenants en soins palliatifs sur les enjeux pouvant avoir un impact sur la tenue des discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer en fin de vie. La deuxième étude consistait à explorer la perception des apparentés de patients décédés de cancer en soins palliatifs sur le fait d'aborder les antécédents familiaux de cancer en fin de vie. La troisième étude a consisté à réaliser une revue critique de la littérature portant sur les outils de collecte des antécédents familiaux de cancer.

Dans le cadre de la première étude, j'ai participé à l'élaboration du questionnaire et j'ai réalisé les analyses statistiques. Dans le cadre de la deuxième, j'ai été impliqué dans l'élaboration du guide de discussion utilisé pour recueillir le point de vue des apparentés. J'ai aussi participé à l'élaboration du cadre d'analyse des transcriptions des groupes de discussion. J'ai réalisé, conjointement avec Dre Ana Marin, cochercheure du projet, l'analyse thématique des transcriptions susmentionnées. En ce qui concerne la troisième étude, j'ai planifié et réalisé la recherche des articles pertinents. J'en ai extrait les données d'intérêt et réalisé la synthèse critique.

Je suis le premier auteur des quatre articles scientifiques insérés dans cette thèse et produits à partir des trois études qui composent celle-ci. À ce titre, j'ai produit la version initiale des manuscrits. J'ai apporté des modifications à cette dernière à la lumière des commentaires et suggestions de mes directeurs de recherche, des coauteurs et des réviseurs des revues scientifiques. J'ai coordonné le processus de soumission et de révision des manuscrits jusqu'à leur acceptation pour publication. Le premier article, en ordre d'apparition dans la thèse, a été publié le 26 avril 2019 dans la revue *Palliative Medicine* (facteur d'impact en 2020: 3,7). La version électronique du deuxième article a été publiée le 25 août 2020 dans la revue *Palliative and Supportive Care* (facteur d'impact en 2019: 1,9). Ces deux articles rapportent les résultats de la première étude de la thèse. Le troisième article, en lien avec la deuxième

étude, a été publié le 16 septembre 2019 dans la revue *European Journal of Human Genetics* (facteur d'impact en 2019: 3,6). Le quatrième article concerne la troisième étude et a été publié, en version électronique, en août 2018, dans la revue *Current Oncology* (facteur d'impact en 2016: 1,8).

Liste des articles

1- *Addressing cancer family history at the end of life: How frequent, relevant, and feasible is it? A survey of palliative care providers.*

Cléophat JE, Pelletier S, Joly Y, Gagnon P, Dery A, Marin A, Chiquette J, Gagnon B, Roy L, Bitzas V, Nabi H, Dorval M.. *Palliative Medicine*. 2019; 33(7):856-8.

2- *Survey of palliative care providers' needs, perceived roles, and ethical concerns about addressing cancer family history at the end of life.*

Cléophat JE, Pelletier S, Déry A, Joly Y, Gagnon P, Marin A, Chiquette J, Gagnon B, Roy L, Bitzas V, Nabi H, Dorval M. *Palliative and Supportive Care*. 2020; 1-6 <https://doi.org/10.1017/s1478951520000759> .

3- *What do cancer patients' relatives think about addressing cancer family history and performing genetic testing in palliative care?*

Cléophat JE, Marin A, Pelletier S, Joly Y, Gagnon P, Dery A, Chiquette J, Gagnon B, Roy L, Bitzas V, Nabi H, Dorval M. *European Journal of Human Genetics*. 2020; 28(2):213-21.

4- *What characterizes cancer family history collection tools? A critical literature review.*

Cléophat JE, Nabi H, Pelletier S, Bouchard K, Dorval M. *Current Oncology*. 2018; 25: e335-e50.

INTRODUCTION

Problématique

Le nombre de nouveaux cas de cancer au Canada pour l'année 2020 est estimé à 225,800 (1). Environ le tiers des patients atteints de cancer ont des antécédents familiaux significatifs, ce qui suggère le rôle de facteurs héréditaires dans la survenue de ces cas de cancer (2-10). Les individus ayant des antécédents familiaux de cancer présentent un risque plus élevé de développer la maladie et d'être diagnostiqués à un plus jeune âge comparativement à la population générale (11). La collecte et l'analyse de l'histoire familiale constituent la première étape de l'évaluation formelle du risque de cancer et elles font partie intégrante des normes de bonne pratique clinique en oncologie (12-14). Toutefois, la collecte des antécédents familiaux de cancer n'est pas effectuée de façon systématique et standardisée que ce soit en première ligne ou en milieu spécialisé (15-22). Plusieurs barrières à l'évaluation des antécédents familiaux ont été rapportées. Celles-ci incluent le manque de temps des professionnels de la santé, des lacunes dans leurs connaissances sur le sujet et leur savoir-faire, la méconnaissance des patients et de leurs apparentés de leur propre histoire familiale de cancer ainsi que le manque d'outils adaptés pour la collecte et l'évaluation du risque de cancer (4, 23-31).

Le contexte des soins palliatifs peut représenter la dernière opportunité de déterminer, à partir d'informations cliniques et biologiques fournies par le patient, le risque de cancer de ses apparentés. Les personnes identifiées à risque peuvent bénéficier de dépistage adapté ou encore de mesures préventives telles que la prophylaxie médicamenteuse ou chirurgicale (11).

Dans un contexte de fin de vie, les intervenants en soins palliatifs peuvent sentir l'urgence d'aborder la question de l'hérédité des cancers avec les patients et les apparentés (32). La médiatisation des progrès de la génétique (33, 34) et des récits de personnalités publiques atteintes de cancer (35), la sensibilisation croissante de la population à la composante héréditaire des cancers (36, 37) ainsi que la survenue de cas de cancer au sein des familles peuvent conduire à une perception accrue du risque de cancer (38-40). Ainsi, les patients et

leurs apparentés peuvent exprimer des préoccupations concernant leurs antécédents familiaux de cancer et les risques associés dans le contexte des soins palliatifs (41-43). Des discussions concernant les antécédents familiaux de cancer peuvent donc survenir en fin de vie entre patients, apparentés et intervenants en soins palliatifs (44).

Discuter d'antécédents familiaux de cancer et des risques associés peut susciter des enjeux d'ordre professionnel, éthique et psychosocial (39, 45-47) pour les intervenants en soins palliatifs, de même que pour les familles. En effet, les connaissances limitées des professionnels de la santé non formés à la médecine génomique constituent un défi reconnu dans l'intégration de celle-ci dans les milieux cliniques (48). De plus, l'information génétique revêt un caractère familial. Le partage d'une telle information au sein des familles peut avoir un impact positif ou négatif sur la dynamique familiale (49). Cette information peut aussi comporter des implications thérapeutiques pour les patients ainsi que pour les apparentés identifiés à risque de cancer à cause de la présence chez eux de mutations délétères (50). Quelques études ont recueilli le point de vue des intervenants en soins palliatifs sur les enjeux associés au fait d'aborder les antécédents familiaux de cancer ou l'héritabilité des cancers en soins palliatifs (32, 40, 44, 51-53). La pertinence des discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer ne fait pas consensus au sein des intervenants consultés dans ces études. Les outils de collecte et d'analyse des antécédents familiaux qui seraient les mieux adaptés pour soutenir les intervenants dans la considération du caractère héréditaire des cancers n'ont pas encore été identifiés. À notre connaissance, aucune étude n'a documenté la perception des apparentés sur le fait d'aborder l'héritabilité des cancers en soins palliatifs. Les implications d'une telle démarche pour les intervenants en soins palliatifs et les apparentés restent encore mal définies. Dans une perspective de réduction des risques de cancer et de prise en charge adaptée des familles, il paraît pertinent, d'une part, de mieux comprendre les enjeux soulevés par la considération des antécédents familiaux de cancer en soins palliatifs et, d'autre part, d'identifier les outils potentiellement les mieux adaptés à une collecte et analyse efficaces de ces antécédents.

Objectifs de la thèse

La présente thèse a pour objectifs de:

- Recueillir le point de vue des intervenants en soins palliatifs sur les enjeux liés au fait d'aborder les antécédents familiaux de cancer en fin de vie;
- Documenter la perception des apparentés de patients décédés de cancer en soins palliatifs relativement à ces discussions;
- Faire une recension critique des outils de collecte des antécédents familiaux de cancer.

Pertinence de la thèse

Depuis la découverte des gènes de prédisposition à différents cancers, il est possible d'identifier les personnes qui sont plus à risque de développer ces cancers ainsi que les patients atteints de cancer qui sont porteurs de mutations cancérigènes (54, 55). Des mesures préventives peuvent être offertes aux personnes identifiées à risque (56, 57). Des traitements ciblés peuvent aussi être administrés aux personnes atteintes porteuses de certaines mutations pathogènes (58, 59), et ce, même à un stade avancé de leur maladie (60, 61). L'identification de porteurs de mutations délétères chez les patients atteints de cancer et leurs apparentés revêt, de nos jours, une importance grandissante. Les intervenants en soins palliatifs sont appelés à faire face aux enjeux susceptibles d'être soulevés par l'identification en fin de vie des personnes admissibles au test génétique en fonction de leur histoire personnelle et familiale de cancer. Du fait du partage du patrimoine génétique au sein des familles, les apparentés de patients atteints de cancer et en soins palliatifs représentent les principaux bénéficiaires de la recherche en fin de vie d'une prédisposition génétique familiale au cancer. Il s'avère pertinent d'explorer la perception des intervenants en soins palliatifs et celle des apparentés de patients décédés de cancer en soins palliatifs sur les enjeux qui, selon eux, peuvent être associés au fait d'aborder les antécédents familiaux de cancer en fin de vie. Par ailleurs, la collecte des antécédents familiaux de cancer constitue la première étape dans l'évaluation du risque de cancer d'un individu et la détermination de son admissibilité au test génétique de prédisposition. Une revue de la littérature sur les outils développés pour la collecte des antécédents familiaux de cancer se révèle ainsi importante. Une telle revue permettra l'identification des outils susceptibles d'aider efficacement les intervenants en soins palliatifs et les familles dans la constitution de l'histoire familiale et l'évaluation du

risque de cancer. Les informations ainsi colligées contribueront à l'élaboration de propositions susceptibles de favoriser une considération adéquate des antécédents familiaux de cancer en fin de vie.

Structure de la thèse

Faisant suite au chapitre introductif, le chapitre 1 présente l'état actuel des connaissances sur plusieurs thèmes qui permettent de mieux comprendre les enjeux éventuels et la pertinence des discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer en fin de vie. La génétique des cancers et les habitudes de collecte de l'histoire familiale en milieu clinique y sont abordées. La vocation des soins palliatifs y est définie. L'organisation des soins palliatifs ainsi que le cadre légal et réglementaire de la communication de l'information médicale au Québec y sont présentés. La perception des intervenants, des patients et des apparentés telle que documentée jusqu'à présent dans la littérature concernant la considération du caractère héréditaire des cancers en soins palliatifs y est également rapportée. Le chapitre 2 présente un aperçu de la méthodologie utilisée pour réaliser chacune des trois études constituant la présente thèse. Les articles relatifs à ces études sont ensuite présentés dans les chapitres 3, 4, 5, et 6 respectivement. Ces articles traitent 1) de la perception des intervenants en soins palliatifs sur la considération des antécédents familiaux de cancer en fin de vie (chapitres 3 et 4); 2) du point de vue des apparentés à ce sujet (chapitre 5); et 3) des caractéristiques des outils de collecte des antécédents familiaux de cancer (chapitre 6). Le chapitre 7 conclut cette thèse en faisant une synthèse des résultats obtenus et les compare aux données de la littérature. Dans ce chapitre, l'utilisation éventuelle des outils de collecte des antécédents familiaux en soins palliatifs est aussi mise en perspective. Les forces et faiblesses de chacune des études constitutives de la thèse sont abordées dans ce dernier chapitre ainsi que les implications des résultats pour la pratique clinique et la recherche.

CHAPITRE 1: ÉTAT DES CONNAISSANCES

1.1 Fardeau du cancer au Canada

On estime à 225,800 le nombre de nouveaux cas de cancer diagnostiqués au Canada en 2020 (1). Les cancers du poumon, de la prostate, du sein et le cancer colorectal représenteraient près de la moitié de tous les nouveaux cas de cancer (1). Toujours selon ces estimations, les cancers du poumon et du sein seraient les deux cancers les plus fréquemment diagnostiqués. Le cancer de la prostate et le cancer du sein représentent les principaux cancers à survenir chez les hommes et les femmes, respectivement. Dix pour cent de tous les cancers surviendraient avant l'âge de 50 ans (62). On prévoit qu'un Canadien sur deux développera un cancer au cours de sa vie et qu'un Canadien sur quatre en mourra (62). Première cause de décès au Canada, le cancer serait responsable du quart de tous les décès. Pour l'année 2020, le nombre de décès dus au cancer est estimé à 83,300. Le cancer du poumon, le cancer colorectal, les cancers du pancréas, du sein et de la prostate représenteraient, dans l'ordre, les cinq principales causes de décès par cancer au Canada soit plus de la moitié de ce type de décès (55%) (1).

1.2 Classification des cancers à partir de leurs caractéristiques génétiques et cliniques

À l'intérieur du noyau de chaque cellule du corps humain se retrouvent 23 paires de chromosomes contenant plus de 20,000 gènes qui codent pour des protéines et qui entrent dans la constitution du génome humain (63-65). Un gène est constitué d'une séquence de nucléotides de l'ADN et code pour la synthèse d'une protéine qui intervient dans la constitution ou le fonctionnement du corps humain (66-68). Les cancers prennent leur origine de l'accumulation, au fil du temps, d'erreurs, de changements communément dénommés mutations ou variants pouvant altérer la séquence normale de l'ADN. Ces mutations ont une incidence directe sur la croissance et la survie cellulaires, sur la stabilité et le processus de réparation de l'ADN (66-69).

On peut classer ces mutations en deux catégories : les mutations somatiques et les mutations germinales. Les mutations somatiques se produisent au niveau des cellules d'un organe en particulier du corps humain et sont acquises au cours de la vie (70). Elles sont à l'origine des

cancers dits sporadiques. Elles peuvent être la conséquence d'expositions environnementales (fumée de tabac, radiation ultraviolette ou ionisante, produits cancérigènes), d'habitudes de vie (alcool, tabac, sédentarité) d'infections (virus du papillome humain, de l'hépatite B, de l'herpès, le virus Epstein-Barr), du vieillissement ou d'altérations génétiques spontanées se produisant lors de la réplication ou de la réparation de l'ADN (66, 68, 69, 71, 72).

Par ailleurs, les mutations germinales concernent l'ADN des cellules germinales d'où sont issus les gamètes matures (spermatozoïdes et ovules) et sont transmissibles d'une génération à l'autre. Dès la naissance, elles sont présentes sur une copie de gène dans toutes les cellules du corps humain (73, 74). Ces mutations sont à l'origine des cancers et syndromes cancéreux dits héréditaires. Pour qu'un cancer héréditaire se développe, l'autre copie du gène muté dès la naissance doit s'altérer au cours de la vie suite à des agressions d'origine intrinsèque ou extrinsèque. Pour qu'un cancer sporadique survienne, des mutations doivent se produire au niveau des deux copies de gène au cours de la vie d'un individu (68). Ceci explique la survenue plus hâtive des cancers héréditaires.

Les cancers sporadiques représentent la majorité des cancers (66, 67). Dans le cas de tels cancers, même si quelques cas surviennent au sein d'une même famille, ils ne présentent pas un mode particulier de transmission (75). Cinq à 10% des cancers solides, notamment ceux du côlon, du sein, de l'ovaire, de la prostate et du pancréas, seraient « héréditaires » et dus à des gènes de forte pénétrance (2, 3, 66, 76). La pénétrance se définit comme étant la fréquence avec laquelle les individus porteurs d'une mutation génétique dominante ou récessive prédisposant à une condition médicale donnée expriment le phénotype attendu (68).

Il existerait plus de 200 syndromes de prédisposition génétique au cancer (77). Une cinquantaine d'entre eux sont couramment rapportés (2, 78-80). Dans la plupart des syndromes cancéreux héréditaires, la mutation génétique est transmise selon un mode autosomique dominant, ce qui signifie qu'un enfant d'un parent porteur a un risque de 50% d'hériter de la mutation délétère et que celle-ci peut être transmise aussi bien par la mère que par le père (2, 78). Les femmes et les hommes ont des chances égales d'être porteurs. Deux parents porteurs de mutations peuvent, toutefois, mettre au monde un enfant non porteur. Dans le cas des syndromes cancéreux à transmission récessive (polypose associée aux

mutations bialléliques du gène *MUTYH*, ataxie-télangiectasie, anémie de Fanconi), l'union de deux parents porteurs du gène récessif élève à 25% le risque pour la descendance de recevoir les deux gènes mutés (66, 68, 81).

Les syndromes cancéreux à transmission récessive nécessitent deux copies (récessives) défectueuses d'un gène pour générer un haut risque de cancer. Les syndromes à transmission dominante n'ont besoin que d'un seul gène défectueux pour conférer un risque accru au sujet porteur. Les modalités de transmission d'un risque accru d'une génération à l'autre sont différentes. Toutefois, dans les deux cas, le développement d'un cancer est conditionnel à l'altération des deux copies (allèles) du gène impliqué (68).

En plus des cancers héréditaires et sporadiques, 15 à 20% des cancers sont dits «familiaux» (4-9, 77). Les cancers familiaux se caractérisent par un nombre plus élevé qu'attendu d'un type spécifique de cancer au sein d'une même famille, mais sans un profil typique de transmission et avec un âge variable au diagnostic. Ils ne présentent pas les critères classiques des syndromes cancéreux héréditaires. Ils peuvent être le résultat d'un regroupement fortuit de cancers sporadiques. Ces regroupements familiaux sont le plus souvent dus à des mutations génétiques de faible pénétrance (77). Les cancers familiaux peuvent être dus à des interactions entre ces mutations génétiques de faible pénétrance plus fréquentes au sein de la population que les mutations de forte pénétrance (77). Ils peuvent aussi être le résultat d'interactions entre facteurs génétiques et environnementaux, celui d'habitudes de vie partagées ou d'exposition commune à des facteurs environnementaux (75).

1.3 Risque de cancer associé à l'histoire familiale et à la présence de mutations

Les cancers potentiellement héréditaires sont reconnaissables à partir des éléments d'histoire familiale suivants: la survenue de cancer du même organe ou d'organes reliés chez plusieurs personnes au sein d'une même famille (spécialement en l'absence de facteurs de risque communs comme la diète et le tabac), la survenue de cancer sur plusieurs générations au sein d'une même famille, l'âge précoce au diagnostic (≤ 50 ans), la survenue de plusieurs cancers primaires chez une ou plusieurs personnes au sein d'une même famille (77, 82), la bilatéralité des cancers dans les organes pairs, le regroupement de cancers rares au sein d'une famille

(75), ou même, la survenue de cancer chez des apparentés du sexe le moins couramment atteint d'un type de cancer donné (4).

Les individus ayant des antécédents familiaux de cancer ont un risque plus élevé de développer la maladie et d'être diagnostiqués à un plus jeune âge comparativement à la population générale (11). Plus particulièrement, les individus ayant un apparenté au premier degré (parent, fratrie) atteint d'un cancer colorectal ou du sein ont deux fois plus de risque d'en développer un comparativement à ceux n'ayant aucun apparenté du premier degré atteint (83-85). Généralement, le risque de développer un cancer héréditaire est inversement proportionnel à l'âge au diagnostic des personnes atteintes dans la famille et proportionnel au nombre d'apparentés atteints (86).

Peto et Houlston ont calculé, à partir d'études déjà publiées et pour les cancers les plus courants, le risque relatif des apparentés au premier degré de patients atteints de cancer de développer le même type de cancer que ceux-ci (87). Ces estimations du risque relatif varient de 1,4 à 9,8. Ce risque est plus accentué avant 50 ans pour le cancer du sein, et, avant 45 ans, pour le cancer du côlon.

1.4 Principaux syndromes cancéreux héréditaires

De nombreux syndromes cancéreux ont été décrits dans la littérature (78). Le cancer du sein et le cancer colorectal présentent, après le cancer du poumon, les plus forts taux d'incidence tant au Canada qu'à travers le monde (88). Les données empiriques existantes confirment la composante héréditaire de ces deux types de cancer (3, 4, 55, 89). Ils peuvent faire partie ou constituer l'expression phénotypique de plusieurs syndromes cancéreux. Il paraît donc pertinent de faire une brève présentation de certains syndromes cancéreux impliquant ces deux types de cancer.

1.4.1 Syndromes cancéreux héréditaires impliquant le cancer du sein

Le syndrome héréditaire du cancer du sein et de l'ovaire

Le syndrome cancéreux héréditaire du sein et de l'ovaire se caractérise par une augmentation du risque de développer un cancer du sein, de l'ovaire, des trompes de Fallope, du péritoine

et, dans une moindre mesure, un cancer de la prostate, du pancréas et un mélanome (90). Les éléments d'histoire familiale caractéristiques du syndrome héréditaire du sein et de l'ovaire sont les suivants: la survenue d'un cancer du sein avant la ménopause (<50 ans), la survenue du cancer de l'ovaire à n'importe quel âge, celle d'un cancer mammaire bilatéral, d'un cancer du sein et de l'ovaire chez la même personne et d'un cancer du sein chez un homme. Ces antécédents doivent survenir sur plusieurs générations dans la même lignée familiale (91, 92). Une grande proportion des cancers héréditaires du sein et de l'ovaire est associée à des mutations pathogènes des gènes *BRCA1* et *BRCA2*. Chez les individus porteurs d'une mutation dans l'un de ces gènes, le risque à vie de développer un cancer du sein se situe entre 40 et 87% et le risque de récurrence à 70 ans varie de 62 à 83% (93, 94). Le risque à vie de cancer de l'ovaire varie de 16% à 63% (90, 95).

Le séquençage complet de l'ADN a permis d'identifier des gènes de prédisposition au cancer du sein ou de l'ovaire autres que les gènes *BRCA1/2*. Ces gènes peuvent être de forte pénétrance (*CDH1*, *PTEN*, *TP53*, *STK11*), ou de pénétrance modérée ou faible (*ATM*, *BRIPI*, *CHEK2*, *BARD1*, *PALB2*, *RAD51C*, *RAD51D*, *NF1*, *NBN*, gènes de réparation des mésappariements de l'ADN) (96, 97).

Le syndrome de Li-Fraumeni

Avec une incidence de 1 cas par 2000 à 5000 personnes en Europe et en Amérique du Nord, le syndrome de Li-Fraumeni est une condition médicale rare qui peut toucher aussi bien les enfants que les adultes jeunes (98). Associé à des mutations du gène *TP53*, il se transmet selon un mode autosomique dominant (99, 100). C'est un syndrome cliniquement hétérogène caractérisé par la possibilité de survenue de plusieurs types de cancer à un jeune âge. Le spectre de ce syndrome est vaste et inclut le sarcome des os et des tissus mous, les cancers du système nerveux central, les hémopathies malignes, l'adénome surrénalien, le cancer du sein (101, 102). Le cancer du poumon, du rein, de la thyroïde, les cancers du tractus gastro-intestinal et le neuroblastome peuvent également se retrouver dans le cadre de ce syndrome (103, 104). Les critères opérationnels mis à jour du syndrome de Li-Fraumeni (critères de Chompret) sont définis sur la base de situations cliniques suggérant l'existence d'un tel syndrome. Ces situations sont les suivantes: 1) la survenue, avant 46 ans, chez un individu,

d'un cancer appartenant au spectre du syndrome de Li-Fraumeni; cet individu doit aussi avoir au moins un apparenté au premier ou au deuxième degré atteint de plusieurs cancers ou, avant 56 ans, d'un des cancers du spectre du syndrome de Li-Fraumeni; 2) la survenue, avant 46 ans, de plusieurs cancers chez un même individu avec, au moins, deux d'entre eux appartenant au spectre du syndrome de Li-Fraumeni (un deuxième cancer du sein n'étant pas comptabilisé); 3) la survenue de cancers rares (carcinome du plexus choroïde, adénome cortical surrénalien, rhabdomyosarcome) peu importe l'histoire familiale de cancer (105, 106); 4) la survenue de cancer du sein avant 31 ans (107-109).

Le syndrome de Cowden

Le syndrome de Cowden, aussi connu sous le nom du syndrome des hamartomes multiples, est une génodermatose rare à transmission autosomique dominante qui atteint une personne sur 200,000 (110). Ce syndrome, décrit initialement en 1963, est dû à des mutations du gène suppresseur de tumeurs *PTEN* (111, 112). Il entraîne l'apparition d'hamartomes dans les organes atteints et se caractérise par un risque accru de cancer du sein (113), de la thyroïde (114), de l'endomètre (115), du côlon (116), de polypes intestinaux (117), de lésions cutanéo-muqueuses incluant le trichilemmome multiple du visage (113), la papillomatose des lèvres ou de la cavité buccale (118, 119) et la kératose des extrémités (111, 120).

D'autres syndromes héréditaires non développés ici comportent également un risque significativement accru de cancer du sein incluant les syndromes de Peutz-Jegher (121), de Muir-Torre (122) ainsi que l'ataxie-télangiectasie (123).

1.4.2 Syndromes cancéreux héréditaires impliquant le cancer colorectal

Le cancer colorectal héréditaire sans polypose ou syndrome de Lynch

Le cancer colorectal héréditaire sans polypose se transmet aussi selon un mode autosomique dominant avec une pénétrance incomplète. Il peut survenir à la suite de mutations des gènes *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*, ou *EPCAM* (124). Le syndrome de Lynch serait à la base de 2 à 4% de tous les cancers colorectaux (124-126). Le risque cumulatif à vie de développer un cancer colorectal associé au syndrome de Lynch semble varier en fonction du gène muté, du

sexe et de la population étudiée (127-131). Pour les porteurs de mutations génétiques *MLH1* et *MSH2*, ce risque peut aller jusqu'à 74% à 70 ans (132).

En plus du cancer colorectal, le syndrome de Lynch entraîne une augmentation du risque de développer d'autres cancers comme celui de l'endomètre, de l'ovaire, de l'estomac, du tractus urinaire, de l'intestin grêle, du pancréas, du tractus biliaire et les néoplasmes sébacés (133). Les critères d'Amsterdam II, le modèle Amsterdam-plus et les critères révisés de Bethesda regroupent des éléments cliniques et histologiques pouvant faciliter l'identification de patients qui, atteints d'un des cancers du spectre du syndrome de Lynch, sont susceptibles d'être porteurs de mutations prédisposant à ce syndrome (128, 134-136).

La polypose familiale adénomateuse

La polypose familiale adénomateuse est principalement associée à des mutations du gène *APC* (129). Des mutations du gène *MUTYH* ont aussi été associées à ce syndrome (137, 138). Elle serait à la base de moins de 1% des cancers colorectaux (139). Elle se caractérise par la survenue, dès le jeune âge, de centaines à de milliers de polypes adénomateux (139). Le risque de cancer du côlon avoisine 100% avec un âge moyen au diagnostic de 39 ans (2). Ce syndrome peut avoir des manifestations extracoliques telles que des ostéosarcomes, des kystes épidermoïdes, des adénomes du tube digestif supérieur, une hypertrophie de l'épithélium pigmentaire de la rétine, des anomalies dentaires, une polypose des glandes fundiques (140). Une forme atténuée de ce syndrome implique un nombre de polypes moins élevé et une localisation plus proximale de ces derniers au niveau du côlon, mais avec un risque de cancer très élevé, de l'ordre de 80% à 70 ans (2, 139).

1.5 Test génétique de prédisposition au cancer

Les tests génétiques de prédisposition au cancer consistent à prélever, chez un individu, un échantillon de sang, de salive ou de tissus afin de déterminer s'il y a présence d'une mutation délétère qui augmente la probabilité de développer certains cancers. Toutefois, les individus identifiés comme étant porteurs d'une mutation génétique ne développeront pas nécessairement un cancer en raison de la pénétrance incomplète des mutations (141). La dispensation des tests génétiques de prédisposition au cancer est un domaine complexe.

Plusieurs conditions sont nécessaires à la réalisation de ces tests. Un consentement éclairé doit être obtenu. Ce consentement suppose une discussion avec le patient concernant les mutations génétiques recherchées, les résultats possibles du test, les enjeux éventuels d'une prise en charge médicale adaptée aux résultats, les risques et bénéfices associés au test, les limites de ce dernier ainsi que les alternatives possibles (11). Le résultat d'un test génétique de prédisposition au cancer peut être associé à des impacts psychologiques bénéfiques (joie, soulagement) (142-144) et néfastes (inquiétude, colère, anxiété, culpabilité) (145-148). Le résultat d'un tel test peut également susciter des enjeux socioéconomiques (assurabilité, employabilité) et éthiques (confidentialité) (149).

On distingue quatre types de résultats au test génétique (11). Le test peut être positif, ce qui signifie qu'une mutation délétère a été retrouvée. Des mesures préventives appropriées peuvent être proposées à la personne testée et le test génétique peut être offert aux membres de sa famille. Le résultat du test peut aussi être négatif. On parle de vrai négatif quand une mutation délétère déjà identifiée dans la famille n'a pas été retrouvée chez la personne testée. Quand aucune mutation délétère n'a été identifiée au préalable dans la famille et que le test revient négatif pour la ou les mutations génétiques investiguées, on qualifie alors le résultat de non concluant. La négativité du test dans un tel contexte n'exclut pas l'existence d'une autre mutation pathogène encore inconnue ou non investiguée. Enfin, il se peut que l'on retrouve un variant génétique dont on ignore encore l'implication clinique. Les variants de signification inconnue peuvent être neutres ou délétères (150, 151). Des investigations auprès des membres de la famille peuvent aider à établir l'implication clinique de ce type de mutations génétiques (11, 152).

Il est recommandé de commencer la recherche de mutations constitutionnelles prédisposant au cancer dans une famille donnée en testant d'abord une personne déjà atteinte de la maladie, vu la plus grande probabilité d'identifier de telles mutations chez cette personne (11, 141, 153). Or, il peut arriver que cette personne atteinte soit en fin de vie (41). La fin de vie peut donc représenter la dernière opportunité pour discuter des antécédents familiaux de cancer et prélever du matériel biologique auprès d'un membre de la famille atteint de cancer.

1.6 Histoire familiale et évaluation du risque de cancer

La collecte des antécédents familiaux de cancer permet de recueillir des informations sur les caractéristiques de survenue des cancers au sein des familles. Sur la base de ces informations, il est possible d'évaluer la probabilité de l'existence d'une mutation familiale prédisposant à certains cancers de même que le risque de cancer d'un membre de la famille. Afin d'effectuer l'évaluation formelle du risque de cancer d'un individu, il importe de recueillir son histoire médicale personnelle ainsi que son histoire familiale de cancer, idéalement sur trois générations (11). L'histoire médicale personnelle devrait contenir ses antécédents de tumeurs bénignes ou malignes, ses maladies graves, ses hospitalisations, chirurgies et biopsies, son histoire de reproduction dans le cas d'une femme, son histoire de dépistage et de surveillance du cancer, l'exposition environnementale ou professionnelle à un cancérigène potentiel (11, 154).

Si un membre de la famille a été atteint de cancer, il est particulièrement important de rapporter l'âge au diagnostic, l'apparition à un plus jeune âge étant associée à un risque plus élevé de cancer héréditaire ou familial. Plusieurs autres informations concernant les apparentés sont importantes à colliger, notamment, le lien de parenté, la date de naissance, l'âge au décès et la cause du décès si décédé, le type, la localisation et le stade du cancer primaire, le nombre de cancers primaires, de récurrences, la présence de métastases (67). La race, l'origine ethnique, l'ascendance des grands-parents sont aussi nécessaires à obtenir attendu que des mutations spécifiques peuvent être récurrentes dans certaines populations en raison d'un effet fondateur (transmission de variants génétiques identiques d'une génération à l'autre) (155-158). Le ratio du nombre d'apparentés atteints et non atteints doit également être considéré de même que l'existence de mutations génétiques connues dans la famille (11, 67, 159).

1.7 Collecte des antécédents familiaux de cancer dans la trajectoire de soins

Les antécédents familiaux de cancer devraient être documentés au début de la trajectoire de soins (75). Leur mise à jour devrait se faire de façon périodique afin de prendre en compte les événements de santé survenant au fil des années (11, 67, 75). Cette section présente les

outils développés pour la collecte des antécédents familiaux de cancer et les pratiques de collecte de ces antécédents en milieu clinique par les professionnels de la santé tels que rapportés dans la littérature.

1.7.1 Outils de collecte de l'histoire familiale de cancer

Plusieurs outils ont été développés afin de faciliter la collecte systématique de l'histoire familiale de cancer en milieu clinique. Le développement, la description, l'utilisation et la validation d'outils de collecte de l'histoire familiale ont fait l'objet de nombreux articles scientifiques. Ces outils ont été recensés dans plusieurs revues de la littérature sous des perspectives différentes (24, 160-162). Ces outils peuvent être classés en deux catégories: les outils génériques et ceux qui sont spécifiques au cancer. Les outils génériques recherchent les antécédents personnels et familiaux de plusieurs maladies y compris le cancer. Les outils spécifiques sont destinés à la cueillette d'informations familiales relatives à un ou plusieurs cancers. Ces outils peuvent se présenter sous forme de questionnaire papier, de questionnaire électronique, d'entrevue téléphonique ou d'entrevue en face à face. Ils peuvent être utilisés auprès de la clientèle et du personnel médical tant en première ligne qu'en cliniques spécialisées. La plupart des outils recensés peuvent être utilisés de manière autonome par les patients ou leurs apparentés. Certains de ces outils, plus sophistiqués que les autres, peuvent fournir une évaluation du risque de cancer et des recommandations de suivi à l'endroit de la clientèle visée.

1.7.2 Collecte de l'histoire familiale de cancer en milieu clinique

La collecte de l'histoire familiale fait partie intégrante des normes de bonnes pratiques cliniques (163). Du fait de l'implication reconnue de l'hérédité dans le développement des maladies chroniques multifactorielles, la collecte de l'histoire familiale devrait être bien ancrée dans la pratique clinique (4, 77). Cependant, les antécédents familiaux ne semblent pas être collectés de façon systématique et optimale. En effet, selon plusieurs études, ces antécédents sont collectés et consignés dans les dossiers médicaux dans des proportions variables (18-21, 27, 28, 164-170). Les informations recueillies ne sont pas toujours

exhaustives et, de ce fait, ne contiennent pas l'ensemble des éléments nécessaires à l'évaluation du risque de cancer (Tableaux 1.1 et 1.2).

Le potentiel qu'offre l'histoire familiale pour orienter les professionnels de la santé dans la recherche de facteurs génétiques héréditaires contributives au développement des cancers reste peu exploité. De plus, suite à la réalisation de l'histoire familiale et à l'évaluation du risque de cancer, les personnes admissibles ne sont pas toujours référées en oncogénétique (22, 169, 171-174).

Des différences d'attitudes à l'égard de la collecte des antécédents familiaux de cancer ont aussi été notées en fonction de la spécialité des intervenants. Schroy et coll. (2002) ont, par exemple, fait état d'une plus forte propension des gastro-entérologues à s'enquérir des antécédents familiaux de cancer colorectal ou d'adénomatose polyposique que les internistes ou les médecins de famille (15).

1.8 Barrières à la collecte de l'histoire familiale

La collecte et l'analyse des antécédents familiaux sont particulièrement importantes lorsque vient le temps d'identifier les personnes à haut risque de cancer colorectal, du sein, de l'ovaire et de la prostate (12-14). Les professionnels de la santé font face à des facteurs qui limitent leur capacité à collecter l'histoire familiale. Ces facteurs peuvent être associés à l'organisation des soins de santé, aux professionnels de la santé eux-mêmes ou aux patients et à leurs apparentés.

1.8.1 Barrières inhérentes à l'organisation des soins

Un obstacle à la collecte de l'histoire familiale fréquemment rapporté par les médecins est le temps que cet exercice requiert. Avec plus de temps à sa disposition, un médecin serait probablement plus enclin à recueillir une histoire familiale complète (27, 164). Collecter l'histoire familiale pour la première fois peut, en effet, prendre du temps. Des entrevues en face à face de 15 à 30 minutes, ou même d'une durée plus longue peuvent être nécessaires pour construire un arbre généalogique selon la complexité de l'histoire familiale en question.

Cette histoire familiale, une fois consignée dans le dossier médical, devrait être mise à jour à chaque visite, ce qui représente encore du temps que les médecins devraient y consacrer (175). Wood et coll. (2013) ont réalisé une enquête auprès des médecins de première ligne concernant leur perception de leur propre rôle dans l'évaluation du risque de cancer basée sur l'histoire familiale (26). Les médecins interrogés ont affirmé que les discussions autour des risques liés aux antécédents familiaux de cancer nécessitaient plus temps et d'effort à cause de l'anxiété générée chez les patients, des incertitudes entourant la prise en charge du risque de cancer et des défis liés à la communication de telles incertitudes aux patients. Des enjeux médicaux plus immédiats et le fait d'avoir d'autres tâches à remplir lors des visites médicales peuvent aussi, selon des médecins et des infirmières des études de Wood et coll. (2013) et de Sabatino et coll. (2007), constituer des obstacles à l'évaluation du risque de cancer à partir de l'histoire familiale (25, 26).

L'évaluation du risque et la prévention primaire ou secondaire du cancer impliquent un supplément de travail pour les médecins (176). Or, les politiques de remboursement des services de prévention du cancer, particulièrement, auprès d'individus sans histoire personnelle de cancer demeurent équivoques. La clarification de ces politiques pourrait stimuler la dispensation du conseil génétique et des services de prévention (23).

Dans l'étude de Wood et coll. (2008), l'absence de lignes directrices a été identifiée par des médecins de famille et des spécialistes comme un obstacle à la collecte de l'histoire familiale (27). De telles lignes directrices pourraient guider les médecins dans la collecte et l'interprétation de l'histoire familiale ainsi que dans la prise en charge du risque de cancer.

Les dossiers médicaux électroniques sont maintenant largement utilisés au sein des établissements de soins de santé (177, 178). Toutefois, ils ne disposent pas des fonctionnalités nécessaires pour saisir adéquatement les données d'histoire familiale (23). De plus, ils sont soumis à des exigences rigides en ce qui a trait à la protection et à la confidentialité de l'information médicale, ce qui limiterait la capacité à partager cette dernière (179).

Tableau 1.1. Synthèse des études sur les caractéristiques de l'histoire familiale collectée en milieu clinique

Auteur, année de publication	Pays et milieu de soins	Nombre total de dossiers patients analysés	Proportion de dossiers ayant des données d'histoire familiale	Caractéristiques de l'histoire familiale collectée	Proportion de dossiers dans lesquels l'évaluation du risque de cancer est possible
Crouch et Thiedke, 1986 (168)	États-Unis, 1 ^{re} ligne (clinique de médecine familiale)	8578	- 4,4% des dossiers - 2,7% d'un échantillon systématique de 375 dossiers	- listes de problèmes de 75 dossiers choisis de façon aléatoire contenant 5,8% des données d'histoire familiale fournies par les patients dans un questionnaire	Non disponible
Acheson et coll., 2000 (170)	États-Unis, 1 ^{re} ligne (cliniques de médecine familiale)	4454	- 51% des dossiers de nouveaux patients - 22% des dossiers d'anciens patients	- pedigree présent dans 11% des dossiers - antécédents familiaux de cancer du sein ou du côlon consignés dans le registre de la clinique pour 40% des patients	Non disponible
Ruo et coll., 2001 (20)	États-Unis, centre d'oncologie	125	78% des dossiers	- 31% identifiés comme n'ayant pas d'histoire familiale de cancer alors que 13% ont été identifiés comme tels après la réalisation d'entrevues téléphoniques ou l'autoadministration d'un questionnaire	Non disponible

Tableau 1.1. Synthèse des études sur les caractéristiques de l’histoire familiale collectée en milieu clinique (suite)

Auteur, année de publication	Pays et milieu de soins	Nombre total de dossiers patients analysés	Proportion de dossiers ayant des données d’histoire familiale	Caractéristiques de l’histoire familiale collectée	Proportion de dossiers dans lesquels l’évaluation du risque de cancer est possible
Sifri et coll., 2002 (18)	États-Unis, 1 ^{re} ligne (cliniques de médecine familiale)	500	55% des dossiers	- 43% avec présence d’antécédents familiaux de cancer: <ul style="list-style-type: none"> • site des cancers rapporté dans 88% des cas • âge au diagnostic rapporté dans 8% des cas • âge au décès indiqué dans 19% des cas - Mise à jour de l’histoire familiale dans 35% de tous les dossiers analysés	Non disponible
Murff et coll., 2004 (164)	États-Unis, cliniques de 1 ^{re} ligne	995	68 % des dossiers	- précision sur la personne atteinte dans 61% des dossiers - âge au diagnostic rapporté chez 34% des apparentés du 1 ^{er} degré et 16% de ceux du 2 ^e degré - âge au diagnostic chez les apparentés du 1 ^{er} degré documenté pour 51% des personnes atteintes du cancer du côlon, 38% de celles atteintes du cancer du sein et 27% des cancers de l’ovaire	Non disponible

Tableau 1.1. Synthèse des études sur les caractéristiques de l’histoire familiale collectée en milieu clinique (suite)

Auteur, année de publication	Pays et milieu de soins	Nombre total de dossiers patients analysés	Proportion de dossiers ayant des données d’histoire familiale	Caractéristiques de l’histoire familiale collectée	Proportion de dossiers dans lesquels l’évaluation du risque de cancer est possible
Wood et coll., 2014 (169)	États-Unis, 212 centres d’oncologie	10466	78% et 62% des dossiers pour les apparentés du 1 ^{er} et du 2 ^e degré, respectivement	- histoire familiale enregistrée jugée complète pour 33% des patients atteints du cancer du sein et 22% des patients atteints du cancer du côlon	Non disponible

Tableau 1.2. Synthèse des études sur les pratiques de collecte de l’histoire familiale telles que rapportées par les professionnels de la santé

Auteur, année de publication, pays	Nombres et catégories de professionnels	Pratiques de collecte de l’histoire familiale
Acton et coll., 2000, États-Unis (28)	254 médecins: - 71 médecins de famille - 58 internistes - 125 obstétriciens-gynécologues	<ul style="list-style-type: none"> - recueil de l’histoire familiale pour 76 à 100% des patients vus en consultation par 63% des médecins de famille, 74% des internistes et 85% des obstétriciens-gynécologues - questionnement des nouveaux patients sur leur histoire familiale par 94% des répondants et mise à jour annuelle de l’histoire familiale par 52% - tenue de discussions sur l’histoire familiale avec les patients, quand atteints de cancer, par 46% des répondants - tenue de discussions sur l’histoire familiale avec les patients asymptomatiques ayant un apparenté atteint de cancer par 52% des répondants - obtention de l’histoire familiale sur 4 générations par 71% des répondants - tendance moindre à recueillir des informations sur les enfants, oncles et tantes, grands-tantes et grands-oncles que sur les frères, les sœurs, le père et la mère
Wood et coll., 2008, États-Unis (27)	40 médecins : -17 médecins de famille -14 internistes -9 obstétriciens-gynécologues	<ul style="list-style-type: none"> - d’une manière générale, collecte de l’histoire familiale pour tous les nouveaux patients - mise à jour lors des visites de routine par 50% des répondants - méthodes variables de collecte de l’histoire familiale et rarement basées sur des outils ou des protocoles - collecte de l’histoire familiale pour, au moins, les apparentés du 1^{er} degré par 65% des répondants - collecte routinière de l’histoire familiale au-delà du 1^{er} degré par 28% des répondants - âge au diagnostic non collecté de façon routinière - très peu de répondants à avoir recherché des informations sur les apparentés avec plusieurs cancers ou des cancers bilatéraux

Tableau 1.2. Synthèse des études sur les pratiques de collecte de l’histoire familiale telles que rapportées par les professionnels de la santé (suite)

Auteur, année de publication, pays	Nombres et catégories de professionnels	Pratiques de collecte de l’histoire familiale
Fiederling et coll., 2014, Allemagne (167)	207 médecins : - 32 dermatologues - 40 gastro-entérologues - 39 gynécologues - 35 médecins généralistes - 25 pneumologues - 36 urologues	- collecte de façon routinière par 71% des répondants - mise à jour par 35% - utilisation d’un outil standardisé par 17% des répondants disant collecter l’histoire familiale - en présence d’antécédents familiaux de cancer: - orientation en conseil génétique par 42% des répondants disant collecter l’histoire familiale - recommandations de dépistage selon les lignes directrices destinées à la population générale par 91% des répondants collectant l’histoire familiale - recommandations de dépistage précoce par 52% des répondants collectant l’histoire familiale - conseils sur les saines habitudes de vie par 71%

1.8.2 Barrières inhérentes aux professionnels de la santé non spécialisés en génétique

La principale barrière à la collecte de l'histoire familiale de cancer se rapportant aux professionnels de la santé n'exerçant pas dans le domaine de la génétique résiderait dans un manque de connaissances sur les cancers héréditaires, la génétique des cancers et sur les tests génétiques de prédisposition (28, 31, 180-188). Ce manque de connaissances sous-tendrait le manque de confiance qu'ont les professionnels de la santé non spécialisés en génétique dans leur capacité à évaluer le risque de cancer à partir de l'histoire familiale et à formuler des recommandations de prise en charge en conséquence (184, 189).

Le manque de connaissances sur les cancers héréditaires est reflété par l'inaptitude des professionnels de la santé non spécialisés en génétique à identifier les informations nécessaires à la constitution adéquate d'une histoire familiale de cancer. En effet, dans l'étude de Wood et coll. (2008), la totalité des médecins consultés ont dit collecter l'histoire familiale de tous leurs nouveaux patients (27). Cependant, seulement 28% d'entre eux ont rapporté inclure les parents de deuxième ou de troisième degré dans l'histoire familiale habituellement collectée. L'âge de survenue des cancers n'aurait pas été recherché de façon systématique. Moins de la moitié des répondants ont rapporté avoir recherché les antécédents familiaux de cancer du sein, du côlon, de l'ovaire et de la prostate qui représentent les cancers les plus fréquemment associés à une composante héréditaire.

Inversement, les médecins plus informés ou formés sur la génétique et plus confiants dans leurs connaissances dans le domaine seraient plus proactifs dans l'évaluation du risque de cancer et l'utilisation des ressources disponibles en oncogénétique. Ainsi, dans l'étude de Gray et coll. (2014) conduite auprès de 160 médecins œuvrant en oncologie, les médecins les plus confiants dans leurs connaissances et compétences en lien avec la génomique ont rapporté prescrire couramment le test génétique et vouloir maintenir cette pratique à l'avenir (185). Ils se sont dits disposés à faire des recommandations de traitement sur la base des résultats du test génétique. Chan et coll. (2014) ont consulté 140 médecins de première ligne (190). Une association a été retrouvée entre une formation antérieure sur la génétique des cancers et une plus forte propension de ces médecins à évaluer le risque de cancer colorectal

de leurs patients. Par ailleurs, dans une étude conduite auprès de 64 médecins chinois affiliés à un hôpital universitaire de Pékin, de meilleures notes à un test de connaissances sur la génétique étaient significativement associées à la collecte régulière de l'histoire familiale, l'utilisation de pedigrees et l'ordonnance de tests génétiques (181).

La documentation non systématique de l'histoire familiale en oncologie peut également découler de la réticence des intervenants à entreprendre des discussions autour du caractère héréditaire des cancers lors du diagnostic initial. Le caractère inopportun de ces discussions a été mis en exergue dans une étude conduite par Ardern-Jones et coll. (2005) auprès d'oncologues et de patientes atteintes du cancer du sein et porteuses de mutations *BRCA1/2* (191). Les répondants ont, en effet, dit percevoir les discussions autour du test génétique au moment du diagnostic initial de cancer comme une surcharge informationnelle et émotionnelle à une étape de la trajectoire de soins où les patientes peuvent se sentir très bouleversées, effrayées et anxieuses.

De plus, la longue période devant s'écouler avant qu'un effet bénéfique soit perçu, la sous-estimation du potentiel de l'histoire familiale par le personnel soignant, les incertitudes entourant l'utilité et la validité clinique de l'information génétique représentent autant de facteurs pouvant pousser les professionnels de la santé à ne pas accorder priorité à l'évaluation de l'histoire familiale de cancer en clinique (27, 164, 183).

1.8.3 Barrières inhérentes aux patients et aux membres de leur famille

Les patients et leurs apparentés peuvent avoir une connaissance limitée de leur histoire familiale de cancer. Ils ne fournissent pas toujours des informations précises et complètes (27, 29). Selon Ozanne et coll. (2012), l'exhaustivité et la précision des données d'histoire familiale seraient fonction de la lignée parentale et du degré de parenté (192). Leur analyse de l'histoire familiale de 43,257 femmes a révélé une carence dans le rapport des antécédents familiaux relatifs aux apparentés de la lignée paternelle et aux grands-parents. Des informations précises peuvent aussi être difficiles à trouver dans le cas de familles dispersées suite à la migration de leurs membres (27). Lim et coll. (2012), ont tenté d'expliquer la qualité douteuse de l'histoire familiale collectée par la méconnaissance des répondants des

informations importantes à rapporter (193). Aussi, les patients peuvent, tout simplement, refuser de communiquer toute information à propos de leurs antécédents familiaux de cancer par crainte des conclusions que les intervenants pourraient en tirer ou par incompréhension de l'incidence potentielle de ces antécédents sur leur prise en charge (23). Les différences linguistiques et culturelles ont également été identifiées par les médecins comme des obstacles à la collecte de l'histoire familiale (27). Par ailleurs, les options actuelles de reproduction (mère porteuse, don de sperme) peuvent également complexifier la collecte des antécédents familiaux et l'identification des personnes à risque de cancer (27, 175).

1.9 Enjeux suscités par les discussions avec les apparentés concernant une éventuelle prédisposition familiale au cancer

Lors de la divulgation des résultats du test génétique, les professionnels de la santé discutent notamment avec les personnes testées des implications éventuelles de ces résultats pour leurs apparentés (11, 149, 194). Ils les invitent aussi à mettre leurs apparentés au courant des résultats du test (194). Les personnes ayant passé un test génétique de prédisposition au cancer discutent généralement des résultats avec plusieurs membres de leur famille (195, 196). Des facteurs individuels, familiaux et sociaux peuvent favoriser, retarder ou empêcher la tenue de discussions intrafamiliales concernant l'information génétique et le caractère héréditaire des cancers (197). La communication de l'information génétique par les personnes testées peut se faire dans une optique de prévention de la maladie auprès des apparentés ou de recherche de soutien psychosocial (196, 198). Certaines caractéristiques de la personne testée comme le genre, le statut de porteuse de mutations génétiques ou non, l'origine ethnique et culturelle, le fait d'être atteint ou non de cancer peuvent influencer la tenue de discussions autour des résultats du test génétique (199-201). La proximité sociale, l'âge, le sexe, le niveau perçu de maturité et le risque perçu de cancer des apparentés, leur degré de parenté avec la personne testée peuvent également jouer un rôle dans la propension de celle-ci à partager l'information génétique avec les membres de sa famille (197, 202-204). Ainsi, dans le cas du syndrome sein-ovaire, les apparentés du premier degré, de sexe féminin, plutôt jeunes (202) sont plus souvent mis au courant des résultats d'un test génétique qu'un apparenté d'âge avancé ou de sexe masculin (197, 198, 205). Certains événements de la vie

tels un mariage ou une remise de diplôme peuvent porter la personne testée à repousser, à un moment jugé plus propice, le dévoilement d'informations relatives à un risque génétique potentiel (206).

La complexité (207-209) et l'incertitude (205, 210) pouvant caractériser l'information génétique constituent des facteurs qui sont susceptibles de dissuader la personne testée de partager son résultat de test. Une compréhension limitée et une faible capacité à transmettre les implications d'une telle information (201, 203), la peur d'impacts psychologiques (inquiétude accrue, anxiété, désespoir, baisse de l'estime de soi) chez les apparentés (211, 212) ainsi que l'anxiété et la culpabilité vécues par la personne testée (195) peuvent aussi avoir un effet dissuasif. Un cadre juridique et règlementaire s'appliquant à la situation peut influencer la transmission de l'information génétique aux apparentés (213, 214). Les personnes testées ou les professionnels de la santé peuvent aussi buter contre le refus des apparentés d'être mis au courant du résultat de test génétique. Ce droit des apparentés de ne pas vouloir être informés ne peut leur être dénié, ce qui constitue un obstacle majeur à la tenue de discussions intrafamiliales sur un tel sujet (215).

Le partage de l'information génétique par la personne testée avec ses apparentés peut laisser inchangée la nature des relations existant au sein des familles (49, 216). Ce partage peut aussi avoir des effets positifs ou négatifs sur ces relations (216-219). Les effets positifs, plus fréquents dans certaines études, peuvent consister en un sentiment de rapprochement de la personne testée avec ses apparentés, une amélioration de la communication et du soutien moral fourni par ceux-ci ou un sentiment d'appréciation à l'endroit des autres membres de la famille (49, 220, 221).

D'un autre côté, la transmission de l'information génétique peut produire de l'anxiété, de la peur, de la tristesse et de l'inquiétude chez les apparentés (216, 221). Elle peut conduire à des situations de conflits, de tensions intrafamiliales, à des récriminations, du ressentiment (46, 220, 222). Les conflits intrafamiliaux peuvent particulièrement survenir quand les apparentés n'arrivent pas à s'entendre sur la décision de recevoir ou non l'information génétique ou d'y donner suite par la réalisation d'un test génétique de prédisposition au

cancer (223). Durant les mois suivant la divulgation des résultats du test génétique aux apparentés, un manque de cohésion, de communication et de soutien peut être observé dans les familles (217, 218, 220, 221, 224). Une division peut se créer au sein des familles entre apparentés porteurs et non porteurs de mutations génétiques (219, 220).

La communication du résultat de test génétique peut susciter des enjeux socioéconomiques tels que la capacité à obtenir une couverture d'assurance ou à décrocher ou maintenir un emploi (225). Ces enjeux peuvent aussi être source de préoccupations au sein des familles ou constituer des obstacles à la tenue de discussions sur le risque familial de cancer.

1.10 Soins palliatifs et médecine préventive

1.10.1 Définition et vocation des soins palliatifs

Selon la définition de l'Organisation mondiale de la Santé (OMS) (226):

les soins palliatifs représentent une approche qui vise à améliorer la qualité de vie des patients et de leur famille, face aux conséquences d'une maladie potentiellement mortelle, par la prévention et le soulagement de la souffrance, identifiée précocement et évaluée avec précision, ainsi que le traitement de la douleur et des autres problèmes physiques, psychologiques et spirituels qui lui sont liés. Ils procurent le soulagement de la douleur et des autres symptômes gênants, soutiennent la vie et considèrent la mort comme un processus normal, n'entendent ni accélérer ni repousser la mort, intègrent les aspects psychologiques et spirituels des soins aux patients, proposent un système de soutien pour aider les patients à vivre aussi activement que possible jusqu'à la mort, offrent un système de soutien qui aide la famille à tenir pendant la maladie du patient et leur propre deuil, utilisent une approche d'équipe pour répondre aux besoins des patients et de leurs familles en y incluant si nécessaire une assistance au deuil, peuvent améliorer la qualité de vie et influencer peut-être aussi de manière positive l'évolution de la maladie, sont applicables tôt dans le décours de la maladie, en association avec d'autres traitements pouvant prolonger la vie, comme la chimiothérapie et la radiothérapie, et incluent les investigations qui sont requises afin de mieux comprendre les complications cliniques gênantes et de manière à pouvoir les prendre en charge.

Cette définition de l'OMS met, entre autres, l'accent sur la considération des membres de la famille dans la prise en charge globale du patient en soins palliatifs, l'implication d'équipes pluridisciplinaires, la préservation, en fin de vie, d'une bonne qualité de vie et l'introduction

d'actions et d'interventions susceptibles de soulager précocement les patients et leur famille afin d'éviter toute souffrance physique et mentale à long terme (227).

1.10.2 Organisation des soins palliatifs au Québec

L'organisation des soins palliatifs au Québec se fait selon les orientations de la «Politique en soins palliatifs de fin de vie» publiée par le Ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) en 2010 (228). La loi concernant les soins de fin de vie, adoptée en 2014, a entériné le droit de la population à bénéficier de ces soins (229). Un plan de développement des soins de fin de vie pour la période allant de 2015 à 2020 a été élaboré afin d'assurer la mise en œuvre de cette loi (230). Les services de soins palliatifs sont offerts essentiellement dans quatre milieux: le domicile des patients, les centres hospitaliers, les centres d'hébergement et de soins de longue durée (CHSLD), les maisons de soins palliatifs. Les centres locaux de services communautaires (CLSC) offrent des services de soins palliatifs en ambulatoire ou à domicile aux personnes désirant et pouvant demeurer dans leur milieu de vie. Selon les données de 2015, environ une vingtaine de centres hospitaliers ont mis en place des unités de soins pour les personnes en fin de vie (230). Un total de 360 lits y seraient disponibles. Dans les CHSLD à l'échelle de la province, 199 lits seraient réservés aux soins palliatifs. Les maisons de soins palliatifs, au nombre de 32, offraient, au 31 mars 2015, 266 lits, principalement dédiés aux adultes atteints de cancer (230, 231). Toutes les maisons de soins palliatifs sont des organismes à but non lucratif (228). En avril 2005, 23,8 lits/500,000 habitants étaient disponibles dans des unités spécifiquement dédiées aux soins palliatifs (232). Les services de soins palliatifs se sont développés grâce à l'apport inestimable des bénévoles et des organismes communautaires. Le Québec peut compter sur des milliers de bénévoles dans ce domaine (228).

1.10.3 Pertinence de l'intégration de la médecine préventive en soins palliatifs

Les familles et les professionnels de la santé pourraient bénéficier de l'intégration de la médecine préventive et des soins de santé personnalisés dans le contexte des soins palliatifs (41, 42). Selon Zwerdling et coll. (2005), une telle intégration serait susceptible de conférer une dimension plus englobante aux soins palliatifs (41). Forts de leurs propres expériences

en la matière, ces auteurs jugent que les intervenants en soins palliatifs pourraient réduire le risque des maladies héréditaires en mettant à profit les liens tissés avec les patients et les familles pour entreprendre, avec eux, des discussions au sujet des maladies à composante héréditaire. L'évaluation, en soins palliatifs, du risque de cancer à partir de l'histoire familiale et l'identification d'une possible prédisposition familiale s'inscrivent parfaitement dans la perspective de Zwerdling et de ses collaborateurs (42, 233). Aussi, des discussions avec les professionnels de la santé concernant le risque de cancer peuvent représenter une opportunité pour les patients et les apparentés de partager leurs appréhensions sur le sujet, de recevoir de l'information, d'être conseillés, d'être orientés vers les ressources spécialisées et, le cas échéant, d'être rassurés (43, 52). De telles discussions et une orientation en oncogénétique peuvent constituer une réponse aux attentes des patients en fin de vie qui souhaiteraient contribuer, par une évaluation génétique, à une prise en charge adaptée du risque de cancer de leurs apparentés (42, 233). De plus, l'identification de certaines mutations génétiques pathogènes chez des patients atteints de cancer et recevant des soins palliatifs peut aussi se révéler bénéfique pour ceux-ci. En effet, de nouveaux agents thérapeutiques [inhibiteurs de poly(ADP-ribose) polymérase] permettent, de nos jours, une amélioration de la survie de patients qui sont atteints du cancer du sein, de l'ovaire, de la prostate et du pancréas, qui se trouvent à un stade avancé de leur maladie et sont porteurs de mutations génétiques responsables d'une réparation défectueuse de l'ADN (60, 234, 235).

1. 11 Cadre légal et réglementaire de la communication de l'information médicale au Québec

Aborder le caractère héréditaire des cancers en soins palliatifs peut impliquer, pour les professionnels de la santé, la divulgation à des membres de la famille, d'informations relatives à la maladie de leurs patients. Les lois et les règlements s'appliquant à la communication de l'information médicale fixent les responsabilités des professionnels de la santé et leur proposent des orientations quant à l'approche à adopter en la matière. Cette section fait une présentation sommaire des dispositions légales et réglementaires en vigueur au Québec pour encadrer la gestion des renseignements personnels de la clientèle en santé.

Tout d'abord, selon le Code des professions (article 60.4), toutes les personnes qui sont membres d'un ordre professionnel reconnu sont tenues au secret professionnel (236). Ainsi, obligation est faite aux professionnels de garder secrètes les informations qu'ils obtiennent sur leur client dans l'exercice de leur fonction. De telles informations ne peuvent être divulguées que lorsqu'autorisé par le client, par la loi ou lorsqu'elles peuvent contribuer à prévenir un acte de violence capable d'entraîner la mort ou des blessures graves.

Le Code des professions recommande aux ordres professionnels d'inclure dans leur code de déontologie respectif des dispositions visant à préserver le secret des renseignements de nature confidentielle. Ainsi, le Code de déontologie des infirmières et des infirmiers enjoint à ceux-ci d'observer les prescrits du Code des professions en matière de protection des renseignements personnels (237). Le Code de déontologie des médecins reprend ces prescrits tout en y adjoignant certaines spécifications (238). En effet, selon ce Code, un médecin ne devrait pas divulguer d'informations au sujet d'un patient ou d'une tierce personne si de telles informations peuvent permettre de les identifier ou sont susceptibles de leur causer des préjudices psychologiques. De même, un médecin doit se garder de tenir, y compris sur les réseaux sociaux, des conversations indiscrettes au sujet d'un patient ou des services qui lui ont été rendus. Il doit prendre les mesures nécessaires pour que ses collaborateurs agissent de façon à préserver le secret professionnel. De plus, le médecin doit documenter dans le dossier du patient toute communication faite à un tiers d'un renseignement protégé par le secret professionnel. Lorsqu'il administre des soins à un couple, il doit sauvegarder le droit au secret professionnel de chaque membre du couple. Le Code de déontologie des médecins conditionne la divulgation d'informations de nature confidentielle à l'existence d'une urgence menaçant la vie, la santé ou la sécurité d'une personne.

Par ailleurs, la Charte des droits et libertés de la personne reconnaît à tout un chacun le droit au respect du secret professionnel, et ceci, même dans un contexte de procédures judiciaires (239). Des conditions similaires à celles du Code des professions (consentement du patient ou client, provision légale) permettent, selon la Charte, de passer outre le secret professionnel. La loi sur la protection des renseignements personnels dans le secteur privé ainsi que la loi sur les services de santé et les services sociaux comportent aussi une

disposition permettant aux professionnels de la santé de déroger au devoir de secret professionnel (240, 241). Cette disposition prévoit, en effet, le partage, avec les parents biologiques, d'informations contenues dans le dossier du patient, et potentiellement pertinentes pour la santé des apparentés, afin d'évaluer l'existence d'une maladie génétique familiale.

1.12 Enjeux et perspectives concernant la considération du caractère héréditaire des cancers en soins palliatifs

La considération du caractère héréditaire des cancers en soins palliatifs est peu étudiée. Discuter d'antécédents familiaux de cancer en fin de vie peut soulever des enjeux pour les intervenants, les patients en soins palliatifs et leurs apparentés. Les sous-sections suivantes mettent en évidence la perception de ces différents acteurs et les écueils auxquels ils peuvent être confrontés si le caractère héréditaire des cancers vient à être abordé en soins palliatifs.

1.12.1 Perspective des intervenants en soins palliatifs

Quelques études ont documenté la perception des intervenants en soins palliatifs concernant le fait d'aborder les antécédents familiaux de cancer et les risques associés en fin de vie.

Dans l'étude de Dearing et Taverner (2018), des entrevues semi-structurées ont été réalisées avec sept intervenants en soins palliatifs (32). Ces intervenants ont considéré que la génétique a un rôle important à jouer en soins palliatifs. Ils ont jugé qu'il était de leur devoir d'aviser les patients et les familles concernant la possibilité d'une prédisposition génétique au cancer. Cependant, ils ont rapporté n'avoir ni les connaissances, ni la confiance nécessaires pour aborder des enjeux liés à la génétique avec leurs patients. De plus, la condition clinique des patients en fin de vie et la survenue prochaine de la mort rendent parfois difficile la tenue de telles discussions. Ils ont soulevé les enjeux de l'obtention du consentement au test génétique, la possibilité de dilemmes éthiques et les contraintes d'ordre logistique à la réalisation d'un tel test en fin de vie. Des préoccupations concernant le mode d'utilisation et de conservation de l'information génétique après le test ont aussi été émises. Les intervenants ont indiqué ne connaître ni les ressources disponibles en oncogénétique, ni la trajectoire de référence des

patients vers de telles ressources, ni les critères permettant d'identifier les patients devant être référés. Ils ont aussi mis l'accent sur les bénéfices de santé physique et mentale pour les patients et leur famille qui sont susceptibles d'être rattachés à la considération, en fin de vie, du risque de transmission héréditaire des cancers. Ils ont toutefois reconnu les impacts psychologiques néfastes éventuels (anxiété, inquiétude) d'une telle démarche.

Lillie et coll. (2011) ont réalisé des entrevues semi-structurées auprès de 10 infirmières travaillant en soins palliatifs (52). Ces infirmières n'ont pas perçu les soins palliatifs comme l'endroit idéal pour réaliser une évaluation du risque de cancer à partir de l'histoire familiale. Elles ont jugé qu'une telle évaluation relève plutôt du domaine de la génétique dont elles ont une connaissance limitée. Ces infirmières ont également jugé inapproprié d'aborder la question de la prédisposition familiale au cancer en fin de vie, car le patient n'en retirerait aucun bénéfice. Selon elles, de telles discussions devraient se tenir plus tôt dans la trajectoire de soins et sont susceptibles de détourner l'attention des intervenants vers les apparentés. Ces infirmières ont aussi rapporté que les apparentés en soins palliatifs sont, en général, trop préoccupés par la mort prochaine de leur proche et par le soutien qu'ils doivent lui apporter pour discuter de leur propre risque de cancer. Elles ont soulevé la possibilité qu'à la suite de telles discussions, les apparentés assimilent l'idée d'une prédisposition familiale au cancer à celle de la mort. La détresse psychologique que la mention d'une telle prédisposition peut entraîner au sein des familles représenterait un facteur dissuasif additionnel à la tenue de discussions relatives à l'histoire familiale de cancer en fin de vie. La moitié des infirmières consultées ont rapporté avoir pris soin, à un moment donné, de patients atteints de cancer pour lesquels une prédisposition familiale était connue. Aucune d'entre elles n'a rapporté avoir mis en œuvre un protocole spécifique à l'endroit de ces patients et de leur famille. La préoccupation des infirmières face à l'anxiété des apparentés potentiellement à risque a été plus manifeste dans le cas de conditions médicales autres que le cancer comme la maladie de Huntington par exemple.

D'un autre côté, Ingleby (2015) a réalisé des entrevues individuelles auprès de 13 intervenants en soins palliatifs (53). Cette étude visait à mieux comprendre les barrières et facteurs facilitants des discussions en fin de vie concernant le risque, pour les apparentés de

patients atteints de cancer, d'hériter de mutations pathogènes des gènes *BRCA1/2*. Les intervenants ont considéré que leur rôle consistait, en premier lieu, à prendre en charge les besoins immédiats du patient et de sa famille en matière de gestion de la douleur et de soutien psychosocial par rapport à la mort. Le contexte des soins palliatifs n'a pas été perçu comme approprié pour aborder un risque génétique potentiel qui pourrait soulever davantage de préoccupations chez les patients et leur famille. Le manque de connaissances des intervenants sur la génétique et les ressources spécialisées en la matière, l'absence de lignes directrices ont été identifiés comme des barrières aux discussions sur la composante héréditaire des cancers. Le jeune âge du patient en fin de vie, de multiples cas de cancer dans sa famille, le fait pour le patient de soulever lui-même la question de l'hérédité des cancers et la présence, dans le milieu de soins, des apparentés potentiellement à risque ont été des facteurs identifiés par les intervenants comme susceptibles de les pousser à entreprendre des discussions sur l'existence probable d'une prédisposition familiale au cancer.

Par ailleurs, Metcalfe et coll. (2010) ont réalisé une enquête auprès de 328 infirmières travaillant dans des maisons de soins palliatifs (51). Il a été demandé à ces infirmières de quantifier, à l'aide d'une échelle de Likert à 4 points, l'importance qu'elles accordaient et leur capacité à : 1) intégrer en soins palliatifs des activités relevant de la génétique; 2) collecter l'histoire familiale sur trois générations; 3) identifier et orienter vers les ressources appropriées les individus susceptibles d'être atteints de conditions médicales héréditaires; 4) reconnaître et gérer les implications éthiques et sociales d'une telle identification; 5) expliquer aux familles la pertinence, les modalités du test génétique et les implications des résultats de ce test. Les infirmières étaient partagées quant à l'importance de l'intégration de la génétique dans la pratique quotidienne en soins palliatifs. Cette intégration a été considérée comme très importante par environ 47% des répondantes alors que 42% l'ont jugée peu importante. Les activités d'ordre clinique (collecte de l'histoire familiale), biologique et psychologique (compréhension des enjeux de confidentialité) liées au test génétique, à l'identification (reconnaissance d'une condition médicale héréditaire à partir de son profil de survenue au sein des familles) et l'orientation de sujets à risque d'une maladie héréditaire (savoir quand et comment référer) ont été jugées soit très importantes, soit essentielles en

soins palliatifs (3 et 4 sur l'échelle de Likert) par 60% à 97% des répondantes. Toutefois, les infirmières se sont montrées peu confiantes dans leur capacité à identifier et orienter adéquatement en oncogénétique les personnes à risque de maladies héréditaires. Elles n'étaient pas confiantes non plus dans leur capacité à discuter des enjeux entourant le test génétique.

De plus, Gonthier et coll. (2018) ont réalisé, au Québec, une enquête auprès de 58 intervenants en soins palliatifs dans l'optique d'évaluer leurs connaissances au sujet des cancers héréditaires (44). Les auteurs ont cherché à déterminer le degré d'exposition de ces intervenants aux questionnements des patients et des apparentés concernant le risque familial de cancer. Leur capacité autoperçue à répondre à de telles interrogations a aussi été évaluée. Tous les médecins et 63% des infirmières ayant participé à l'étude ont dit avoir eu à répondre occasionnellement aux préoccupations des patients et des apparentés concernant le risque de cancer en lien avec leur histoire familiale. Toutefois, ils ont déclaré se sentir peu confiants dans leur capacité à répondre à ces préoccupations. Des lacunes ont été notées dans leurs connaissances de la génétique des cancers, des cancers héréditaires et des caractéristiques d'une histoire familiale significative. Près de 80% des répondants ont manifesté un grand intérêt à recevoir de la formation sur le sujet.

De leur côté, Quillin et coll. (2011) ont réalisé une enquête auprès de 49 médecins oncologues travaillant en soins palliatifs. Ils ont documenté leurs pratiques et leur capacité autoperçue à ordonner le prélèvement d'échantillons d'ADN à des fins de conservation dans une biobanque (242). Aucun des médecins n'avait ordonné un tel prélèvement au cours des douze derniers mois. Ils ne se sont pas jugés suffisamment qualifiés pour entreprendre une telle démarche. Quatre-vingts pour cent des médecins ont rapporté avoir évalué le risque d'être porteur d'une mutation délétère pour au moins un patient au cours de la dernière année. Seulement 19% ont répondu de façon exacte à l'ensemble des questions de connaissances qui leur étaient adressées et qui portaient sur les cancers héréditaires. Un manque de connaissances a aussi été noté sur l'existence de biobanques pour la conservation d'ADN. Quarante-huit médecins (98%) ont dit être au courant de l'existence de tests génétiques disponibles commercialement pour rechercher des mutations pathogènes au niveau des gènes

BRCA1/2. Des lacunes plus ou moins grandes ont été cependant observées en ce qui a trait à la disponibilité de tests similaires mis au point pour d'autres gènes. Les médecins ont exprimé le besoin de disposer d'un outil d'évaluation du risque de cancer qui serait disponible en ligne (61%) et d'un algorithme d'aide à la décision (47%). Ils ont souhaité pouvoir compter sur une conseillère génétique attachée à leur équipe (49%) et recevoir de la formation ou des informations sur les cancers héréditaires par des brochures (40%) ou à l'occasion de séances de formation continue (35%).

Les études rapportées dans cette sous-section démontrent que les intervenants en soins palliatifs ne perçoivent pas, en général, les soins palliatifs comme le milieu le plus approprié pour discuter de prédisposition familiale au cancer et de test génétique à cause, notamment, des préoccupations médicales et psychosociales plus pressantes des patients et de leur famille. Les intervenants ont toutefois reconnu l'importance d'aborder et de collecter les antécédents familiaux, d'évaluer le risque de cancer afin de déterminer l'origine héréditaire des cancers. Par contre, ils ne se sentaient pas confiants dans leur capacité à réaliser les activités cliniques qui permettraient d'identifier et d'orienter adéquatement les patients et les apparentés potentiellement porteurs de mutations prédisposant au cancer. Ils n'ont pas paru détenir les connaissances théoriques et pratiques nécessaires pour conduire ces activités et pour discuter avec les familles de sujets liés au test génétique. Ils se sont montrés préoccupés par les impacts psychologiques des discussions relatives au caractère héréditaire des cancers, quoique conscients des bénéfices de santé physique et mentale que de telles discussions peuvent apporter.

1.12.2 Perspective des patients en soins palliatifs

La perception des patients de la considération du caractère héréditaire des cancers en soins palliatifs, les implications des discussions s'y rapportant de même que leur connaissance et attitude à l'égard du test génétique ont été explorées dans quelques études.

Abusamaan et coll. (2018) ont réalisé une enquête auprès de 75 patients en fin de vie afin d'explorer, entre autres, leur perception concernant les discussions portant sur les antécédents familiaux de cancer dans le contexte des soins palliatifs (243). Soixante-quatre pour cent de

ces patients ont considéré les soins palliatifs comme un contexte approprié pour de telles discussions. Ils ont dit également se sentir très confortables pour tenir ce genre de discussions avec les intervenants.

Quillin et coll. (2018) ont conduit des entrevues structurées avec des patients en soins palliatifs atteints d'un cancer fortement suspecté d'être héréditaire (244). Les auteurs ont cherché à déterminer le nombre de patients ayant déjà passé un test génétique, leur attitude vis-à-vis d'un tel test, leur utilisation et leur niveau de connaissance de la conservation d'ADN dans les biobanques. Leurs canaux préférés pour recevoir de l'information sur ces procédés médicaux ont aussi été identifiés. Vingt-quatre patients ont été rencontrés. Quatorze ont rapporté qu'eux-mêmes ou un membre de leur famille ont bénéficié soit d'un test génétique ou d'une orientation en conseil génétique. Parmi les 10 autres, sept ont exprimé leur intention de se faire tester à l'avenir. S'enquérir du risque de cancer de leurs apparentés a été cité par la plupart de ces patients comme principale motivation pour se soumettre au test génétique. Les dix patients qui n'ont pas passé le test génétique se sont, en général, montrés peu préoccupés par les impacts d'un tel test sur les relations intrafamiliales. Trois se sont dits préoccupés par les enjeux de confidentialité liés au test génétique et les répercussions psychologiques éventuelles. Aucun des 24 patients consultés n'a rapporté s'être fait prélever de l'ADN en vue d'une conservation dans une biobanque. Vingt-trois patients ont affirmé en savoir relativement peu au sujet de la possibilité de stockage d'ADN dans les biobanques. Du matériel imprimé et des discussions avec les professionnels de la santé ont été identifiés comme les deux moyens préférés de ces patients pour s'informer au sujet du test génétique et de la conservation d'ADN dans les biobanques.

Dans une autre étude, Quillin et coll. (2010) ont conduit des entrevues structurées auprès de 43 patients en soins palliatifs dont neuf avaient une histoire familiale suggérant l'origine héréditaire de leur cancer (245). Plus de la moitié des patients ont déclaré avoir lu ou entendu très peu au sujet du test génétique (52%) et du stockage d'ADN (67%). Aucun n'a rapporté avoir passé un test génétique ou s'être fait prélever un échantillon d'ADN destiné à être conservé dans une biobanque.

Daniels et coll. (2011) ont partagé les leçons apprises de leurs expériences auprès de patientes atteintes du cancer de l'ovaire en phase terminale qui ont bénéficié du conseil et du test génétiques (43). Selon les auteures, ces patientes auraient éprouvé, bien avant de prendre part au conseil génétique, des inquiétudes par rapport au risque de cancer de leurs apparentés. Discuter d'antécédents familiaux de cancer lors du conseil génétique n'aurait pas rajouté à leurs préoccupations. Le test génétique et la connaissance de l'existence de mesures préventives susceptibles d'être offertes à leurs apparentés auraient, au contraire, calmé leurs appréhensions et leur auraient permis d'espérer, pour leurs proches, un meilleur dénouement de santé que celui qu'elles étaient en train de vivre.

Lillie (2008) a réalisé des entrevues semi-structurées auprès de 12 patients atteints de cancer et en soins palliatifs afin de documenter leurs expériences avec le cancer dans leur famille, leur perception concernant l'étiologie du cancer et leurs besoins de soins (246). Ces patients avaient tous des apparentés du premier degré décédés du cancer. Ils ont reconnu la composante héréditaire éventuelle des cancers. Ils avaient toutefois une connaissance très limitée de la génétique des cancers et de leur mode de transmission d'une génération à l'autre. À l'exception d'un seul, tous ces patients étaient ouverts à des discussions familiales au sujet de leur maladie et des risques potentiels encourus par leurs apparentés. Ils ont tous rapporté avoir discuté ou tenté de discuter de ces risques avec leurs apparentés. Lors de ces discussions, ils ont dit avoir encouragé leurs apparentés à se prévaloir de mesures préventives contre le cancer. Un seul patient a affirmé avoir soulevé la question du caractère héréditaire des cancers avec les intervenants en soins palliatifs. Les besoins des patients concernaient la prise en charge des répercussions psychosociales du cancer et celle de leurs préoccupations concernant le risque de cancer de leurs apparentés.

En résumé, préoccupés des risques de cancer de leurs apparentés, les patients atteints de cancer et en soins palliatifs seraient plutôt enclins à discuter des antécédents familiaux de cancer et des risques associés pour le reste de la famille. Ils paraissent animés d'un sentiment de responsabilité vis-à-vis du bien-être futur de leurs apparentés. Ils semblent vouloir être rassurés d'une vie meilleure pour leurs proches après leur mort et souhaitent leur laisser un héritage susceptible d'y contribuer (233). Cet héritage peut prendre la forme d'un test

génétiq ue dont le résultat pourrait servir à la prise en charge du risque de cancer des apparentés (42).

1.12.3 Perspective des apparentés

La perception des apparentés concernant la considération du caractère héréditaire des cancers en fin de vie n'a jusqu'à présent été documentée dans aucune étude. Toutefois, dans quelques publications, des cas cliniques ont été rapportés à ce sujet par des professionnels de la santé. Ces cas démontrent la volonté de certains apparentés de parler de leur risque de cancer, de leurs craintes à ce sujet, et des options de prévention disponibles. Ainsi, une infirmière en soins palliatifs interrogée dans l'étude de Lillie et coll. (2011), a révélé avoir reçu la visite de deux sœurs dont la mère a vécu ses derniers jours en maison de soins palliatifs (52). Elles voulaient avoir de l'information sur leur propre risque de cancer. Ces dames ont laissé l'impression d'être effrayées et anxieuses si bien qu'elles ont demandé une mastectomie.

Aussi, les apparentés peuvent souhaiter investiguer la nature héréditaire du cancer de leur proche avant le décès de celui-ci, au cours de la période de fin de vie. Ainsi, Quillin et coll. (2008) ont rapporté le cas de Madame Smith qui a contacté leur clinique d'oncogénétique en décembre 2004 (247). Madame Smith les a informés de la mort prochaine de sa mère atteinte d'un cancer gastro-intestinal. Le tableau clinique de sa mère était en faveur d'une polypose familiale adénomateuse. Au nom de toute la famille, cette dame a requis un test génétique pour sa mère. Suite au conseil génétique, un prélèvement d'ADN devant être conservé dans une biobanque a été effectué auprès de la patiente la veille de son décès. Un an plus tard, cet échantillon d'ADN a été analysé sur demande de Madame Smith. Les résultats ont permis d'orienter le test génétique de celle-ci. De même, dans l'article de Daniels et coll. (2011), des obstétriciennes-gynécologues, ont rapporté le cas d'une patiente atteinte d'un cancer ovarien récidivant pour laquelle une évaluation génétique a été sollicitée par son mari (43). La démarche du mari de la patiente visait à obtenir de l'information sur l'origine potentiellement héréditaire du cancer de son épouse ainsi que sur les implications qui pourraient en découler pour leur fille. La patiente est décédée peu de temps après la réalisation du prélèvement sanguin. L'analyse de son ADN a révélé une mutation délétère du gène *BRCA1*. Les résultats

du test ont été transmis un an plus tard au mari de la patiente qui s'est chargé de partager l'information avec les autres apparentés jugés à risque, y compris sa fille.

Toutefois, les apparentés peuvent aussi, selon des intervenants consultés dans l'étude de Dearing et Taverner (2018), ne pas souhaiter savoir s'ils sont à risque de développer un cancer (32). Des retombées psychologiques néfastes pour les apparentés ont également été anticipées par les intervenants (32, 51-53) et les patients en fin de vie (246) si des discussions portant sur le caractère héréditaire des cancers venaient à se tenir en soins palliatifs. Selon ces acteurs, de telles discussions risquent de produire de l'anxiété, de l'inquiétude et des craintes additionnelles chez les apparentés déjà préoccupés par la mort inéluctable de leur proche et par le soutien qu'ils doivent lui fournir. En plus des enjeux, préoccupations et défis quotidiens de la fin de vie d'un proche, les apparentés peuvent aussi être en proie aux impacts psychologiques négatifs associés au fait d'avoir un ou des apparentés atteints de cancer. Une détresse psychologique plus accrue (dépression, hypervigilance, évitement, intrusion) en lien avec la perception du risque personnel de cancer a, en effet, été documentée chez des apparentés ayant des antécédents familiaux de cancer comparativement à leurs pairs qui n'en avaient pas (248, 249). En plus de l'histoire familiale, d'autres facteurs, tels la proximité émotionnelle et la ressemblance physique avec la personne atteinte, ont été retrouvés associés à une perception accrue du risque personnel de cancer (250, 251).

Davantage d'études seraient nécessaires afin de clarifier la position des apparentés de patients atteints de cancer en ce qui a trait à la considération du caractère héréditaire des cancers en soins palliatifs. Les données recueillies dans la littérature montrent que certains seraient disposés à entreprendre eux-mêmes des discussions et démarches à ce sujet avant ou après le décès de leur proche. D'autres apparentés pourraient refuser toute considération du risque de cancer associé à leurs antécédents familiaux. Engager des discussions relatives à une éventuelle prédisposition familiale au cancer semble comporter, selon les intervenants et les patients, le risque d'entraîner des impacts psychologiques néfastes chez les apparentés. Une telle démarche pourrait, d'un autre côté, répondre à un besoin non exprimé des apparentés.

1.13 Limites des connaissances actuelles sur la considération des antécédents familiaux de cancer en fin de vie

La considération des antécédents familiaux de cancer en fin de vie dans une perspective d'évaluation du risque familial de cancer et de prévention reste relativement peu explorée. À ce jour, six études ont recueilli la perception des intervenants sur la considération du caractère héréditaire des cancers et l'intégration de services de génétique en soins palliatifs (32, 44, 51-53, 242). Ces études n'ont pas été conduites au sein d'échantillons suffisamment grands et diversifiés en termes de catégorie professionnelle, de juridiction ou de type d'établissement de santé pour permettre d'en généraliser les résultats. Tout d'abord, en ce qui a trait à la taille des échantillons, trois études qualitatives ont été conduites auprès de groupes restreints d'intervenants (32, 52, 53). Dans les enquêtes quantitatives de Gonthier et coll. (2018), et de Quillin et coll. (2011), des échantillons relativement petits de quelques dizaines d'intervenants ont pu être rejoints (44, 242). En ce qui concerne la composition de la population d'étude, trois études ont été conduites auprès d'une seule catégorie professionnelle, soit des oncologues spécialisés en soins palliatifs (242) et des infirmières (51, 52). Un regard plus attentif au contexte de réalisation de ces études permet de constater que quatre d'entre elles se sont tenues au Royaume-Uni (32, 51-53), au sein d'une seule (52, 53), ou plusieurs maisons de soins palliatifs (51). Gonthier et coll. (2018) ont conduit leur étude auprès d'intervenants en soins palliatifs travaillant dans la région de la Capitale-Nationale au Québec (44). Quillin et coll. (2011) (242) ont réalisé une étude à l'échelle nationale aux États-Unis, mais au sein d'une sous-population d'oncologues.

Des faiblesses méthodologiques, notées dans certaines études, mettent davantage en doute la représentativité des échantillons analysés. Ainsi, dans l'étude de Gonthier et coll. (2018), les données concernant la taille de la population cible ne sont pas disponibles rendant impossible le calcul du taux de réponse (44). Dans l'étude de Dearing et Taverner (2018), très peu d'informations sont fournies sur la population d'étude (32). L'établissement de santé d'appartenance des participants n'est pas mentionné, ni les critères d'admissibilité à l'étude.

De plus, les trois études quantitatives auprès des intervenants en soins palliatifs sur la considération du caractère héréditaire des cancers ont été réalisées avec des questionnaires d'enquête dont les propriétés psychométriques n'ont pas été évaluées (44, 51, 242). En effet, Gonthier et coll. (2018) et Metcalfe et coll. (2010) ont prétesté leur questionnaire auprès de quelques intervenants en soins palliatifs pour s'assurer de sa validité apparente (44, 51). Quillin et coll. (2011) ont combiné des items de leur propre cru à des énoncés issus d'un questionnaire d'enquête sur le test génétique de l'Institut national du cancer aux États-Unis (*National Cancer Institute*) (242). La validation du questionnaire ainsi constitué n'est pas rapportée dans l'article.

Une évolution peut être observée entre l'étude de Lillie et coll. (52) en 2011 où les intervenants considèrent les soins palliatifs comme un contexte inapproprié pour discuter du caractère héréditaire des cancers, et celle de Dearing et Taverner en 2018 (32) dans laquelle les répondants considèrent avoir le devoir de soulever cette question avec les patients et les familles en soins palliatifs. De nouvelles investigations permettraient de voir si cette tendance observée dans l'étude de Dearing et Taverner (2018) (32) est un phénomène isolé ou si les avancées de la génétique dans l'identification de mutations délétères (252), les implications thérapeutiques de ces avancées et leur médiatisation sont, effectivement, en train de provoquer un changement dans la façon dont les intervenants en soins palliatifs perçoivent la considération du caractère héréditaire des cancers en fin de vie.

En résumé, la capacité limitée à généraliser les résultats des études antérieures, le besoin d'explorer les perceptions et préférences actuelles des intervenants par rapport aux discussions sur le caractère héréditaire des cancers, les particularités organisationnelles des systèmes de santé et les contextes socioéconomiques et culturels différents dans lesquels les soins palliatifs sont administrés rendent tout à fait pertinentes de nouvelles études auprès des intervenants œuvrant en soins palliatifs.

De plus, aucune étude n'a, à ce jour, recueilli le point de vue des apparentés sur le fait d'aborder les antécédents familiaux de cancer en fin de vie. Dans les études conduites auprès des intervenants, il a été suggéré que les apparentés pourraient aussi bien être ouverts à de

telles discussions en fin de vie (52) ou tout simplement les refuser (32). Les impacts psychologiques des discussions autour des cancers héréditaires pourraient constituer une motivation ou un facteur dissuasif à de telles discussions. Il serait pertinent d'explorer la perception des apparentés au sujet des discussions sur le caractère héréditaire des cancers afin de pouvoir adapter la démarche des intervenants lorsqu'en présence de patients ou d'apparentés présentant des antécédents personnels ou familiaux suggérant l'existence d'une prédisposition familiale au cancer.

En dernier lieu, plusieurs revues de la littérature ont recensé des outils de collecte de l'histoire familiale sous des perspectives diverses. La plus récente de ces revues remonte à 2014 (24). La réalisation d'une nouvelle revue serait nécessaire afin d'identifier, usant d'une approche plus inclusive, les outils développés récemment et, éventuellement, d'autres outils qui n'auraient pas été pris en compte dans les revues antérieures. De plus, on ignore dans quelle mesure les outils de collecte actuels peuvent soutenir de manière efficace les professionnels de la santé lors de discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer. À cet effet, cette nouvelle revue devrait comporter un volet analytique visant à identifier les outils présentant les caractéristiques qui habiliteraient les professionnels à évaluer l'histoire familiale sans l'utilisation importante de ressources additionnelles.

Afin d'apporter des éléments de réponse aux enjeux de recherche soulevés ici, cette thèse visera à documenter le point de vue des intervenants en soins palliatifs et celui des apparentés sur le fait d'aborder les antécédents familiaux de cancer en fin de vie. Elle aura aussi pour objectif de recenser et d'analyser les outils de collecte de l'histoire familiale.

Références

1. Brenner DR, Weir HK, Demers AA, Ellison LF, Louzado C, Shaw A, Turner D, Woods RR, Smith LM, Canadian Cancer Statistics Advisory C. Projected estimates of cancer in Canada in 2020. *CMAJ*. 2020;192(9):E199-E205.
2. Garber JE, Offit K. Hereditary cancer predisposition syndromes. *J Clin Oncol*. 2005;23(2):276-92.
3. Foulkes WD. Inherited susceptibility to common cancers. *N Engl J Med*. 2008;359(20):2143-53.
4. Eberl MM, Sunga AY, Farrell CD, Mahoney MC. Patients with a family history of cancer: identification and management. *J Am Board Fam Pract*. 2005;18(3):211-7.
5. Ivanovich JL, Read TE, Ciske DJ, Kodner IJ, Whelan AJ. A practical approach to familial and hereditary colorectal cancer. *Am J Med*. 1999;107(1):68-77.
6. Olopade OI, Grushko TA, Nanda R, Huo D. Advances in breast cancer: pathways to personalized medicine. *Clin Cancer Res*. 2008;14(24):7988-99.
7. Winawer SJ, Fletcher RH, Miller L, Godlee F, Stolar MH, Mulrow CD, Woolf SH, Glick SN, Ganiats TG, Bond JH, Rosen L, Zapka JG, et al. Colorectal cancer screening: clinical guidelines and rationale. *Gastroenterology*. 1997;112(2):594-642.
8. Smith RA, von Eschenbach AC, Wender R, Levin B, Byers T, Rothenberger D, Brooks D, Creasman W, Cohen C, Runowicz C, Saslow D, Cokkinides V, et al. American Cancer Society guidelines for the early detection of cancer: update of early detection guidelines for prostate, colorectal, and endometrial cancers. Also: update 2001--testing for early lung cancer detection. *CA Cancer J Clin*. 2001;51(1):38-75; quiz 7-80.
9. Hofstatter EW, Chung, G.G., Harris, L. Molecular biology of breast cancer. In: V.T Devita TSL, S.A. Rosenberg (Ed), editor. DeVita, Hellman, and Rosenberg's cancer: principles and practices of oncology. 9e ed. Philadelphia: Wolters Kluwer/Lippincott Williams & Wilkins; 2011.
10. Pharoah PD, Antoniou AC, Easton DF, Ponder BA. Polygenes, risk prediction, and targeted prevention of breast cancer. *N Engl J Med*. 2008;358(26):2796-803.
11. Riley BD, Culver JO, Skrzynia C, Senter LA, Peters JA, Costalas JW, Callif-Daley F, Grumet SC, Hunt KS, Nagy RS, McKinnon WC, Petrucelli NM, et al. Essential elements of genetic cancer risk assessment, counseling, and testing: updated recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns*. 2012;21(2):151-61.
12. National Institute for Health and Clinical Excellence. Familial breast cancer. Classification and care of people at risk of familial breast cancer and management of breast cancer and related risks in people with a family history of breast cancer. Manchester, United Kingdom; 2013. Contract No.: NICE clinical guideline 164.
13. Cairns SR, Scholefield JH, Steele RJ, Dunlop MG, Thomas HJ, Evans GD, Eaden JA, Rutter MD, Atkin WP, Saunders BP, Lucassen A, Jenkins P, et al. Guidelines for colorectal cancer screening and surveillance in moderate and high risk groups (update from 2002). *Gut*. 2010;59(5):666-89.
14. Catalona WJ, Antenor JA, Roehl KA, Moul JW. Screening for prostate cancer in high risk populations. *J Urol*. 2002;168(5):1980-3; discussion 3-4.

15. Schroy PC, 3rd, Barrison AF, Ling BS, Wilson S, Geller AC. Family history and colorectal cancer screening: a survey of physician knowledge and practice patterns. *Am J Gastroenterol.* 2002;97(4):1031-6.
16. Wilkins-Haug L, Erickson K, Hill L, Power M, Holzman GB, Schulkin J. Obstetrician-gynecologists' opinions and attitudes on the role of genetics in women's health. *J Womens Health Gend Based Med.* 2000;9(8):873-9.
17. Williams BR, Woodby LL, Bailey FA, Burgio KL. Identifying and responding to ethical and methodological issues in after-death interviews with next-of-kin. *Death Stud.* 2008;32(3):197-236.
18. Sifri RD, Wender R, Paynter N. Cancer risk assessment from family history: gaps in primary care practice. *J Fam Pract.* 2002;51(10):856.
19. Tyler CV, Jr., Snyder CW. Cancer risk assessment: examining the family physician's role. *J Am Board Fam Med.* 2006;19(5):468-77.
20. Ruo L, Cellini C, La-Calle JP, Jr., Murray M, Thaler HT, Quan SH, Guillem JG. Limitations of family cancer history assessment at initial surgical consultation. *Dis Colon Rectum.* 2001;44(1):98-103; discussion -4.
21. Powell KP, Christianson CA, Hahn SE, Dave G, Evans LR, Blanton SH, Hauser E, Agbaje A, Orlando LA, Ginsburg GS, Henrich VC. Collection of family health history for assessment of chronic disease risk in primary care. *N C Med J.* 2013;74(4):279-86.
22. Grover S, Stoffel EM, Bussone L, Tschoegl E, Syngal S. Physician assessment of family cancer history and referral for genetic evaluation in colorectal cancer patients. *Clin Gastroenterol Hepatol.* 2004;2(9):813-9.
23. Lu KH, Wood ME, Daniels M, Burke C, Ford J, Kauff ND, Kohlmann W, Lindor NM, Mulvey TM, Robinson L, Rubinstein WS, Stoffel EM, et al. American Society of Clinical Oncology Expert Statement: collection and use of a cancer family history for oncology providers. *J Clin Oncol.* 2014;32(8):833-40.
24. de Hoog CL, Portegijs PJ, Stoffers HE. Family history tools for primary care are not ready yet to be implemented. A systematic review. *Eur J Gen Pract.* 2014;20(2):125-33.
25. Sabatino SA, McCarthy EP, Phillips RS, Burns RB. Breast cancer risk assessment and management in primary care: provider attitudes, practices, and barriers. *Cancer Detect Prev.* 2007;31(5):375-83.
26. Wood ME, Flynn BS, Stockdale A. Primary care physician management, referral, and relations with specialists concerning patients at risk for cancer due to family history. *Public Health Genomics.* 2013;16(3):75-82.
27. Wood ME, Stockdale A, Flynn BS. Interviews with primary care physicians regarding taking and interpreting the cancer family history. *Fam Pract.* 2008;25(5):334-40.
28. Acton RT, Burst NM, Casebeer L, Ferguson SM, Greene P, Laird BL, Leviton L. Knowledge, attitudes, and behaviors of Alabama's primary care physicians regarding cancer genetics. *Acad Med.* 2000;75(8):850-2.
29. Doerr M, Teng K. Family history: still relevant in the genomics era. *Cleve Clin J Med.* 2012;79(5):331-6.
30. Watson EK, Shickle D, Qureshi N, Emery J, Austoker J. The 'new genetics' and primary care: GPs' views on their role and their educational needs. *Fam Pract.* 1999;16(4):420-5.

31. Fry A, Campbell H, Gudmundsdottir H, Rush R, Porteous M, Gorman D, Cull A. GPs' views on their role in cancer genetics services and current practice. *Fam Pract*. 1999;16(5):468-74.
32. Dearing A, Taverner N. Mainstreaming genetics in palliative care: barriers and suggestions for clinical genetic services. *J Community Genet*. 2018;9(3):243-56.
33. Allen CG, Andersen B, Khoury MJ, Roberts MC. Current Social Media Conversations about Genetics and Genomics in Health: A Twitter-Based Analysis. *Public Health Genomics*. 2018:1-7.
34. Caburnay CA, Babb P, Kaphingst KA, Roberts J, Rath S. Characteristics of genetics-related news content in Black weekly newspapers. *Public Health Genomics*. 2014;17(1):7-15.
35. Sabel MS, Dal Cin S. Trends in Media Reports of Celebrities' Breast Cancer Treatment Decisions. *Ann Surg Oncol*. 2016;23(9):2795-801.
36. Liede A, Cai M, Crouter TF, Niepel D, Callaghan F, Evans DG. Risk-reducing mastectomy rates in the US: a closer examination of the Angelina Jolie effect. *Breast Cancer Res Treat*. 2018.
37. Desai S, Jena AB. Do celebrity endorsements matter? Observational study of BRCA gene testing and mastectomy rates after Angelina Jolie's New York Times editorial. *BMJ*. 2016;355:i6357.
38. Walter FM, Emery J, Braithwaite D, Marteau TM. Lay understanding of familial risk of common chronic diseases: a systematic review and synthesis of qualitative research. *Ann Fam Med*. 2004;2(6):583-94.
39. Lillie AK. Exploring cancer genetics and care of the family: an evolving challenge for palliative care. *Int J Palliat Nurs*. 2006;12(2):70-4.
40. Quillin JM, Bodurtha JN, McClish D, Wilson DB. Genetic risk, perceived risk, and cancer worry in daughters of breast cancer patients. *J Genet Couns*. 2011;20(2):157-64.
41. Zwerdling T, Hamann K, Meyers F. Extending palliative care is there a role for preventive medicine? *J Palliat Med*. 2005;8(3):486-9.
42. Quillin JM, Bodurtha JN, Smith TJ. Genetics assessment at the end of life: suggestions for implementation in clinic and future research. *J Palliat Med*. 2008;11(3):451-8.
43. Daniels MS, Burzawa JK, Brandt AC, Schmeler KM, Lu KH. A clinical perspective on genetic counseling and testing during end of life care for women with recurrent progressive ovarian cancer: opportunities and challenges. *Fam Cancer*. 2011;10(2):193-7.
44. Gonthier C, Pelletier S, Gagnon P, Marin A, Chiquette J, Gagnon B, Roy L, Cleophat JE, Joly Y, Dorval M. Issues related to family history of cancer at the end of life: a palliative care providers' survey. *Fam Cancer*. 2018;17(2):303-7.
45. Kent A. Consent and confidentiality in genetics: whose information is it anyway? *J Med Ethics*. 2003;29(1):16-8.
46. Harper-Wood J HJ. Ethics of human genome analysis: some virtues and vices. In: Marteau T RM, editor. *The Troubled Helix: Social and Psychological Implications of the New Human Genetics*. Cambridge: Cambridge University Press; 1996. p. 274-95.
47. Mallet D, Chekroud H. A focus on hereditary diseases. *Eur J Palliat Care*. 2001;8(4):147-9.

48. Sperber NR, Carpenter JS, Cavallari LH, L JD, Cooper-DeHoff RM, Denny JC, Ginsburg GS, Guan Y, Horowitz CR, Levy KD, Levy MA, Madden EB, et al. Challenges and strategies for implementing genomic services in diverse settings: experiences from the Implementing GeNomics In pracTicE (IGNITE) network. *BMC Med Genomics*. 2017;10(1):35.
49. Lapointe J, Bouchard K, Patenaude AF, Maunsell E, Simard J, Dorval M. Incidence and predictors of positive and negative effects of BRCA1/2 genetic testing on familial relationships: a 3-year follow-up study. *Genet Med*. 2012;14(1):60-8.
50. Jackson SE, Chester JD. Personalised cancer medicine. *Int J Cancer*. 2015;137(2):262-6.
51. Metcalfe A, Pumphrey R, Clifford C. Hospice nurses and genetics: implications for end-of-life care. *J Clin Nurs*. 2010;19(1-2):192-207.
52. Lillie AK, Clifford C, Metcalfe A. Caring for families with a family history of cancer: why concerns about genetic predisposition are missing from the palliative agenda. *Palliat Med*. 2011;25(2):117-24.
53. Ingleby LJ. Clinical genetics in a palliative care setting: a qualitative exploration of the barriers and levers staff report when discussing family risk of BRCA1 and BRCA2 mutations. Leicester: University of Leicester; 2015.
54. Paul A, Paul S. The breast cancer susceptibility genes (BRCA) in breast and ovarian cancers. *Front Biosci (Landmark Ed)*. 2014;19:605-18.
55. Jasperson KW, Tuohy TM, Neklason DW, Burt RW. Hereditary and familial colon cancer. *Gastroenterology*. 2010;138(6):2044-58.
56. Green VL. Breast cancer risk assessment, prevention, and the future. *Obstet Gynecol Clin North Am*. 2013;40(3):525-49.
57. Olschwang S, Bonaiti C, Feingold J, Frebourg T, Grandjouan S, Lasset C, Laurent-Puig P, Lecuru F, Millat B, Sobol H, Thomas G, Eisinger F. [HNPCC syndrome (hereditary non polyposis colon cancer): identification and management]. *Rev Med Interne*. 2005;26(2):109-18.
58. Guan YF, Li GR, Wang RJ, Yi YT, Yang L, Jiang D, Zhang XP, Peng Y. Application of next-generation sequencing in clinical oncology to advance personalized treatment of cancer. *Chin J Cancer*. 2012;31(10):463-70.
59. Mansfield AS, Park BH, Mullane MP. Identification, Prioritization, and Treatment of Mutations Identified by Next-Generation Sequencing. *Am Soc Clin Oncol Educ Book*. 2018;38:873-80.
60. Lord CJ, Ashworth A. PARP inhibitors: Synthetic lethality in the clinic. *Science (New York, NY)*. 2017;355(6330):1152-8.
61. Yamauchi H, Takei J. Management of hereditary breast and ovarian cancer. *Int J Clin Oncol*. 2018;23(1):45-51.
62. Comité consultatif des statistiques canadiennes sur le cancer : Statistiques canadiennes sur le cancer. Toronto (Ontario): Société canadienne du cancer; 2019.
63. The ENCODE Project Consortium. An integrated encyclopedia of DNA elements in the human genome. *Nature*. 2012;489(7414):57-74.
64. Qu H, Fang X. A brief review on the Human Encyclopedia of DNA Elements (ENCODE) project. *Genomics Proteomics Bioinformatics*. 2013;11(3):135-41.

65. International Human Genome Sequencing C. Finishing the euchromatic sequence of the human genome. *Nature*. 2004;431(7011):931-45.
66. Rieger PT. The biology of cancer genetics. *Semin Oncol Nurs*. 2004;20(3):145-54.
67. Ashcraft PF, Coleman EA, Lange U, Enderlin C, Stewart CB. Obtaining family histories from patients with cancer. *Clin J Oncol Nurs*. 2007;11(1):119-24.
68. Kleinsmith LJ. Principles of cancer biology. San Francisco: Pearson Benjamin Cummings; c2006. xix,312 p.
69. Bertram JS. The molecular biology of cancer. *Mol Asp Med*. 2000;21(6):167-223.
70. Chapman DD. Cancer Genetics. *Semin Oncol Nurs*. 2007;23(1):2-9.
71. LaBarge MA, Mora-Blanco EL, Samson S, Miyano M. Breast Cancer beyond the Age of Mutation. *Gerontology*. 2016;62(4):434-42.
72. Jaiswal S, Fontanillas P, Flannick J, Manning A, Grauman PV, Mar BG, Lindsley RC, Mermel CH, Burt N, Chavez A, Higgins JM, Moltchanov V, et al. Age-related clonal hematopoiesis associated with adverse outcomes. *N Engl J Med*. 2014;371(26):2488-98.
73. Bunz F. The Genetic Basis of Cancer. Principles of Cancer Genetics. Dordrecht: Springer Netherlands; 2016. p. 1-46.
74. Eggert J. The biology of cancer: what do oncology nurses really need to know. *Semin Oncol Nurs*. 2011;27(1):3-12.
75. Berliner JL, Fay AM, Practice Issues Subcommittee of the National Society of Genetic Counselors' Familial Cancer Risk Counseling Special Interest G. Risk assessment and genetic counseling for hereditary breast and ovarian cancer: recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns*. 2007;16(3):241-60.
76. Offit K, Garber JE, Grady M, Greene MH, Gruber S, Peshkin BN, al. e. ASCO curriculum: Cancer genetics & cancer predisposition testing. 2nd ed. . Alexandria, VA: ASCO Publishing2004.
77. Nagy R, Sweet K, Eng C. Highly penetrant hereditary cancer syndromes. *Oncogene*. 2004;23(38):6445-70.
78. Lindor NM, McMaster ML, Lindor CJ, Greene MH, National Cancer Institute, Division of Cancer Prevention Community Oncology, Prevention Trials Research Group. Concise handbook of familial cancer susceptibility syndromes - second edition. *J Natl Cancer Inst Monogr*. 2008(38):1-93.
79. Schneider KA. Hereditary Cancer Syndromes. *Counseling About Cancer*: John Wiley & Sons, Inc.; 2011. p. 75-150.
80. Greco KE, Mahon S. Common hereditary cancer syndromes. *Semin Oncol Nurs*. 2004;20(3):164-77.
81. Rahner N, Steinke V. Hereditary cancer syndromes. *Dtsch Arztebl Int*. 2008;105(41):706-14.
82. Kirk J. The family history of cancer – a common concern in palliative care. *Prog Palliat Care*. 2004;12(2):59-66.
83. Butterworth AS, Higgins JP, Pharoah P. Relative and absolute risk of colorectal cancer for individuals with a family history: a meta-analysis. *Eur J Cancer*. 2006;42(2):216-27.
84. Armstrong K, Eisen A, Weber B. Assessing the risk of breast cancer. *N Engl J Med*. 2000;342(8):564-71.

85. Pharoah PD, Day NE, Duffy S, Easton DF, Ponder BA. Family history and the risk of breast cancer: a systematic review and meta-analysis. *Int J Cancer*. 1997;71(5):800-9.
86. Lalloo F, Evans G, Hopwood P. Investigating genetic predisposition to cancer. *Eur J Palliat Care*. 2000;7(5):183-84.
87. Peto J, Houlston RS. Genetics and the common cancers. *Eur J Cancer*. 2001;37 Suppl 8:S88-96.
88. Ferlay J, Soerjomataram I, Dikshit R, Eser S, Mathers C, Rebelo M, Parkin DM, Forman D, Bray F. Cancer incidence and mortality worldwide: sources, methods and major patterns in GLOBOCAN 2012. *Int J Cancer*. 2015;136(5):E359-86.
89. Kobayashi H, Ohno S, Sasaki Y, Matsuura M. Hereditary breast and ovarian cancer susceptibility genes (review). *Oncol Rep*. 2013;30(3):1019-29.
90. Petrucelli N, Daly MB, Pal T. BRCA1- and BRCA2-Associated Hereditary Breast and Ovarian Cancer. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Wallace SE, Amemiya A, Bean LJH, et al., editors. *GeneReviews(R)*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle. GeneReviews is a registered trademark of the University of Washington, Seattle. All rights reserved.; 1993.
91. Thull DL, Vogel VG. Recognition and management of hereditary breast cancer syndromes. *Oncologist*. 2004;9(1):13-24.
92. Prucka SK, McIlvried DE, Korf BR. Cancer risk assessment and the genetic counseling process: using hereditary breast and ovarian cancer as an example. *Med Princ Pract*. 2008;17(3):173-89.
93. Chen S, Parmigiani G. Meta-analysis of BRCA1 and BRCA2 penetrance. *J Clin Oncol*. 2007;25(11):1329-33.
94. Mavaddat N, Peock S, Frost D, Ellis S, Platte R, Fineberg E, Evans DG, Izatt L, Eeles RA, Adlard J, Davidson R, Eccles D, et al. Cancer Risks for BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers: Results From Prospective Analysis of EMBRACE. *J Natl Cancer Inst*. 2013;105(11):812-22.
95. Ramus SJ, Antoniou AC, Kuchenbaecker KB, Soucy P, Beesley J, Chen X, McGuffog L, Sinilnikova OM, Healey S, Barrowdale D, Lee A, Thomassen M, et al. Ovarian cancer susceptibility alleles and risk of ovarian cancer in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *Hum Mutat*. 2012;33(4):690-702.
96. Kwong A, Chen JW, Shin VY. A new paradigm of genetic testing for hereditary breast/ovarian cancers. *Hong Kong Med J*. 2016;22(2):171-7.
97. Angeli D, Salvi S, Tedaldi G. Genetic Predisposition to Breast and Ovarian Cancers: How Many and Which Genes to Test? *Int J Mol Sci*. 2020;21(3).
98. Giacomazzi CR, Giacomazzi J, Netto CB, Santos-Silva P, Selistre SG, Maia AL, Oliveira VZ, Camey SA, Goldim JR, Ashton-Prolla P. Pediatric cancer and Li-Fraumeni/Li-Fraumeni-like syndromes: a review for the pediatrician. *Rev Assoc Med Bras (1992)*. 2015;61(3):282-9.
99. Srivastava S, Zou ZQ, Pirolo K, Blattner W, Chang EH. Germ-line transmission of a mutated p53 gene in a cancer-prone family with Li-Fraumeni syndrome. *Nature*. 1990;348(6303):747-9.
100. Malkin D, Li FP, Strong LC, Fraumeni JF, Jr., Nelson CE, Kim DH, Kassel J, Gryka MA, Bischoff FZ, Tainsky MA, et al. Germ line p53 mutations in a familial syndrome of

- breast cancer, sarcomas, and other neoplasms. *Science* (New York, NY). 1990;250(4985):1233-8.
101. Li FP, Fraumeni JF, Jr. Rhabdomyosarcoma in children: epidemiologic study and identification of a familial cancer syndrome. *J Natl Cancer Inst.* 1969;43(6):1365-73.
 102. Li FP, Fraumeni JF, Jr., Mulvihill JJ, Blattner WA, Dreyfus MG, Tucker MA, Miller RW. A cancer family syndrome in twenty-four kindreds. *Cancer Res.* 1988;48(18):5358-62.
 103. Malkin D. Li-fraumeni syndrome. *Genes Cancer.* 2011;2(4):475-84.
 104. Kamihara J, Rana HQ, Garber JE. Germline TP53 mutations and the changing landscape of Li-Fraumeni syndrome. *Hum Mutat.* 2014;35(6):654-62.
 105. Hettmer S, Archer NM, Somers GR, Novokmet A, Wagers AJ, Diller L, Rodriguez-Galindo C, Teot LA, Malkin D. Anaplastic rhabdomyosarcoma in TP53 germline mutation carriers. *Cancer.* 2014;120(7):1068-75.
 106. Gonzalez KD, Noltner KA, Buzin CH, Gu D, Wen-Fong CY, Nguyen VQ, Han JH, Lowstuter K, Longmate J, Sommer SS, Weitzel JN. Beyond Li Fraumeni Syndrome: clinical characteristics of families with p53 germline mutations. *J Clin Oncol.* 2009;27(8):1250-6.
 107. Kratz CP, Achatz MI, Brugieres L, Frebourg T, Garber JE, Greer MC, Hansford JR, Janeway KA, Kohlmann WK, McGee R, Mullighan CG, Onel K, et al. Cancer Screening Recommendations for Individuals with Li-Fraumeni Syndrome. *Clin Cancer Res.* 2017;23(11):e38-e45.
 108. Bougeard G, Renaux-Petel M, Flaman JM, Charbonnier C, Fermey P, Belotti M, Gauthier-Villars M, Stoppa-Lyonnet D, Consolino E, Brugieres L, Caron O, Benusiglio PR, et al. Revisiting Li-Fraumeni Syndrome From TP53 Mutation Carriers. *J Clin Oncol.* 2015;33(21):2345-52.
 109. Ruijs MW, Verhoef S, Rookus MA, Pruntel R, van der Hout AH, Hogervorst FB, Kluijdt I, Sijmons RH, Aalfs CM, Wagner A, Ausems MG, Hoogerbrugge N, et al. TP53 germline mutation testing in 180 families suspected of Li-Fraumeni syndrome: mutation detection rate and relative frequency of cancers in different familial phenotypes. *J Med Genet.* 2010;47(6):421-8.
 110. Garofola C, Gross GP. Cowden Disease (Multiple Hamartoma Syndrome). 2019. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30252240>.
 111. Pilarski R, Burt R, Kohlman W, Pho L, Shannon KM, Swisher E. Cowden syndrome and the PTEN hamartoma tumor syndrome: systematic review and revised diagnostic criteria. *J Natl Cancer Inst.* 2013;105(21):1607-16.
 112. Lloyd KM, 2nd., Dennis M. Cowden's disease. A possible new symptom complex with multiple system involvement. *Ann Intern Med.* 1963;58:136-42.
 113. Brownstein MH, Wolf M, Bikowski JB. Cowden's disease: a cutaneous marker of breast cancer. *Cancer.* 1978;41(6):2393-8.
 114. Pilarski R. Cowden syndrome: a critical review of the clinical literature. *J Genet Couns.* 2009;18(1):13-27.
 115. Bubien V, Bonnet F, Brouste V, Hoppe S, Barouk-Simonet E, David A, Edery P, Bottani A, Layet V, Caron O, Gilbert-Dussardier B, Delnatte C, et al. High cumulative risks of cancer in patients with PTEN hamartoma tumour syndrome. *J Med Genet.* 2013;50(4):255-63.

116. Tan MH, Mester JL, Ngeow J, Rybicki LA, Orloff MS, Eng C. Lifetime cancer risks in individuals with germline PTEN mutations. *Clin Cancer Res.* 2012;18(2):400-7.
117. Heald B, Mester J, Rybicki L, Orloff MS, Burke CA, Eng C. Frequent gastrointestinal polyps and colorectal adenocarcinomas in a prospective series of PTEN mutation carriers. *Gastroenterology.* 2010;139(6):1927-33.
118. Capitan Canadas LM, Salinas Sanchez JL, Martinez Castillo SL, Labrot Moleon IL, Duran Moreno D, Sanchez Lopez D, Valencia Laseca E. Multiple oral fibropapillomatosis as an initial manifestation of Cowden Syndrome. Case report. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal.* 2006;11(4):E319-24.
119. Jornayvaz FR, Philippe J. Mucocutaneous papillomatous papules in Cowden's syndrome. *Clin Exp Dermatol.* 2008;33(2):151-3.
120. Masmoudi A, Chermi ZM, Marrekchi S, Raida BS, Boudaya S, Mseddi M, Jalel MT, Turki H. Cowden syndrome. *J Dermatol Case Rep.* 2011;5(1):8-13.
121. Wu M, Krishnamurthy K. Peutz-Jeghers Syndrome. 2019. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL). Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30570978>.
122. Kientz C, Joly MO, Faivre L, Clemenson A, Dalac S, Lepage C, Chapusot C, Jacquot C, Schiappa R, Lebrun M. A case report of Muir-Torre syndrome in a woman with breast cancer and MSI-Low skin squamous cell carcinoma. *Hered Cancer Clin Pract.* 2017;15:6.
123. Lu PH, Wei MX, Si SP, Liu X, Shen W, Tao GQ, Chen MB. Association between polymorphisms of the ataxia telangiectasia mutated gene and breast cancer risk: evidence from the current studies. *Breast Cancer Res Treat.* 2011;126(1):141-8.
124. Carethers JM, Stoffel EM. Lynch syndrome and Lynch syndrome mimics: The growing complex landscape of hereditary colon cancer. *World J Gastroenterol.* 2015;21(31):9253-61.
125. Boland CR, Koi M, Chang DK, Carethers JM. The biochemical basis of microsatellite instability and abnormal immunohistochemistry and clinical behavior in Lynch syndrome: from bench to bedside. *Fam Cancer.* 2008;7(1):41-52.
126. Yurgelun MB, Kulke MH, Fuchs CS, Allen BA, Uno H, Hornick JL, Ukaegbu CI, Brais LK, McNamara PG, Mayer RJ, Schrag D, Meyerhardt JA, et al. Cancer Susceptibility Gene Mutations in Individuals With Colorectal Cancer. *J Clin Oncol.* 2017;35(10):1086-95.
127. Biller LH, Syngal S, Yurgelun MB. Recent advances in Lynch syndrome. *Fam Cancer.* 2019;18(2):211-9.
128. Giardiello FM, Allen JI, Axilbund JE, Boland CR, Burke CA, Burt RW, Church JM, Dornitz JA, Johnson DA, Kaltenbach T, Levin TR, Lieberman DA, et al. Guidelines on genetic evaluation and management of Lynch syndrome: a consensus statement by the US Multi-society Task Force on colorectal cancer. *Am J Gastroenterol.* 2014;109(8):1159-79.
129. Liu Q, Tan YQ. Advances in Identification of Susceptibility Gene Defects of Hereditary Colorectal Cancer. *J Cancer.* 2019;10(3):643-53.
130. Dowty JG, Win AK, Buchanan DD, Lindor NM, Macrae FA, Clendenning M, Antill YC, Thibodeau SN, Casey G, Gallinger S, Marchand LL, Newcomb PA, et al. Cancer risks for MLH1 and MSH2 mutation carriers. *Hum Mutat.* 2013;34(3):490-7.
131. Baglietto L, Lindor NM, Dowty JG, White DM, Wagner A, Gomez Garcia EB, Vriends AH, Dutch Lynch Syndrome Study G, Cartwright NR, Barnetson RA, Farrington SM, Tenesa A, et al. Risks of Lynch syndrome cancers for MSH6 mutation carriers. *J Natl Cancer Inst.* 2010;102(3):193-201.

132. Giardiello FM, Allen JI, Axilbund JE, Boland CR, Burke CA, Burt RW, Church JM, Dornitz JA, Johnson DA, Kaltenbach T, Levin TR, Lieberman DA, et al. Guidelines on genetic evaluation and management of Lynch syndrome: a consensus statement by the US Multi-Society Task Force on colorectal cancer. *Gastroenterology*. 2014;147(2):502-26.
133. Lynch HT, Snyder CL, Shaw TG, Heinen CD, Hitchins MP. Milestones of Lynch syndrome: 1895-2015. *Nat Rev Cancer*. 2015;15(3):181-94.
134. Pinol V, Castells A, Andreu M, Castellvi-Bel S, Alenda C, Llor X, Xicola RM, Rodriguez-Moranta F, Paya A, Jover R, Bessa X, Gastrointestinal Oncology Group of the Spanish Gastroenterological A. Accuracy of revised Bethesda guidelines, microsatellite instability, and immunohistochemistry for the identification of patients with hereditary nonpolyposis colorectal cancer. *JAMA*. 2005;293(16):1986-94.
135. Vasen HF. Review article: The Lynch syndrome (hereditary nonpolyposis colorectal cancer). *Aliment Pharmacol Ther*. 2007;26 Suppl 2:113-26.
136. Lipton LR, Johnson V, Cummings C, Fisher S, Risby P, Eftekhari Sadat AT, Cranston T, Izatt L, Sasieni P, Hodgson SV, Thomas HJ, Tomlinson IP. Refining the Amsterdam Criteria and Bethesda Guidelines: testing algorithms for the prediction of mismatch repair mutation status in the familial cancer clinic. *J Clin Oncol*. 2004;22(24):4934-43.
137. Yanus GA, Akhapkina TA, Ivantsov AO, Preobrazhenskaya EV, Aleksakhina SN, Bizin IV, Sokolenko AP, Mitushkina NV, Kuligina ES, Suspitsin EN, Venina AR, Holmatov MM, et al. Spectrum of APC and MUTYH germ-line mutations in Russian patients with colorectal malignancies. *Clin Genet*. 2018;93(5):1015-21.
138. Yamaguchi S, Ogata H, Katsumata D, Nakajima M, Fujii T, Tsutsumi S, Asao T, Sasaki K, Kuwano H, Kato H. MUTYH-associated colorectal cancer and adenomatous polyposis. *Surg Today*. 2014;44(4):593-600.
139. Half E, Bercovich D, Rozen P. Familial adenomatous polyposis. *Orphanet J Rare Dis*. 2009;4:22.
140. Kadmon M, Tandara A, Herfarth C. Duodenal adenomatosis in familial adenomatous polyposis coli. A review of the literature and results from the Heidelberg Polyposis Register. *Int J Colorectal Dis*. 2001;16(2):63-75.
141. Rousset-Jablonski C, Gompel A. Screening for familial cancer risk: Focus on breast cancer. *Maturitas*. 2017.
142. Vetsch J, Wakefield CE, Warby M, Tucker K, Patterson P, McGill BC, Metcalfe A, Cohn RJ, Fardell JE. Cancer-Related Genetic Testing and Personalized Medicine for Adolescents: A Narrative Review of Impact and Understanding. *J Adolesc Young Adult Oncol*. 2018;7(3):259-62.
143. Mand C, Gillam L, Duncan RE, Delatycki MB. "It was the missing piece": adolescent experiences of predictive genetic testing for adult-onset conditions. *Genet Med*. 2013;15(8):643-9.
144. Broadstock M, Michie S, Marteau T. Psychological consequences of predictive genetic testing: a systematic review. *Eur J Hum Genet*. 2000;8(10):731-8.
145. Dorval M, Patenaude AF, Schneider KA, Kieffer SA, DiGianni L, Kalkbrenner KJ, Bromberg JI, Basili LA, Calzone K, Stopfer J, Weber BL, Garber JE. Anticipated versus actual emotional reactions to disclosure of results of genetic tests for cancer susceptibility: findings from p53 and BRCA1 testing programs. *J Clin Oncol*. 2000;18(10):2135-42.

146. Di Mattei VE, Carnelli L, Bernardi M, Bienati R, Brombin C, Cugnata F, Rabaiotti E, Zambetti M, Sarno L, Candiani M, Gentilini O. Coping Mechanisms, Psychological Distress, and Quality of Life Prior to Cancer Genetic Counseling. *Front Psychol.* 2018;9:1218.
147. Schlich-Bakker KJ, ten Kroode HF, Ausems MG. A literature review of the psychological impact of genetic testing on breast cancer patients. *Patient Educ Couns.* 2006;62(1):13-20.
148. Wakefield CE, Hanlon LV, Tucker KM, Patenaude AF, Signorelli C, McLoone JK, Cohn RJ. The psychological impact of genetic information on children: a systematic review. *Genet Med.* 2016;18(8):755-62.
149. Trepanier A, Ahrens M, McKinnon W, Peters J, Stopfer J, Grumet SC, Manley S, Culver JO, Acton R, Larsen-Haidle J, Correia LA, Bennett R, et al. Genetic cancer risk assessment and counseling: recommendations of the national society of genetic counselors. *J Genet Couns.* 2004;13(2):83-114.
150. Karchin R, Agarwal M, Sali A, Couch F, Beattie MS. Classifying Variants of Undetermined Significance in BRCA2 with protein likelihood ratios. *Cancer Inform.* 2008;6:203-16.
151. Goldgar DE, Easton DF, Byrnes GB, Spurdle AB, Iversen ES, Greenblatt MS, Group IUGVW. Genetic evidence and integration of various data sources for classifying uncertain variants into a single model. *Hum Mutat.* 2008;29(11):1265-72.
152. Spearman AD, Sweet K, Zhou XP, McLennan J, Couch FJ, Toland AE. Clinically applicable models to characterize BRCA1 and BRCA2 variants of uncertain significance. *J Clin Oncol.* 2008;26(33):5393-400.
153. Eeles R. Testing for the breast cancer predisposition gene, BRCA1. *BMJ.* 1996;313(7057):572-3.
154. Bennett RL. The practical guide to the genetic family history. 2nd ed. Hoboken: Wiley-bkackwell; 2010.
155. Garritano S, Gemignani F, Palmero EI, Olivier M, Martel-Planche G, Le Calvez-Kelm F, Brugieres L, Vargas FR, Brentani RR, Ashton-Prolla P, Landi S, Tavtigian SV, et al. Detailed haplotype analysis at the TP53 locus in p.R337H mutation carriers in the population of Southern Brazil: evidence for a founder effect. *Hum Mutat.* 2010;31(2):143-50.
156. Cox DM, Nelson KL, Clytone M, Collins DL. Hereditary cancer screening: Case reports and review of literature on ten Ashkenazi Jewish founder mutations. *Mol Genet Genomic Med.* 2018;6(6):1236-42.
157. Tonin PN, Mes-Masson AM, Futreal PA, Morgan K, Mahon M, Foulkes WD, Cole DE, Provencher D, Ghadirian P, Narod SA. Founder BRCA1 and BRCA2 mutations in French Canadian breast and ovarian cancer families. *Am J Hum Genet.* 1998;63(5):1341-51.
158. Ossa CA, Torres D. Founder and Recurrent Mutations in BRCA1 and BRCA2 Genes in Latin American Countries: State of the Art and Literature Review. *Oncologist.* 2016;21(7):832-9.
159. Schneider KA. Counseling for cancer: Strategies for genetic counseling. 2nd ed. New York: Wiley 2002.

160. Qureshi N, Carroll JC, Wilson B, Santaguida P, Allanson J, Brouwers M, Raina P. The current state of cancer family history collection tools in primary care: a systematic review. *Genet Med*. 2009;11(7):495-506.
161. Reid GT, Walter FM, Brisbane JM, Emery JD. Family history questionnaires designed for clinical use: a systematic review. *Public Health Genomics*. 2009;12(2):73-83.
162. Wilson BJ, Carroll JC, Allanson J, Little J, Etchegary H, Avard D, Potter BK, Castle D, Grimshaw JM, Chakraborty P. Family history tools in primary care: does one size fit all? *Public Health Genomics*. 2012;15(3-4):181-8.
163. Kasper D. *Harrison's principles of internal medicine*. 19th ed. New York: McGraw Hill Education Medical; 2015.
164. Murff HJ, Byrne D, Syngal S. Cancer risk assessment: quality and impact of the family history interview. *Am J Prev Med*. 2004;27(3):239-45.
165. Plat AW, Kroon AA, Van Schayck CP, De Leeuw PW, Stoffers HE. Obtaining the family history for common, multifactorial diseases by family physicians. A descriptive systematic review. *Eur J Gen Pract*. 2009;15(4):231-42.
166. Murff HJ, Greevy RA, Syngal S. The comprehensiveness of family cancer history assessments in primary care. *Community Genet*. 2007;10(3):174-80.
167. Fiederling J, Ulrich CM, Hemminki K, Haug U. Consideration of family history of cancer in medical routine: a survey in the primary care setting in Germany. *Eur J Cancer Prev*. 2014;23(3):199-205.
168. Crouch MA, Thiedke CC. Documentation of family health history in the outpatient medical record. *J Fam Pract*. 1986;22(2):169-74.
169. Wood ME, Kadlubek P, Pham TH, Wollins DS, Lu KH, Weitzel JN, Neuss MN, Hughes KS. Quality of cancer family history and referral for genetic counseling and testing among oncology practices: a pilot test of quality measures as part of the American Society of Clinical Oncology Quality Oncology Practice Initiative. *J Clin Oncol*. 2014;32(8):824-9.
170. Acheson LS, Wiesner GL, Zyzanski SJ, Goodwin MA, Stange KC. Family history-taking in community family practice: implications for genetic screening. *Genet Med*. 2000;2(3):180-5.
171. Wong C, Gibbs P, Johns J, Jones I, Faragher I, Lynch E, Macrae F, Lipton L. Value of database linkage: are patients at risk of familial colorectal cancer being referred for genetic counselling and testing? *Intern Med J*. 2008;38(5):328-33.
172. Sweet KM, Bradley TL, Westman JA. Identification and referral of families at high risk for cancer susceptibility. *J Clin Oncol*. 2002;20(2):528-37.
173. Meyer LA, Anderson ME, Lacour RA, Suri A, Daniels MS, Urbauer DL, Noguerras-Gonzalez GM, Schmeler KM, Gershenson DM, Lu KH. Evaluating women with ovarian cancer for BRCA1 and BRCA2 mutations: missed opportunities. *Obstet Gynecol*. 2010;115(5):945-52.
174. Stuckey A, Febbraro T, Laprise J, Wilbur JS, Lopes V, Robison K. Adherence Patterns to National Comprehensive Cancer Network Guidelines for Referral of Women With Breast Cancer to Genetics Professionals. *Am J Clin Oncol*. 2016;39(4):363-7.
175. Pyeritz RE. The family history: the first genetic test, and still useful after all those years? *Genet Med*. 2012;14(1):3-9.

176. Zon RT, Goss E, Vogel VG, Chlebowski RT, Jatoi I, Robson ME, Wollins DS, Garber JE, Brown P, Kramer BS. American Society of Clinical Oncology policy statement: the role of the oncologist in cancer prevention and risk assessment. *J Clin Oncol.* 2009;27(6):986-93.
177. Anisimowicz Y, Bowes AE, Thompson AE, Miedema B, Hogg WE, Wong ST, Katz A, Burge F, Aubrey-Bassler K, Yelland GS, Wodchis WP. Computer use in primary care practices in Canada. *Can Fam Physician.* 2017;63(5):e284-e90.
178. Adler-Milstein J, Furukawa MF, King J, Jha AK. Early results from the hospital Electronic Health Record Incentive Programs. *Am J Manag Care.* 2013;19(7):e273-84.
179. Di Giacomo P, Ricci FL, Bocchi L. Integrated electronic health records management system. *Stud Health Technol Inform.* 2006;121:228-41.
180. Hofman KJ, Tambor ES, Chase GA, Geller G, Faden RR, Holtzman NA. Physicians' knowledge of genetics and genetic tests. *Acad Med.* 1993;68(8):625-32.
181. Li J, Xu T, Yashar BM. Genetics educational needs in China: physicians' experience and knowledge of genetic testing. *Genet Med.* 2015;17(9):757-60.
182. Cohn J, Blazey W, Tegay D, Harper B, Koehler S, Laurent B, Chan V, Jung MK, Krishnamachari B. Physician Risk Assessment Knowledge Regarding BRCA Genetics Testing. *J Cancer Educ.* 2015;30(3):573-9.
183. Chow-White P, Ha D, Laskin J. Knowledge, attitudes, and values among physicians working with clinical genomics: a survey of medical oncologists. *Hum Resour Health.* 2017;15(1):42.
184. Carroll JC, Rideout AL, Wilson BJ, Allanson JM, Blaine SM, Esplen MJ, Farrell SA, Graham GE, MacKenzie J, Meschino W, Miller F, Prakash P, et al. Genetic education for primary care providers: improving attitudes, knowledge, and confidence. *Can Fam Physician.* 2009;55(12):e92-9.
185. Gray SW, Hicks-Courant K, Cronin A, Rollins BJ, Weeks JC. Physicians' attitudes about multiplex tumor genomic testing. *J Clin Oncol.* 2014;32(13):1317-23.
186. Ready KJ, Daniels MS, Sun CC, Peterson SK, Northrup H, Lu KH. Obstetrics/gynecology residents' knowledge of hereditary breast and ovarian cancer and Lynch syndrome. *J Cancer Educ.* 2010;25(3):401-4.
187. Pichert G, Dietrich D, Moosmann P, Zwahlen M, Stahel RA, Sappino AP. Swiss primary care physicians' knowledge, attitudes and perception towards genetic testing for hereditary breast cancer. *Fam Cancer.* 2003;2(3-4):153-8.
188. Escher M, Sappino AP. Primary care physicians' knowledge and attitudes towards genetic testing for breast-ovarian cancer predisposition. *Ann Oncol.* 2000;11(9):1131-5.
189. Sussner KM, Jandorf L, Valdimarsdottir HB. Educational needs about cancer family history and genetic counseling for cancer risk among frontline healthcare clinicians in New York City. *Genet Med.* 2011;13(9):785-93.
190. Chan V, Blazey W, Tegay D, Harper B, Koehler S, Laurent B, Lipka S, Cohn J, Jung MK, Krishnamachari B. Impact of academic affiliation and training on knowledge of hereditary colorectal cancer. *Public Health Genomics.* 2014;17(2):76-83.
191. Ardern-Jones A, Kenen R, Eeles R. Too much, too soon? Patients and health professionals' views concerning the impact of genetic testing at the time of breast cancer diagnosis in women under the age of 40. *Eur J Cancer Care (Engl).* 2005;14(3):272-81.

192. Ozanne EM, O'Connell A, Bouzan C, Bosinoff P, Rourke T, Dowd D, Drohan B, Millham F, Griffin P, Halpern EF, Semine A, Hughes KS. Bias in the reporting of family history: implications for clinical care. *J Genet Couns.* 2012;21(4):547-56.
193. Lim JN, Hewison J. Do people really know what makes a family history of cancer? *Health Expect.* 2012;17(6):818-25.
194. Schneider KA. Genetic Testing and Counseling. In *Counseling About Cancer: Strategies for Genetic Counseling*. 3rd ed. Hoboken, New Jersey: John Wiley & Sons Inc.; 2012.
195. Finlay E, Stopfer JE, Burlingame E, Evans KG, Nathanson KL, Weber BL, Armstrong K, Rebbeck TR, Domchek SM. Factors determining dissemination of results and uptake of genetic testing in families with known BRCA1/2 mutations. *Genet Test.* 2008;12(1):81-91.
196. Hughes C, Lerman C, Schwartz M, Peshkin BN, Wenzel L, Narod S, Corio C, Tercyak KP, Hanna D, Isaacs C, Main D. All in the family: evaluation of the process and content of sisters' communication about BRCA1 and BRCA2 genetic test results. *Am J Med Genet.* 2002;107(2):143-50.
197. Nycum G, Avard D, Knoppers BM. Factors influencing intrafamilial communication of hereditary breast and ovarian cancer genetic information. *Eur J Hum Genet.* 2009;17(7):872-80.
198. McGivern B, Everett J, Yager GG, Baumiller RC, Hafertepen A, Saal HM. Family communication about positive BRCA1 and BRCA2 genetic test results. *Genet Med.* 2004;6(6):503-9.
199. DeMarco TA, McKinnon WC. Life after BRCA1/2 testing: family communication and support issues. *Breast Dis.* 2006;27:127-36.
200. Julian-Reynier C, Eisinger F, Chabal F, Lasset C, Nogues C, Stoppa-Lyonnet D, Vennin P, Sobol H. Disclosure to the family of breast/ovarian cancer genetic test results: patient's willingness and associated factors. *Am J Med Genet.* 2000;94(1):13-8.
201. Green J, Richards M, Murton F, Statham H, Hallowell N. Family Communication and Genetic Counseling: The Case of Hereditary Breast and Ovarian Cancer. *J Genet Couns.* 1997;6(1):45-60.
202. Forrest K, Simpson SA, Wilson BJ, van Teijlingen ER, McKee L, Haites N, Matthews E. To tell or not to tell: barriers and facilitators in family communication about genetic risk. *Clin Genet.* 2003;64(4):317-26.
203. Hallowell N, Ardern-Jones A, Eeles R, Foster C, Lucassen A, Moynihan C, Watson M. Communication about genetic testing in families of male BRCA1/2 carriers and non-carriers: patterns, priorities and problems. *Clin Genet.* 2005;67(6):492-502.
204. Healey E, Taylor N, Greening S, Wakefield CE, Warwick L, Williams R, Tucker K. Quantifying family dissemination and identifying barriers to communication of risk information in Australian BRCA families. *Genet Med.* 2017;19(12):1323-31.
205. Patenaude AF, Dorval M, DiGianni LS, Schneider KA, Chittenden A, Garber JE. Sharing BRCA1/2 test results with first-degree relatives: factors predicting who women tell. *J Clin Oncol.* 2006;24(4):700-6.
206. Gaff CL, Clarke AJ, Atkinson P, Sivell S, Elwyn G, Iredale R, Thornton H, Dundon J, Shaw C, Edwards A. Process and outcome in communication of genetic information within families: a systematic review. *Eur J Hum Genet.* 2007;15(10):999-1011.

207. Cooper DN, Krawczak M, Polychronakos C, Tyler-Smith C, Kehrer-Sawatzki H. Where genotype is not predictive of phenotype: towards an understanding of the molecular basis of reduced penetrance in human inherited disease. *Hum Genet.* 2013;132(10):1077-130.
208. Milne RL, Antoniou AC. Modifiers of breast and ovarian cancer risks for BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *Endocr Relat Cancer.* 2016;23(10):T69-84.
209. MacDonald DJ, Lessick M. Hereditary cancers in children and ethical and psychosocial implications. *J Pediatr Nurs.* 2000;15(4):217-25.
210. Hamilton RJ, Bowers BJ, Williams JK. Disclosing genetic test results to family members. *J Nurs Scholarsh.* 2005;37(1):18-24.
211. Biesecker BB. Psychological issues in cancer genetics. *Semin Oncol Nurs.* 1997;13(2):129-34.
212. Tercyak KP, Peshkin BN, Streisand R, Lerman C. Psychological issues among children of hereditary breast cancer gene (BRCA1/2) testing participants. *Psychooncology.* 2001;10(4):336-46.
213. Godard B, Hurlimann T, Letendre M, Egalite N, BRCAs I. Guidelines for disclosing genetic information to family members: from development to use. *Fam Cancer.* 2006;5(1):103-16.
214. Saulnier KM, Cinà M, Chan B, Pelletier S, Dorval M, Joly Y. Communication of genetic information in the palliative care context: Ethical and legal issues. *Med Law Int.* 2018;18(4):219-40.
215. Laurie G. Recognizing the Right Not to Know: Conceptual, Professional, and Legal Implications. *J Law Med Ethics.* 2014;42(1):53-63.
216. Bradbury AR, Dignam JJ, Ibe CN, Auh SL, Hlubocky FJ, Cummings SA, White M, Olopade OI, Daugherty CK. How often do BRCA mutation carriers tell their young children of the family's risk for cancer? A study of parental disclosure of BRCA mutations to minors and young adults. *J Clin Oncol.* 2007;25(24):3705-11.
217. McInerney-Leo A, Biesecker BB, Hadley DW, Kase RG, Giambarresi TR, Johnson E, Lerman C, Struwing JP. BRCA1/2 testing in hereditary breast and ovarian cancer families II: impact on relationships. *Am J Med Genet A.* 2005;133A(2):165-9.
218. Manne S, Audrain J, Schwartz M, Main D, Finch C, Lerman C. Associations between relationship support and psychological reactions of participants and partners to BRCA1 and BRCA2 testing in a clinic-based sample. *Ann Behav Med.* 2004;28(3):211-25.
219. Douglas HA, Hamilton RJ, Grubs RE. The effect of BRCA gene testing on family relationships: A thematic analysis of qualitative interviews. *J Genet Couns.* 2009;18(5):418-35.
220. van Oostrom I, Meijers-Heijboer H, Duivendoorn HJ, Brocker-Vriends AH, van Asperen CJ, Sijmons RH, Seynaeve C, Van Gool AR, Klijn JG, Riedijk SR, van Dooren S, Tibben A. A prospective study of the impact of genetic susceptibility testing for BRCA1/2 or HNPCC on family relationships. *Psychooncology.* 2007;16(4):320-8.
221. Hayat Roshanai A, Lampic C, Rosenquist R, Nordin K. Disclosing cancer genetic information within families: perspectives of counselees and their at-risk relatives. *Fam Cancer.* 2010;9(4):669-79.
222. Sadler GR, Wasserman L, Fullerton JT, Romero M. Supporting patients through genetic screening for cancer risk. *Medsurg Nurs.* 2004;13(4):233-46.

223. Geer KP, Ropka ME, Cohn WF, Jones SM, Miesfeldt S. Factors influencing patients' decisions to decline cancer genetic counseling services. *J Genet Couns.* 2001;10(1):25-40.
224. Stroup AM, Smith KR. Familial effects of BRCA1 genetic mutation testing: changes in perceived family functioning. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev.* 2007;16(1):135-41.
225. Genetics & Public Policy Center. U.S. Public Opinion on Uses of Genetic Information and Genetic Discrimination. Washington, DC; 2007 [Available from: https://www.pewtrusts.org/-/media/legacy/uploadedfiles/phg/content_level_pages/reports/ginapublicopiniongeneticinformationdiscriminationpdf.pdf].
226. World Health Organization. National Cancer control programmes. Geneva: World Health Organization; 2002.
227. Bruera E, Castro M. Une nouvelle définition des soins palliatifs. *InfoKara.* 2003;18:1-4.
228. Gouvernement du Québec. Politique en soins palliatifs de fin de vie. Québec, Canada: Direction des communications du ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec; 2010.
229. Loi concernant les soins de fin de vie, Assemblée nationale du Québec (2014).
230. Gouvernement du Québec. Soins palliatifs et de fin de vie. Plan de développement 2015-2020. Québec: Direction des communications du ministère de la Santé et des Services sociaux; 2015.
231. Association québécoise de soins palliatifs. Maisons soins palliatifs [Available from: <https://www.aqsp.org/maisons-soins-palliatifs/>].
232. Institut national de santé publique du Québec, Direction des systèmes de soins et services. Soins palliatifs de fin de vie au Québec: Définition et mesure d'indicateurs. Québec, Canada: Institut national de santé publique du Québec; 2006.
233. Duggleby W, Wright K. Elderly palliative care cancer patients' descriptions of hope-fostering strategies. *Int J Palliat Nurs.* 2004;10(7):352-9.
234. Sachdev E, Tabatabai R, Roy V, Rimel BJ, Mita MM. PARP Inhibition in Cancer: An Update on Clinical Development. *Target Oncol.* 2019;14(6):657-79.
235. O'Cearbhaill RE. Using PARP Inhibitors in Advanced Ovarian Cancer. *Oncology (Williston Park).* 2018;32(7):339-43.
236. Québec, Code des professions, Chapitre C-26 (2020).
237. Québec, Code de déontologie des infirmières et infirmiers, chapitre I-8, r. 9 (2020).
238. Québec, Code de déontologie des médecins, chapitre M-9, r. 17, Article 20(5) (2020).
239. Québec, Charte des droits et libertés de la personne, Chapitre C-12, Article 9 (2020).
240. Loi sur la protection des renseignements personnels dans le secteur privé, chapitre P-39.1, Article 31 (2020).
241. Loi sur les services de santé et les services sociaux, chapitre S-4.2, Article 23 alinéa 4 (2020).
242. Quillin JM, Bodurtha JN, Siminoff LA, Smith TJ. Physicians' current practices and opportunities for DNA banking of dying patients with cancer. *J Oncol Pract.* 2011;7(3):183-7.
243. Abusamaan MS, Quillin JM, Owodunni O, Emidio O, Kang IG, Yu B, Ma B, Bailey L, Razzak R, Smith TJ, Bodurtha JN. The Role of Palliative Medicine in Assessing Hereditary Cancer Risk. *Am J Hosp Palliat Care.* 2018;35(12):1490-7.

244. Quillin JM, Emidio O, Ma B, Bailey L, Smith TJ, Kang IG, Yu BJ, Owodunni OP, Abusamaan M, Razzak R, Bodurtha JN. High-Risk Palliative Care Patients' Knowledge and Attitudes about Hereditary Cancer Testing and DNA Banking. *J Genet Couns.* 2018;27(4):834-43.
245. Quillin JM, Bodurtha JN, Siminoff LA, Smith TJ. Exploring hereditary cancer among dying cancer patients--a cross-sectional study of hereditary risk and perceived awareness of DNA testing and banking. *J Genet Couns.* 2010;19(5):497-525.
246. Lillie AK. 'The Missing Discourse': How Does the Family History of Cancer Affect the Care Needs of Palliative Care Patients? . Birmingham: University of Birmingham; 2008.
247. Quillin JM, Bodurtha JN, Smith TJ. Genetics assessment at the end of life: suggestions for implementation in clinic and future research. *J Palliat Med.* 2008;11(3):451-8.
248. Liu Y, Cao C. The relationship between family history of cancer, coping style and psychological distress. *Pak J Med Sci.* 2014;30(3):507-10.
249. Bradbury AR, Patrick-Miller L, Schwartz L, Egleston B, Sands CB, Chung WK, Glendon G, McDonald JA, Moore C, Rauch P, Tuchman L, Andrulis IL, et al. Psychosocial Adjustment in School-age Girls With a Family History of Breast Cancer. *Pediatrics.* 2015;136(5):927-37.
250. Walter FM, Emery J. 'Coming down the line'-- patients' understanding of their family history of common chronic disease. *Ann Fam Med.* 2005;3(5):405-14.
251. Tilburt JC, James KM, Sinicrope PS, Eton DT, Costello BA, Carey J, Lane MA, Ehlers SL, Erwin PJ, Nowakowski KE, Murad MH. Factors influencing cancer risk perception in high risk populations: a systematic review. *Hered Cancer Clin Pract.* 2011;9:2.
252. Yohe S, Thyagarajan B. Review of Clinical Next-Generation Sequencing. *Arch Pathol Lab Med.* 2017;141(11):1544-57.

CHAPITRE 2: MÉTHODOLOGIE

Ce chapitre présente la méthodologie qui a été employée pour réaliser les trois études composant la présente thèse. Il comporte trois sections. La première porte sur la méthode utilisée pour réaliser l'enquête auprès des intervenants en soins palliatifs. La deuxième section décrit la méthode utilisée pour mener les groupes de discussion auprès des apparentés de personnes décédées de cancer en soins palliatifs. Enfin, l'approche privilégiée pour réaliser la revue critique de la littérature portant sur les outils de collecte des antécédents familiaux de cancer est décrite dans la troisième section.

2.1 Enquête auprès des intervenants en soins palliatifs

L'objectif de cette enquête consistait d'abord à déterminer la fréquence, la pertinence et la faisabilité des discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer en soins palliatifs. Cette enquête visait aussi à identifier les besoins les plus importants des intervenants en soins palliatifs, leurs principales préoccupations éthiques et les rôles les plus importants qu'ils pourraient remplir dans le cadre de discussions portant sur le caractère héréditaire des cancers.

2.1.1 Identification et sélection des participants et collecte de données

Les participants potentiels ont été identifiés à partir de la liste des personnes ayant assisté aux congrès annuels de l'Association québécoise de soins palliatifs (AQSP) en 2015 et 2017. Pour être admissibles à cette étude, les participants potentiels devaient être impliqués directement dans la prestation de soins palliatifs aux patients en fin de vie. Ainsi, les bénévoles, les intervenants spirituels, les musicothérapeutes, les zoothérapeutes, les techniciens en loisir, les gestionnaires ainsi que les chercheurs n'ayant pas de tâches cliniques n'étaient pas admissibles.

Un premier courriel d'invitation a été envoyé en novembre 2016 à toutes les personnes inscrites au congrès annuel de 2015 de l'AQSP. Ce courriel contenait un lien vers un questionnaire rendu disponible en ligne par une firme privée d'enquêtes et de sondages (SOM

inc.). Deux rappels ont ensuite été envoyés en décembre 2016 et janvier 2017, respectivement. Au 10 avril 2017, 50 intervenants avaient répondu au questionnaire. Afin de rejoindre un plus grand nombre d'intervenants, la procédure a été répétée auprès des personnes inscrites au congrès de l'AQSP de 2017. Ainsi, un courriel d'invitation a été envoyé le 31 mai 2017 suivi également de deux rappels les 8 et 20 juin 2017, respectivement. Au total, le courriel d'invitation a été envoyé à 1191 personnes. Parmi celles-ci, 730 ont été jugés potentiellement admissibles à l'étude sur la base de leur catégorie professionnelle et de la fonction occupée telles que rapportées lors de leur inscription aux congrès. Quatre-vingt-dix-huit intervenants ont répondu au questionnaire. Quatre ont, par la suite, été exclus de l'étude, car ils ne faisaient pas partie des catégories professionnelles visées par l'enquête. Quatre-vingt-quatorze ont été retenus pour les analyses, ce qui représente un taux de réponse de 13%. La collecte de données a pris fin le 3 juillet 2017, date à laquelle il n'était plus possible d'accéder au questionnaire.

2.1.2 Outil de collecte des données

Afin de recueillir les informations nécessaires à l'élaboration du questionnaire d'enquête, une étude pilote a été conduite auprès de 12 intervenants expérimentés du milieu des soins palliatifs. Au cours des mois de décembre 2015 et de janvier 2016, des entrevues semi-structurées, téléphoniques ou en face à face, ont été réalisées auprès de quatre médecins, quatre infirmières, trois travailleurs sociaux et un nutritionniste. Un guide contenant trois cas fictifs et des questions ouvertes a été utilisé lors de ces entrevues (Annexe A). Le premier cas fictif concerne un patient atteint de cancer colorectal en fin de vie partageant, avec les intervenants en soins palliatifs, ses inquiétudes par rapport au risque de cancer des membres de sa famille. Dans le deuxième cas, il est question d'une patiente atteinte d'un cancer de l'ovaire récidivant et porteuse d'une mutation génétique pathogène. Cette patiente confie aux intervenants en soins palliatifs que ses frères et sa sœur, potentiellement à risque de cancer, n'ont pas été mis au courant de son statut de porteuse. Le troisième cas parle d'une patiente atteinte d'un cancer fulgurant du pancréas. Quoiqu'en fin de vie, cette patiente désire se soumettre au test génétique afin de pouvoir détecter, au bénéfice des membres de sa famille, la présence d'une mutation génétique délétère. Les questions ouvertes sont conçues de façon

à porter les intervenants à opiner sur les barrières et les facteurs susceptibles de favoriser la tenue, en fin de vie, des discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer. Elles visent aussi à explorer leur perception concernant le rôle de l'intervenant en soins palliatifs dans le cadre de telles discussions, les enjeux éthiques et juridiques associés à la communication d'informations génétiques aux membres de la famille ainsi que la faisabilité du test génétique et la conservation d'échantillons d'ADN prélevés chez les patients en fin de vie.

Les entrevues ont duré une heure en moyenne et ont été enregistrées sur bandes audio. Les extraits pertinents des réponses des intervenants ont été transcrits et regroupés sous des sous-thèmes répartis dans les quatre sections thématiques suivantes: 1) les enjeux organisationnels soulevés par les discussions relatives au caractère héréditaire des cancers; 2) les enjeux d'ordre professionnel s'y rapportant ;3) les enjeux éthico-légaux et culturels associés; 4) les rôles de l'équipe des soins palliatifs par rapport à de telles discussions. Les items du questionnaire d'enquête ont été inspirés d'extraits marquants des entrevues, des thèmes et sous-thèmes ainsi constitués.

Le questionnaire d'enquête (Annexe B) ainsi développé permet de documenter la perception des intervenants quant à la fréquence, la pertinence et la faisabilité des discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer en soins palliatifs. Ce questionnaire permet aussi de recueillir le point de vue des intervenants sur la pertinence ou l'importance d'enjeux liés à la considération des antécédents familiaux de cancer en soins palliatifs. Des questions spécifiques visent à évaluer la perception des intervenants de leur niveau de connaissance de la génétique des cancers ainsi que leurs besoins de formation concernant les cancers héréditaires.

Dans son préambule, le questionnaire inclut une mise en contexte sur l'association entre les antécédents familiaux et la survenue de certains cancers. Dans ce préambule, sont aussi présentés aux répondants deux cas fictifs dans lesquels un patient et des apparentés de patient expriment leurs préoccupations concernant les risques associés à leur histoire personnelle ou

familiale de cancer. Un troisième cas place le répondant dans la situation fictive où un patient lui confierait qu'il est porteur d'une mutation génétique pathogène.

Le questionnaire comporte sept questions portant sur les caractéristiques sociodémographiques des participants à l'étude (sexe, âge, profession), leur milieu de pratique, le nombre d'années d'expérience, le nombre d'heures travaillées par semaine et le nombre d'heures consacrées par semaine aux soins palliatifs. Il est également composé de 47 autres questions réparties en sept sections thématiques portant sur : 1) la fréquence, la pertinence et la faisabilité des discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer en soins palliatifs; 2) les facteurs pouvant faciliter de telles discussions; 3) les connaissances et compétences nécessaires aux intervenants pour tenir ce genre de discussions; 4) les rôles des intervenants en soins palliatifs lors de ces discussions; 5) leurs besoins d'informations sur les enjeux éthiques et légaux associés; 6) les risques et les balises éthiques pouvant être associés à ces discussions; 7) leur connaissance de la génétique des cancers, leurs besoins de formation sur les cancers héréditaires et les modalités de dispensation d'une telle formation.

La fréquence à laquelle les intervenants ont eu à discuter d'antécédents familiaux de cancer au cours de l'année précédant la réalisation de l'enquête a été rapportée selon les cinq catégories suivantes: jamais, 1 à 2 fois, 3 à 5 fois, 6 à 10 fois, plus de 10 fois. Une échelle de Likert à 7 points a été utilisée pour permettre aux intervenants d'indiquer leur perception de la pertinence et de la faisabilité des discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer en soins palliatifs. Pour les sections 2 à 6 du questionnaire, les intervenants participant à l'enquête ont aussi eu à utiliser une échelle de Likert à 7 points pour indiquer leur degré d'accord avec les énoncés constituant ces sections, ou encore pour leur assigner un score d'importance ou de pertinence. Pour les sections 2 à 5, les intervenants devaient, en plus, indiquer lequel, parmi les énoncés respectifs à chaque section, leur paraissait le plus important ou le plus pertinent, selon le cas. Le questionnaire ainsi conçu a été prétesté auprès de 6 intervenants en soins palliatifs dont les suggestions ont permis de clarifier les énoncés et d'améliorer la validité apparente du questionnaire. Le temps nécessaire pour répondre au questionnaire a été de 20 minutes en moyenne.

2.1.3 Analyses statistiques

Des statistiques descriptives usuelles ont été utilisées pour rapporter les variables continues (moyenne, écart-type) et catégorielles (proportion). La fréquence de survenue des discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer entre intervenants, patients et apparentés au cours de l'année précédant la réalisation de l'enquête a été calculée pour les trois catégories suivantes: jamais, 1 à 5 fois, plus de cinq fois. Les scores sur l'échelle de Likert à 7 points ont été dichotomisés en regroupant, d'une part, les choix de 1 à 4 et, d'autre part, les choix de 5 à 7. L'utilité de la formation continue pour la pratique des répondants et leurs préférences concernant les sujets qu'une telle formation devrait couvrir ont été évaluées au moyen d'une échelle ordinale en quatre points. Les analyses ont été conduites avec le logiciel SAS (version 9.4; SAS Institute Inc, Cary, NC, États-Unis).

2.1.4 Considérations éthiques

Cette étude a été approuvée par le Comité d'éthique de la recherche du CHU de Québec-Université Laval le 19 novembre 2015 (Numéro du projet : 2016-2662, SIRUL 110791). La lettre d'invitation envoyée par courriel aux participants potentiels contenait toutes les informations nécessaires leur permettant de faire un choix éclairé. Il y était indiqué que le fait de répondre au questionnaire constituait un consentement implicite à participer à l'étude. Le questionnaire était anonyme et les participants ont été informés que leur adresse courriel ne serait pas liée aux résultats de l'enquête.

2.2 Groupes de discussion auprès des apparentés de patients décédés de cancer en soins palliatifs

Cette étude avait pour objectif principal de recueillir le point de vue des apparentés de patients décédés de cancer en soins palliatifs sur la considération des antécédents familiaux de cancer en fin de vie.

2.2.1 Identification et sélection des participants

Pour être admissible aux groupes de discussion, il fallait être un apparenté au premier degré d'un patient décédé de cancer en soins palliatifs avant l'âge de 71 ans. Les participants potentiels devaient être âgés de 18 ans ou plus et avoir été en contact avec des intervenants en soins palliatifs. Le décès du patient atteint devait s'être produit depuis plus de quatre mois avant la réalisation des groupes de discussion. Il n'y avait pas de restriction quant aux types de cancer du patient décédé, sauf pour le cancer du poumon qui est le plus souvent associé à des facteurs environnementaux (tabagisme, expositions professionnelles).

Deux stratégies de recrutement ont été utilisées. Tout d'abord, les participants potentiels ont été identifiés à partir des listes de suivi de deuil de 2015 et de 2016 de l'unité de soins palliatifs de l'Hôpital de l'Enfant-Jésus (CHU de Québec-Université Laval) et de Palli-Aide, un organisme communautaire à but non lucratif offrant des services de soutien aux patients en soins palliatifs au Saguenay-Lac-Saint-Jean et à leur famille. Les participants potentiels ont été contactés au moyen d'une lettre d'invitation ou par téléphone. La lettre d'invitation contenait une enveloppe affranchie et un coupon de réponse que les apparentés intéressés pouvaient remplir et retourner à un intervenant désigné de l'Hôpital de l'Enfant-Jésus ou de Palli-Aide.

Au total, 82 personnes potentiellement admissibles à l'étude ont été identifiées à partir des listes de suivi de deuil, parmi lesquelles 80 ont été contactées. Peu d'apparentés, six au total, ont dit souhaiter participer à l'étude après avoir obtenu plus d'informations à ce propos. L'équipe de recherche a pu joindre quatre d'entre eux dont deux ont été jugés admissibles. Les deux autres personnes n'ont pas pu être jointes malgré les relances téléphoniques.

Une deuxième stratégie a consisté à envoyer, le 24 mai 2017, un courriel d'invitation aux employés du CHU de Québec-Université Laval à travers leur liste de diffusion. Vingt-huit personnes ont manifesté le désir de participer à l'étude. La coordonnatrice du projet les a contactées par téléphone, a vérifié leur admissibilité et leur a présenté le projet de recherche. Quinze personnes ont été jugées admissibles.

Au total, les deux stratégies de recrutement ont permis l'identification de 17 personnes admissibles à l'étude. Une lettre confirmant leur participation à l'étude (Annexe C) et deux copies d'un formulaire d'informations et de consentement (Annexe D) ont été envoyées à ces personnes. Toutefois, une d'entre elles s'est retirée de l'étude pour des raisons de santé et trois autres ne se sont pas présentées aux groupes de discussion. Finalement, 13 personnes ont pris part à l'étude.

2.2.2 Collecte de données

Deux groupes de discussion focalisée se sont tenus à Québec les 6 et 15 juin 2017, respectivement, dans une salle aménagée à cet effet. Les discussions ont été animées par une modératrice indépendante travaillant au sein d'une firme d'enquêtes et de sondages privée (SOM inc.). Pour ce faire, elle a utilisé un guide de discussion semi-structuré développé par l'équipe de recherche à partir des objectifs de l'étude (Annexe E). Ce guide comporte trois sections principales portant sur: 1) l'expérience des apparentés avec le cancer dans leur famille; 2) leurs expériences et attentes en ce qui a trait à la considération des antécédents familiaux de cancer en soins palliatifs; 3) leur point de vue concernant les prélèvements biologiques, en soins palliatifs, à des fins de test génétique ou de conservation dans des banques d'ADN. Les groupes de discussion ont duré 90 et 120 minutes chacun. Une compensation de 70 dollars canadiens était offerte à chaque participant. Les groupes de discussion ont été enregistrés sur bandes audio et vidéo, puis transcrits par la firme d'enquêtes susmentionnée.

2.2.3 Analyse des données

Une analyse thématique des transcriptions des groupes de discussion a été réalisée. Un cadre de codification initial a été construit à partir des objectifs de l'étude et des thèmes contenus dans le guide de discussion. Un code numérique a été assigné à chaque thème et sous-thème constituant ce cadre. Deux membres de l'équipe de recherche (Ana Marin et Jude Emmanuel Cléophat) ont lu et codé de façon indépendante les transcriptions des groupes de discussion. Au cours de ce processus, suivant une approche inductive (1) et après consensus entre les codeurs, de nouveaux sous-thèmes ont été ajoutés au cadre de codification initial. Une

comparaison de la codification respective des codeurs a été faite et les divergences ont été résolues par consensus. Les extraits de texte codés ont été insérés dans un tableau Word en dessous des thèmes et sous-thèmes correspondants. Les extraits polysémiques ont été placés sous plusieurs thèmes et sous-thèmes. Les messages clés ont été tirés de ces extraits et les citations les plus illustratives, identifiées.

2.2.4 Considérations éthiques

Cette étude a été approuvée par le comité d'éthique de la recherche du CHU de Québec-Université Laval (Numéro de projet : MP-20-2017-3434, SIRUL 110731). Durant l'entrevue de recrutement conduite par la coordonnatrice de recherche, les participants potentiels ont reçu toutes les informations nécessaires sur l'étude ainsi que sur leurs droits. Les participants ayant consenti à participer à l'étude ont signé un formulaire conçu à cet effet avant le début des groupes de discussion (Annexe D). Seuls les prénoms des participants ont été utilisés lors des discussions pour préserver la confidentialité des informations fournies. Ces prénoms ont été remplacés par des numéros de participant afin de pouvoir rapporter les citations des participants. Ceux-ci ont aussi été informés que des membres de l'équipe de recherche les observeraient durant les discussions à partir d'une salle attenante à travers un miroir unidirectionnel afin de prendre des notes, le cas échéant.

2.3 Revue critique de la littérature sur les outils de collecte des antécédents familiaux de cancer

L'objectif de cette étude était de décrire les caractéristiques, le processus de validation et la performance des outils de collecte des antécédents familiaux de cancer. Elle consistait aussi à évaluer dans quelle mesure ces outils peuvent aider les professionnels de la santé dans l'identification et l'orientation des personnes à risque de cancer.

2.3.1 Sources de données et critères d'inclusion

La recherche d'articles a été réalisée dans les bases de données *Cochrane central*, *Medline* et *Embase* en utilisant des termes issus de la combinaison des mots et expressions suivants:

family history, taking, collection, assessment, cancer risk, tools, cancer, questionnaire, instrument, validation. Dans *Pubmed*, la fonction ‘*similar articles*’ (articles similaires) a été utilisée pour identifier des articles traitant du même sujet que les articles retenus et répondant aux critères d’inclusion. Une recherche manuelle des listes bibliographiques des articles et revues systématiques pertinents a aussi été effectuée. La recherche d’articles s’est terminée le 1^{er} septembre 2016 pour laisser cours à l’extraction et à l’analyse des données.

Pour être retenus à des fins d’analyses, les articles devaient avoir été publiés en anglais ou en français. Ils devaient porter sur une population adulte et répondre à, au moins, un des critères suivants: décrire les caractéristiques d’un outil de collecte de l’histoire familiale, décrire son utilisation ou rapporter la perception des utilisateurs sur leur expérience avec un outil, documenter la validation d’un outil de collecte, évaluer les bénéfices ou les impacts psychologiques d’un tel outil. Les articles mentionnant un outil de collecte d’histoire familiale en tant qu’instrument de collecte de données sans le décrire ou l’évaluer n’ont pas été retenus.

Les articles pertinents ont d’abord été identifiés à partir de leur titre. Les mots-clés et les résumés ont ensuite été examinés pour déterminer si les articles répondaient aux critères d’inclusion. Les articles ainsi retenus ont été lus entièrement pour confirmer leur inclusion définitive dans l’étude. À cette étape, les données d’identification des articles retenus ont été extraites de même que les informations relatives à la méthodologie des études et les caractéristiques des outils.

Une base de données Excel (Microsoft Corporation, Redmond, WA, É.-U.) contenant 51 variables a été créée pour colliger les informations de base sur les études (nom du premier auteur, année de publication, type d’étude, population étudiée, nom de l’outil, pays et milieu d’utilisation de l’outil) et les caractéristiques des outils. Le cadre d’analyse et de présentation des résultats a été élaboré en fonction de ces informations et en tenant compte des thèmes discutés dans les revues de la littérature antérieures (2-4). Ce cadre se composait notamment des éléments suivants: les maladies ou cancers ciblés par l’outil, ce qui permettait de distinguer un outil générique d’un outil spécifique au cancer, le format de présentation de

l'outil (papier, entrevue, outil électronique ou téléphonique), la capacité de l'outil à produire des pedigrees ou à faciliter la production de ceux-ci, sa capacité à évaluer le risque de cancer et à fournir des recommandations de suivi. L'expérience et l'appréciation des utilisateurs des outils ont aussi été rapportées. Les données ont été traitées à l'aide du logiciel SAS (version 9.4: SAS Institute, Cary, NC, É.-U.).

2.3.2 Analyse de la performance des outils

Afin de rapporter la performance des outils dans la collecte des antécédents familiaux et l'évaluation du risque de cancer, les articles discutant des outils pour lesquels une telle analyse de performance a été réalisée ont été regroupés en deux catégories.

La première catégorie se compose des articles dans lesquels les outils sont validés en accord avec certains critères du cadre de l'*Analytic validity, Clinical validity, Clinical utility, Ethical, legal and social implications (ACCE)* [validité analytique, validité clinique, utilité clinique, enjeux éthiques, légaux et sociaux; (Tableau 2.1)]. Le cadre de l'*ACCE* a été conçu pour évaluer les bénéfices et les risques associés aux tests génétiques (5, 6). Qureshi et coll. (2007) ont suggéré l'utilisation de ce cadre pour évaluer les outils de collecte de l'histoire familiale. Ce cadre propose, en effet, des mesures pour estimer l'efficacité avec laquelle un outil permet de collecter l'histoire familiale et d'évaluer le risque de développer une condition médicale ayant une composante héréditaire (7). Dans la deuxième catégorie se retrouvent les articles dans lesquels sont utilisés des indicateurs de performance différents de ceux suggérés par le cadre de l'*ACCE*.

La performance des outils a été mesurée en calculant le degré de concordance existant entre ces derniers et les comparateurs choisis (par exemple, le conseiller génétique ou le dossier médical) concernant l'histoire familiale collectée et l'évaluation du risque de cancer. Cette mesure s'est faite pour différentes composantes de l'histoire familiale (par exemple, l'âge, le type de cancer chez les apparentés, le nombre d'apparentés atteints) et pour certains aspects de l'évaluation du risque de cancer comme le niveau de risque assigné à un individu et la probabilité que celui-ci soit porteur d'une mutation délétère.

Tableau 2.1. Application of the ACCE framework^a to family history as a screening tool

	Framework Element	Definition	Components
A	Analytic validity	An indicator of how a family history tool measures the characteristic (family history) that it intends to measure	Analytic sensitivity and specificity
C	Clinical validity	A measure of the accuracy with which a risk assessment tool based on family history information predicts disease risk	Clinical sensitivity and specificity Positive and negative predictive values
C	Clinical utility	The degree to which benefits are provided by using a clinically valid risk assessment tool based on family history information	Availability of effective preventive and clinical interventions Health risks and benefits of preventive and clinical interventions Health risks and benefits of family history and risk assessment tools Economic assessment
E	Ethical, legal, and social implications	Issues of data collection and interpretation that might negatively affect individuals, families, and societies	Stigmatization Discrimination Psychological harm Risks to privacy and confidentiality

^a Qureshi *et al.*, 2007 (7). Adapted from: Yoon *et al.*, 2003 (5)

Références

1. Elo S, Kyngas H. The qualitative content analysis process. *J Adv Nurs*. 2008;62(1):107-15.
2. Reid GT, Walter FM, Brisbane JM, Emery JD. Family history questionnaires designed for clinical use: a systematic review. *Public Health Genomics*. 2009;12(2):73-83.
3. Qureshi N, Carroll JC, Wilson B, Santaguida P, Allanson J, Brouwers M, Raina P. The current state of cancer family history collection tools in primary care: a systematic review. *Genet Med*. 2009;11(7):495-506.
4. de Hoog CL, Portegijs PJ, Stoffers HE. Family history tools for primary care are not ready yet to be implemented. A systematic review. *Eur J Gen Pract*. 2014;20(2):125-33.
5. Yoon PW, Scheuner MT, Khoury MJ. Research priorities for evaluating family history in the prevention of common chronic diseases. *Am J Prev Med*. 2003;24(2):128-35.
6. Center for Disease Control and Prevention. ACCE Model Process for Evaluating Genetic tests Atlanta, Georgia, USA: U.S. Department of Health & Human Services; 2010 [updated December 28, 2010; cited 2019 June 28]. Available from: <https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/acce/>.
7. Qureshi N, Wilson B, Santaguida P, Carroll J, Allanson J, Culebro CR, Brouwers M, Raina P. Collection and use of cancer family history in primary care. *Evid Rep Technol Assess (Full Rep)*. 2007(159):1-84.

**CHAPITRE 3: Addressing cancer family history at the end of life:
How frequent, relevant, and feasible is it? A survey of palliative
care providers**

Jude Emmanuel Cléophat

Sylvie Pelletier

Yann Joly

Pierre Gagnon

Alberte Déry

Ana Marin

Jocelyne Chiquette

Bruno Gagnon

Louis Roy

Vasiliki Bitzas

Hermann Nabi

Michel Dorval

Article publié dans la revue *Palliative Medicine*,

2019; 33(7):856–8 DOI: 10.1177/0269216319845826

3.1 Résumé

Objectif: Explorer le point de vue des intervenants en soins palliatifs concernant la fréquence, la pertinence et la faisabilité des discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer en fin de vie.

Méthodes: Quatre-vingt-quatorze intervenants en soins palliatifs ont répondu à un questionnaire en ligne entre novembre 2016 et juillet 2017.

Résultats: La majorité des répondants (65%) ont rapporté avoir discuté d'antécédents familiaux de cancer au moins une fois au cours de la dernière année. Environ deux tiers ont jugé de telles discussions pertinentes et un peu plus de la moitié les ont considérées comme faisables en soins palliatifs.

Conclusion: Des études plus approfondies permettraient de déterminer les besoins des intervenants en soins palliatifs en ce qui concerne les discussions relatives au caractère héréditaire des cancers.

3.2 Abstract

Background: Palliative care may represent the last opportunity for providers to discuss cancer heritability with patients. The frequency of cancer family history discussions in palliative care is unknown, and few studies have explored palliative care providers' perception of the relevance and feasibility of such discussions.

Objective: To gather the point of view of palliative care providers about the frequency, relevance, and feasibility of cancer family history discussions in palliative care.

Methods: The palliative care providers who attended the 2015 and 2017 yearly meetings of the Quebec Palliative Care Association answered an online questionnaire between November 2016 and July 2017.

Results: Most providers (65%) reported being asked about cancer family history by patients or relatives at least once during the previous year. Almost two-thirds considered such discussions relevant, and over one half found them feasible in palliative.

Conclusion: Palliative care providers face questions regarding cancer family history and associated risks. Further studies may help identify their needs regarding discussing cancer family history at the end of life.

3.3 Background

Cancer family history is not systematically assessed during the cancer care trajectory (1). Palliative care may emerge as the last opportunity for health professionals to collect, from dying cancer patients, family history and biological samples that could inform relatives' cancer risk assessment and management. At-risk relatives can then be offered genetic counseling and testing and preventive strategies if needed. Discussions on cancer heritability between patients, family members, and providers may become more frequent in palliative care due to increasing public awareness about advances in genomics and risks associated with a cancer family history (2). Although a few studies have examined the views of palliative care providers about discussing cancer family history or genetics in palliative care settings (3-5), the frequency of such discussions is unknown. In this study, we estimate the frequency of cancer family history discussions in palliative care and gather the points of view of providers about the relevance and feasibility of such discussions.

3.4 Methods

A survey was conducted among palliative care providers from the province of Quebec (Canada) who attended the 2015 and 2017 yearly meetings of the Quebec Palliative Care Association. Eligible for this study were professionals involved in the provision of health care and services to end-of-life cancer patients. Volunteers, spiritual care providers, music and pet therapists, recreation technicians, and health care managers without any medical background were not eligible as medical or health-related knowledge was necessary to understand and provide perspective on issues related to cancer family history. Researchers without clinical duties were also excluded as they are not likely to face questions regarding cancer family history from patients and relatives. An email containing a link to an online questionnaire was sent to 1191 meeting attendees in November 2016 with reminders in December 2016 and January 2017, and in May 2017 with two reminders in June 2017. The survey questionnaire was developed based on information provided by experienced palliative care providers during semi-structured interviews and then pretested with six providers. Respondents were asked to report the frequency at which they held discussions

about cancer family history (never, 1 to 2 times, 3 to 5 times, 6 to 10 times, and more than 10 times) during the previous year according to who initiated such discussions (providers, relatives, patients). Single items in a 7-point Likert-type scale format were used to assess the relevance and feasibility of cancer family history discussions. Because of the small sample size, we refrained from performing formal statistical tests to compare subgroups of respondents. Analyses were performed using non-missing data. Proportions of missing data on key variables varied from 1% to 4%. This study was approved by the Research Ethics Review Board of the *CHU de Québec-Université Laval* on 19 November 2015. For providers, completing the online questionnaire was considered as consent to participate in the study.

3.5 Results

Among 730 potentially eligible palliative care providers, 98 (13%) completed the online questionnaire of whom 4 were further excluded because they had indicated in the survey that they were not directly involved in providing health care and services to palliative care patients, thus leaving a final analytic sample of 94 respondents (Figure 3.1). Mean age of respondents was 46 years [standard deviation (SD) = 10] with an average of 12 years of experience (SD = 9). On average, 22 h per week (SD = 13) were devoted to palliative care. Respondents consisted of 29 physicians (31%), 35 nurses (37%), 15 social workers (16%), and 15 other health care providers (16%). Forty-seven respondents worked in hospices (50%), 44 (47%) in hospitals, and 35 (37%) in home care with many working in more than one palliative care setting. Up to two-thirds reported being asked about cancer family history by patients or relatives at least once during the previous year while 43% declared initiating such discussions at least once during the same period (Figure 3.2). Nearly all physicians and around three-quarters of social workers reported being questioned by patients or relatives while around half of nurses and other health professionals reported so. Ten physicians (36%) reported being questioned by patients about cancer family history more than five times during the previous year with 7 (25%) initiating these discussions more than five times in the same period.

Almost two-thirds of respondents (57/90) considered relevant to extremely relevant (5 to 7 on the Likert-type scale) to discuss cancer family history in palliative care settings, and over one half (49/92) found these discussions feasible to extremely feasible. Twenty-three physicians (79%), 14 nurses (66%), 6 social workers (40%), and 7 other health professionals (50%) considered these discussions relevant. Twenty-two physicians (76%) 14 nurses (42%), 8 social workers (53%), and 5 other health professionals (33%) found them feasible.

3.6 Conclusion

In this study, we found that most palliative care providers face questions from patients and family members regarding their cancer family history. Most considered such discussions relevant and feasible, but they were less prone to initiate them. This latter observation may be explained by factors such as lacking knowledge and confidence to address cancer family history issues (5) and worrying about causing detrimental psychological effects in patients and family members (3). Basic training on hereditary cancers including related psychological aspects might help providers address patients' or relatives' concerns. Considering that most physicians reported having discussions about cancer family history and given their role in cancer prevention, they may represent the primary target audience to receive such training. Most social workers were also solicited for such discussions. Further work is needed to determine whether encounters between social workers and patients and families represent an actual opportunity to discuss cancer heritability. It is unclear why only half of palliative care nurses reported being involved in these discussions. One reason might be that relatives, patients, and nurses perceive this activity as being under the physician's responsibility (6). As nurses represent the largest professional group in the health care system, they could play a greater role in identifying people at high risk of cancer. This study provides first estimates of the frequency of cancer family history discussions in palliative care according to who initiated such discussions. We are also the first to document the views on the relevance and feasibility of having such discussions from a diverse group of providers. Nevertheless, the validity and reliability of the questionnaire are unknown. This study was undertaken to explore a topic for which there are no pre-existing validated measures. However, we were

rigorous in designing questions that capture the perceptions of providers about cancer family history discussions in palliative care, and the comments collected during pretesting allow us to be confident about the face validity of the questions. Still, the low response rate and the relatively small and selective analytic sample may limit the generalizability of our findings. Despite these limitations, our results showed that addressing cancer heritability might not be anecdotal and irrelevant to providers in palliative care settings. Thus, there is a need for an ethical approach for communicating genetic information to patients and families that is adapted to the palliative care context (7).

References

1. Wood ME, Kadlubek P, Pham TH, Wollins DS, Lu KH, Weitzel JN, Neuss MN, Hughes KS. Quality of cancer family history and referral for genetic counseling and testing among oncology practices: a pilot test of quality measures as part of the American Society of Clinical Oncology Quality Oncology Practice Initiative. *J Clin Oncol*. 2014; 32(8):824-9.
2. Liede A, Cai M, Crouter TF, Niepel D, Callaghan F, Evans DG. Risk-reducing mastectomy rates in the US: a closer examination of the Angelina Jolie effect. *Breast Cancer Res Treat*. 2018; 171: 435–42
3. Dearing A, Taverner N. Mainstreaming genetics in palliative care: barriers and suggestions for clinical genetic services. *J Community Genet*. 2018; 9(3):243-56.
4. Gonthier C, Pelletier S, Gagnon P, Marin A, Chiquette J, Gagnon B, Roy L, Cleoplat JE, Joly Y, Dorval M. Issues related to family history of cancer at the end of life: a palliative care providers' survey. *Fam Cancer*. 2018; 17(2):303-7.
5. Morrow A, Jacobs C, Best M, Greening S, Tucker K. Genetics in palliative oncology: a missing agenda? A review of the literature and future directions. *Support Care Cancer*. 2018; 26(3):721-30.
6. Metcalfe A, Pumphrey R, Clifford C. Hospice nurses and genetics: implications for end-of-life care. *J Clin Nurs*. 2010; 19(1-2):192-207.
7. Saulnier KM, Chan B, Cinà M, Pelletier S, Dorval M, Joly Y. Communication of genetic information in the palliative care context: Ethical and legal issues. *Med Law Int*. 2018; 18: 219–40.

Figure 3. 1. Flowchart of the study sample with reasons for exclusion

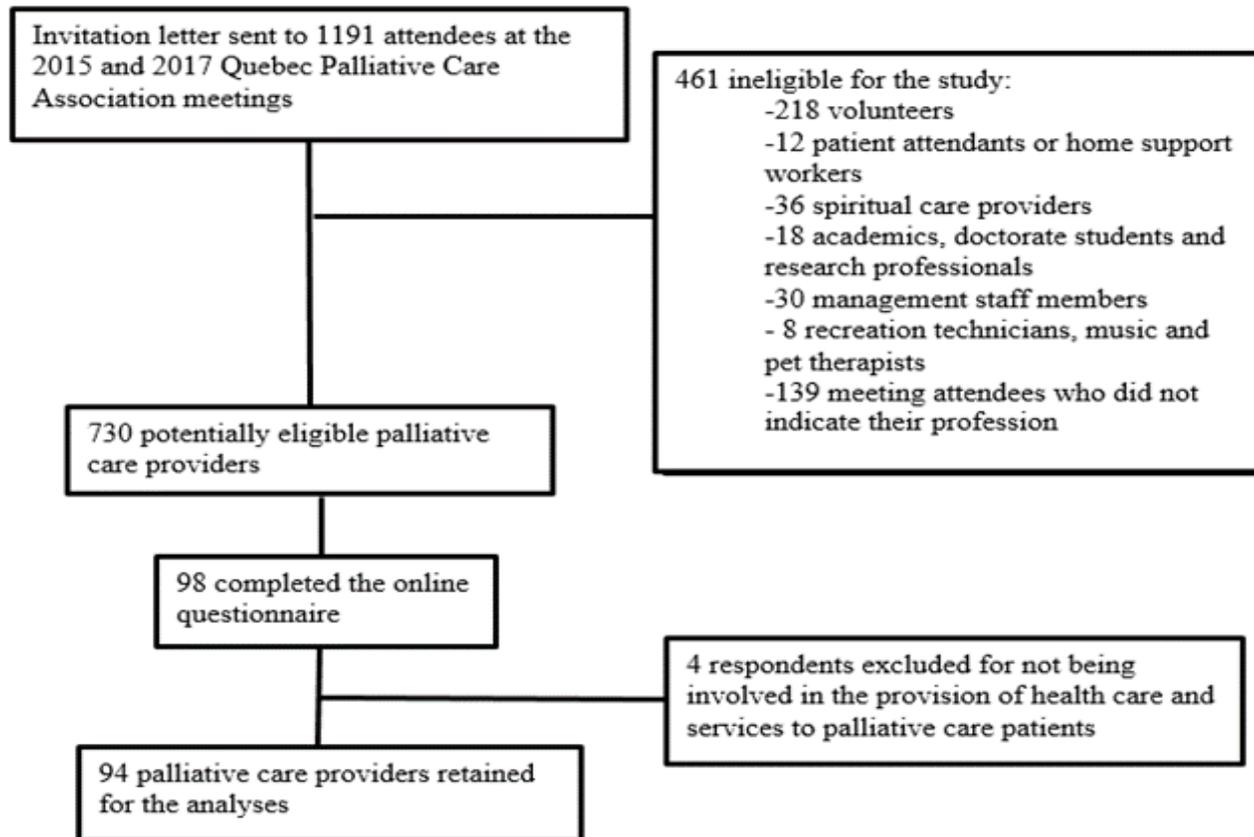
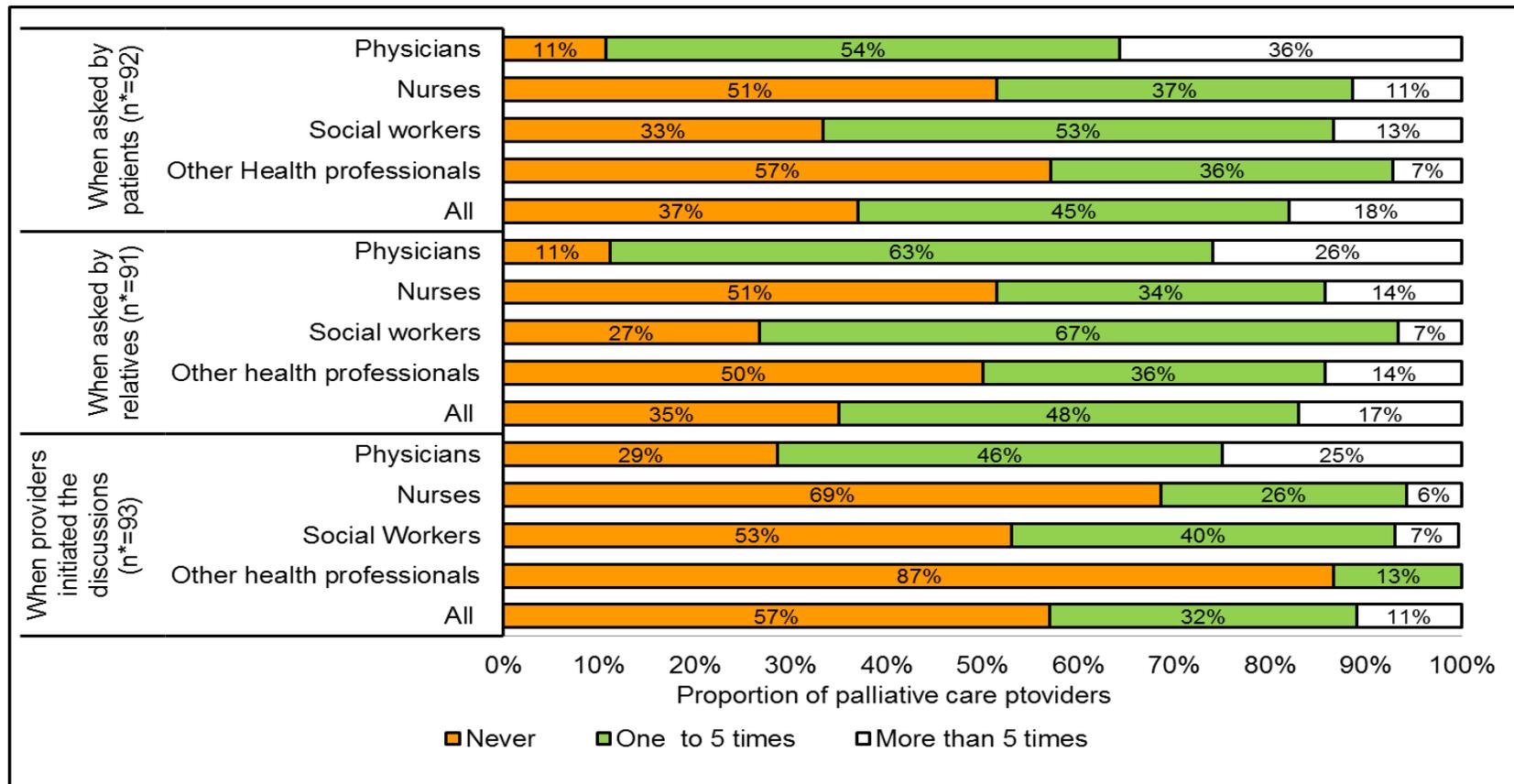


Figure 3. 2. Palliative care providers' estimation of the frequency of cancer family history discussions in palliative care settings during the year prior to the survey



* Non-missing data

CHAPITRE 4: Survey of palliative care providers' needs, perceived roles, and ethical concerns about addressing cancer family history at the end of life

Jude Emmanuel Cléophat

Sylvie Pelletier

Alberte Déry

Yann Joly

Pierre Gagnon

Ana Marin

Jocelyne Chiquette

Bruno Gagnon

Louis Roy

Vasiliki Bitzas

Hermann Nabi

Michel Dorval

Article publié dans la revue *Palliative and Supportive care*,

août 2020;1-6. DOI: 10.1017/S1478951520000759

4.1 Résumé

Objectif: Explorer la perception des intervenants en soins palliatifs au sujet de leurs besoins concernant les discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer en fin de vie.

Méthodes: Les intervenants en soins palliatifs qui ont participé aux congrès annuels de 2015 et de 2017 de l'Association québécoise de soins palliatifs ont été invités à répondre à un questionnaire en ligne entre novembre 2016 et juillet 2017.

Résultats: L'accès à des professionnels spécialisés pour s'informer, des protocoles, des lignes directrices, des connaissances sur les cancers héréditaires, leurs droits et devoirs par rapport à l'héritabilité des cancers ont été identifiés comme les principaux besoins des intervenants.

Conclusion: Répondre aux besoins des intervenants en soins palliatifs concernant les discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer pourrait contribuer à une prise en charge adaptée des patients et de leurs apparentés en ce qui concerne le caractère héréditaire des cancers.

4.2 Abstract

Objective: Palliative care providers may face questions from patients and relatives regarding the heritability of cancers. Implications of such discussions for providers have been little explored. This study aimed to gather palliative care providers' views on their main needs, roles, and ethical concerns regarding cancer family history discussions.

Method: The palliative care providers who participated in the 2015 and 2017 annual meetings of the Quebec Palliative Care Association were approached to complete a web-based questionnaire. Study participants answered the questionnaire between November 2016 and July 2017. They were asked to identify the most facilitating factor for cancer family history discussions, as well as their most important knowledge needs, potential role, and ethical concerns. Descriptive analyses were conducted.

Results: Ninety-four palliative care providers answered the questionnaire. Access to specialized resources to obtain information and protocols or guidelines were considered the most facilitating factors for cancer family history discussions by 32% and 20% of providers, respectively. Knowledge of hereditary cancers was the most relevant educational need for 53%. Thirty-eight percent considered essential to be informed about their rights and duties regarding cancer family history discussions. Being attentive to patients' concerns and referring families to appropriate resources were identified as the most relevant roles for palliative care providers by 47 and 34% of respondents, respectively. Fifty-eight percent agreed that cancer family history discussions should be initiated only if beneficial to family members.

Significance of Results: Education on hereditary cancers made consensus among palliative care providers as the most important knowledge need regarding discussing cancer family history at the end of life. Nonetheless, other less commonly expressed needs, including access to genetics specialists, protocols, or guidelines, and awareness of provider rights and duties concerning such discussions, deserve attention. Answering providers' needs might help optimize cancer predisposition management in palliative care.

4.3 Introduction

Family history is a known risk factor for many cancers (1). Discussing cancer family history in palliative care may help providers to identify at-risk relatives eligible for predictive genetic testing and preventive measures (2). A recent paper from our group reported that most palliative care providers face questions from patients and family members regarding their cancer family history (3). Although the integration of genetics-related activities in palliative care has been favorably perceived by palliative care providers (3, 4), they seem little inclined to engage in discussions about cancer family history with patients and families at the end of life. Potential barriers to such discussions, including fear of negative psychological impacts among family members and providers' lack of knowledge, have been debated in the literature (4, 5). Factors that might help foster such discussions have not been clearly identified yet. In addition, how providers envision their role and their ethical concerns regarding such discussions have received little attention. The present study aimed to identify palliative care providers' main needs, potential roles, and ethical concerns regarding cancer family history discussions at the end of life.

4.4 Methods

Participants and data collection

To be eligible for this study, potential participants had to be healthcare professionals providing palliative care and services to end-of-life patients. Management team members, academic and research personnel without clinical responsibilities, as well as volunteers, recreation therapists, spiritual care providers, music, and pet therapists were not targeted by this study. Indeed, we considered that potential participants had to have sufficient medical or health-related knowledge to assess and take a stand on issues related to cancer family history. An invitational email was sent by the President of the Quebec Palliative Care Association (AD) in November 2016 to the attendees of the Association 2015 annual meeting. A link to a web-based questionnaire was inserted into the invitation letter. On April 10, 2017, 50 providers had answered the questionnaire. As a larger sample was desired, a similar procedure was repeated with the attendees of the Association 2017 meeting with the

invitation email sent in May 2017. Each invitation was followed by two reminders. The link to the online questionnaire was kept functional until July 2017.

Online questionnaire

We devised the survey questionnaire using the information provided by 12 experienced palliative care providers who were asked, during semi-structured interviews conducted from December 2015 to February 2016, to provide their perspective on three illustrative cases. These providers specifically shared their view on potential barriers and facilitators to cancer family history discussions, the role of palliative care providers in such discussions, the feasibility of genetic testing in dying cancer patients and DNA banking, and the issues related to the communication of genetic test results to families. The survey questionnaire included background information about the possible association between family history and cancer development, as well as three case examples in which patients and family members express their concerns regarding a potential familial predisposition to cancer. Moreover, the questionnaire comprised 32 items about the five following themes: 1) factors that may facilitate cancer family history discussions in palliative care; 2) providers' knowledge and skills needs to hold such discussions; 3) their information needs on legal and ethical issues related to these discussions; 4) their potential roles when discussing cancer family history; 5) their perception of ethical issues surrounding such discussions. Participants were asked to rate the items, according to their relevance, or the extent to which they agree with them, using a 7-point Likert-type scale. For the first four themes, participants also had to indicate which item was the most relevant among those proposed. Three additional questions evaluated the participants' self-perceived level of knowledge of cancer genetics, their interest in training, and their preferences for educational media. The survey questionnaire thus devised was pretested among six palliative care providers leading to improved clarity and face validity, and determining completion time (20 minutes).

Statistical analysis

Continuous variables were presented as means with standard deviations (SD) and range. Proportions were used to summarize categorical variables. Scores on the 7-point Likert-type

scale were dichotomized as follows: 1 to 4 for responses ranging from “not important/relevant at all” to “more or less important/relevant”, and 5 to 7 for responses ranging from “important/relevant” to “extremely important/relevant”. Complete-cases analyses were carried out using SAS software (version 9.4; SAS Institute Inc, Cary, NC, USA). Proportions of missing data ranged from 1% to 10%. We report the proportions of respondents who rated the items as relevant (5 to 7 on the Likert scale). For each of the first four themes of the questionnaire, we also report the most relevant item and the proportion of providers who identified this item as such.

Ethical Considerations

This study was approved by the Research Ethics Review Board of the *CHU de Québec-Université Laval* on November 19, 2015 (Project number: 2016-2662, SIRUL 110731). The invitation letter provided prospective participants with all the necessary study information to make an informed decision about their participation and their rights as participants. Completing the online questionnaire was considered as consenting to participate in the study. The survey was anonymous and participants were informed that their email address would not be linked to the survey results.

4.5 Results

The invitation letter was sent to the 1,191 attendees of the 2015 and 2017 annual meetings of the Quebec Palliative Care Association among whom 461 were found to be ineligible. Seven hundred thirty attendees were potentially eligible for the study. Ninety-eight completed the online questionnaire. Thereafter, four respondents were excluded since they did not match the study inclusion criteria. The analyses were conducted over the 94 remaining participants (13%). They were mostly female (87%), physicians and nurses (68%), aged 26-65, with 6 months to 48 years of experience, and working 1 to 48 hours weekly in palliative care (Table 4.1).

All the survey items concerning the facilitating factors to cancer family history discussions, providers' knowledge and skills needs, their roles and information needs on legal and ethical

issues regarding such discussions were deemed relevant by 73-95% of providers. About one third of respondents considered access to genetics specialized or knowledgeable professionals the most facilitating factor for these discussions (Table 4.2). One fifth considered, respectively, availability of protocols or guidelines that frame end-of-life discussions, and being aware of genetics resources for patients or relatives referral the most facilitating factor to discussions on cancer heritability.

Knowledge regarding basic concepts of hereditary cancers was considered essential to discuss cancer heritability by just over half of the respondents (Table 4.3). Also, 31% reported having a good or very good level of knowledge of cancer genetics. Fifty-two to 68% expressed interest in receiving training related to hereditary cancers, prevention opportunities, and related legal and ethical issues. A dedicated website (60%) was the preferred training or information medium. Respondents reported that the most important provider role consists in being attentive to patients' concerns regarding cancer family history (47%) and referring families to genetics resources when needed (26%) (Table 4.4). Nearly half responded that the rights and duties of palliative care providers are the most relevant ethical and legal issues about which they should be informed regarding discussing cancer family history (Table 4.5).

Most respondents agreed that there should be no difference in the way questions related to cancer family history are addressed in palliative care in comparison to curative care (57%), and other health-related requests from patients or relatives (72%). They generally agreed that cancer family history discussions in palliative care might create needs that providers might not be able to meet (64%). Fifty-one (58%) agreed that such discussions should be initiated only if beneficial to family members. Half considered that these discussions might create value conflicts among palliative care providers.

4.6 Discussion

This study showed that better knowledge of hereditary cancers is, according to palliative care providers, a key factor in being able to address cancer family history at the end of life. No consensus was found among providers regarding the most facilitating factor to cancer family

history discussions in palliative care, the most relevant provider role, and information need on ethical and legal aspects related to these discussions. Some providers notably expressed interest in knowing and having access to genetics professionals, and applicable protocols or guidelines to foster cancer family history discussions. These providers wished they received information on their rights and duties regarding these discussions. They also considered of high importance to be attentive to patients' questions concerning their family history of cancer and referring families to genetics specialists. Palliative care providers generally agreed that the heritability of cancers should be addressed in palliative care settings in the same way as in other specialties, particularly, when such discussions are expected to benefit patients and their relatives. Moreover, they were concerned that these discussions might create needs in patients and relatives that will remain unmet.

Previous studies have identified education gaps about hereditary cancers among palliative care providers (4-7). This lack of knowledge coupled with the lack of confidence that it may cause (4, 5, 7), and the families' perception that palliative care providers are not the appropriate professionals to consult for cancer heritability matters (8) may contribute to hinder discussions on cancer family history and genetic testing at the end of life. Knowing and having access to specialized, or genetics knowledgeable resources seem to be, for providers in this study, an important lever to initiate discussions on cancer family history. Consistent with this finding, nearly half of providers in Quillin et al. (2011) wished for the addition of a genetic counselor to their team to support them in dealing with issues related to the hereditary component of cancers (9). In Dearing and Taverner (2018), most providers did not have on hand the contact information for specialists in cancer genetics (4). Most of them did not know the patient referral pathway nor the appropriate professionals to consult when facing issues related to cancer heritability. They also showed interest in more access to genetics services in palliative care.

Providers in the present study rather see their involvement in cancer family history discussions as paying careful attention to dying patients' concerns or referring their families to specialized resources, when needed. Roeland et al. (2017) envisioned circumstances in which palliative care providers might be called to play an expansive role (10). According to

these authors, genetic testing might be requested straightforwardly by patients or family members, and DNA banking might emerge as the sole option given the patient's inaptitude or imminent death, and families' unpreparedness to take a stance regarding genetic testing. The authors thus offered guidance to providers about the identification of patients eligible for genetic testing or DNA banking and proposed an adapted process to obtain pre-genetic testing informed consent. They suggested the selection of a contact person in the family with whom key genetic decisions will be discussed, and who will be responsible for communicating genetic test results to other surviving relatives. Quillin et al. (2008) also suggested a larger role for palliative care providers who, according to the authors, could use available tools to document family history, assess familial disease risk, and offer DNA storage (11).

While a significant number of respondents in the present study expressed the need to know their rights and duties regarding cancer family history discussions, providers in Dearing and Taverner (2018) (4) went further. While acknowledging the emotional overload that such discussions might cause in families, they considered engaging in these discussions as their duty from a moral, legal, or medical standpoint. This point of view allows for a better understanding of respondents in this study who agree that cancer family history discussions might create value conflicts among palliative health care professionals. Providers may be torn between not warning families about the hereditary aspect of cancers or drawing attention to a potential cancer predisposition that could have negative psychological impacts. Concerns of most respondents in the present study about the clinical utility and the benefits that cancer family history discussions should involve for family members are also legitimate. Indeed, undertaking such discussions without the motive of obtaining an evidence-based benefit for patients or families might create needs that could remain unanswered and cause psychological harm. These discussions should be held preferably when preventive or therapeutic options are available and accessible, and the benefits of these options outweigh the associated risks (12, 13). Respondents' desire that questions related to cancer family history not be overlooked in palliative care might also reflect their concerns regarding the potential medical and psychological prejudices to patients and their relatives.

This study is unique in that it captured the perception of a diverse group of providers working in different palliative care settings. Previous studies were conducted in providers belonging to one professional category (6, 7, 9), and known to be working in only one care setting (6) or one type of palliative care setting (7). Providers were allowed to share their perspective on factors that can be viewed as critical to the optimal conduction of cancer family history discussions. Such a survey has never taken place before among palliative care providers. However, we did not conduct a validity and reliability analysis of the study questionnaire. Yet, we worded the survey questions according to the perceptions of palliative care providers consulted during a qualitative pilot study. Adjustments made according to providers' feedbacks and recommendations during pretesting confer to the questionnaire an acceptable face validity. The generalizability of the study findings appears limited because of the relatively small sample size, the low response rate, and the fact that the study sample might not be representative of providers who did not participate in the annual meetings of the Quebec Palliative Care Association. The small sample size did not allow for comparisons between professional groups nor the search of associations between participants' characteristics and their answers to the questionnaire items.

The diversity observed among providers concerning the most important factors capable of influencing the initiation and unfolding of cancer family history discussions might reflect respondents' diversity in terms of occupation, experience, work environment, and type of care setting. Priorities might be different from one care setting or profession to another. Items of almost equal importance or relevance might also be present under each theme. Although differing opinions were observed here among palliative care providers, their most frequently expressed needs and concerns deserve attention due to their potential in optimizing clinicians' attitudes towards cancer heritability-related matters. Thus, to be prepared to answer families' concerns and navigate issues related to their cancer family history, palliative care providers should receive training about cancer genetics including the ethical, legal, and psychosocial issues related to hereditary cancers. Websites are a convenient canal to spread knowledge on such matters and help develop cancer risk assessment and management skills among providers (4, 5, 9). Yet, providers' decision to initiate cancer family history

discussions in palliative care should comply with applicable policies, laws, and ethical restrictions. Saulnier et al. (2018) analyzed the ethical, legal, and policy frameworks for communicating genetic information in palliative care in France, Belgium, and Quebec (14). In light of their findings, they recommended initiating such discussions with palliative care cancer patients, or their substitute decision-maker, as soon as permissible by applicable laws, and with relatives, after obtaining patients' or their substitute's consent. The authors judged that palliative care providers are free to broach the topic with relatives, under the principle of non-maleficence, following the patient's death. The providers' decision should also be based on the willingness of family members to discuss their cancer risks. Indeed, in Cléophat et al. (2020), family members did not perceive palliative care as an appropriate setting to hold such discussions and thought it best to hold them before the palliative care period or postpone them until after their relative's death (8). Saulnier et al. (2018) advocated for the development of approaches for genetic information communication that takes into account the social, cultural, and end-of-life context (14). The development of clinical guidelines that take into account the legal and ethical frameworks and the diversity of social and familial dynamics might be needed to support providers in discussing familial cancers. These guidelines could also help in standardizing providers' approach when facing a potential familial predisposition to cancer. Further studies among relatives, patients, providers, bioethicists, and legal professionals might help elaborate such guidelines. Collaboration between palliative care providers and genetics services might need to be reinforced to facilitate knowledge transfer, appropriate patients and relatives referral, and even genetic testing or DNA collection for storage. Discussing hereditary cancers with families in palliative care might also require a specific approach as patients (15, 16), and relatives (17) may be already overwhelmed. Development of psychosocial support skills (18) and resources (19) adapted to genetic information communication might be needed in palliative care. Health authorities and professional associations might have a leadership role to play in devising and implementing an approach for the routine consideration of the hereditary component of cancers in palliative care (20). More resources specialized in cancer genetics will be required in this regard.

4.7 Conclusion

Addressing cancer family history in palliative care may help identify individuals harboring a deleterious genetic mutation. Personalized care or treatment can be provided to those individuals, whether they are affected or not. New therapeutic agents have shown promising results in lengthening the survival time in patients with deleterious mutations and advanced breast, ovarian (21, 22), and prostate cancer (23). Educating palliative care providers on hereditary cancers, developing adapted tools, guidelines, as well as ethical and legal frameworks for initiating and conducting cancer family history discussions, might contribute to appropriate cancer risk assessment and management, and the adequate identification of individuals eligible to receive preventive or therapeutic options.

References

1. Bevier M, Sundquist K, Hemminki K. Risk of breast cancer in families of multiple affected women and men. *Breast Cancer Res Treat.* 2012;132(2):723-8.
2. Hartmann LC, Lindor NM. The Role of Risk-Reducing Surgery in Hereditary Breast and Ovarian Cancer. *N Engl J Med.* 2016;374(5):454-68.
3. Cleophat JE, Pelletier S, Joly Y, Gagnon P, Dery A, Marin A, Chiquette J, Gagnon B, Roy L, Bitzas V, Nabi H, Dorval M. Addressing cancer family history at the end of life: How frequent, relevant, and feasible is it? A survey of palliative care providers. *Palliat Med.* 2019;33(7):856-8.
4. Dearing A, Taverner N. Mainstreaming genetics in palliative care: barriers and suggestions for clinical genetic services. *J Community Genet.* 2018;9(3):243-56.
5. Gonthier C, Pelletier S, Gagnon P, Marin A, Chiquette J, Gagnon B, Roy L, Cleophat JE, Joly Y, Dorval M. Issues related to family history of cancer at the end of life: a palliative care providers' survey. *Fam Cancer.* 2018;17(2):303-7.
6. Lillie AK, Clifford C, Metcalfe A. Caring for families with a family history of cancer: why concerns about genetic predisposition are missing from the palliative agenda. *Palliat Med.* 2011;25(2):117-24.
7. Metcalfe A, Pumphrey R, Clifford C. Hospice nurses and genetics: implications for end-of-life care. *J Clin Nurs.* 2010;19(1-2):192-207.
8. Cleophat JE, Marin A, Pelletier S, Joly Y, Gagnon P, Dery A, Chiquette J, Gagnon B, Roy L, Bitzas V, Nabi H, Dorval M. What do cancer patients' relatives think about addressing cancer family history and performing genetic testing in palliative care? *Eur J Hum Genet.* 2020;28(2):213-21.
9. Quillin JM, Bodurtha JN, Siminoff LA, Smith TJ. Physicians' current practices and opportunities for DNA banking of dying patients with cancer. *J Oncol Pract.* 2011;7(3):183-7.
10. Roeland EJ, Dullea AD, Hagmann CH, Madlensky L. Addressing Hereditary Cancer Risk at the End of Life. *J Oncol Pract.* 2017;13(10):e851-e6.
11. Quillin JM, Bodurtha JN, Smith TJ. Genetics assessment at the end of life: suggestions for implementation in clinic and future research. *J Palliat Med.* 2008;11(3):451-8.
12. Green RC, Berg JS, Grody WW, Kalia SS, Korf BR, Martin CL, McGuire AL, Nussbaum RL, O'Daniel JM, Ormond KE, Rehm HL, Watson MS, et al. ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. *Genet Med.* 2013;15(7):565-74.
13. Valdez R, Yoon PW, Qureshi N, Green RF, Khoury MJ. Family history in public health practice: a genomic tool for disease prevention and health promotion. *Annu Rev Public Health.* 2010;31:69-87 1 p following
14. Saulnier KM, Cinà M, Chan B, Pelletier S, Dorval M, Joly Y. Communication of genetic information in the palliative care context: Ethical and legal issues. *Med Law Int.* 2018;18(4):219-40.

15. Mishra S, Bhatnagar S, Philip FA, Singhal V, Singh Rana SP, Upadhyay SP, Chauhan G. Psychosocial concerns in patients with advanced cancer: an observational study at regional cancer centre, India. *Am J Hosp Palliat Care*. 2010;27(5):316-9.
16. Baile WF, Palmer JL, Bruera E, Parker PA. Assessment of palliative care cancer patients' most important concerns. *Support Care Cancer*. 2011;19(4):475-81.
17. Heckel L, Heynsbergh NL, Livingston PM. Are cancer helplines effective in supporting caregivers? A systematic review. *Support Care Cancer*. 2019;27(9):3219-31.
18. Hopwood P. Psychosocial aspects of risk communication and mutation testing in familial breast-ovarian cancer. *Curr Opin Oncol*. 2005;17(4):340-4.
19. McClellan KA, Kleiderman E, Black L, Bouchard K, Dorval M, Simard J, Knoppers BM, Avard D. Exploring resources for intrafamilial communication of cancer genetic risk: we still need to talk. *Eur J Hum Genet*. 2013;21(9):903-10.
20. Aday AW, MacRae CA. Genomic Medicine in Cardiovascular Fellowship Training. *Circulation*. 2017;136(4):345-6.
21. Livraghi L, Garber JE. PARP inhibitors in the management of breast cancer: current data and future prospects. *BMC Med*. 2015;13:188.
22. Lyons TG, Robson ME. Resurrection of PARP Inhibitors in Breast Cancer. *J Natl Compr Canc Netw*. 2018;16(9):1150-6.
23. Mateo J, Carreira S, Sandhu S, Miranda S, Mossop H, Perez-Lopez R, Nava Rodrigues D, Robinson D, Omlin A, Tunariu N, Boysen G, Porta N, et al. DNA-Repair Defects and Olaparib in Metastatic Prostate Cancer. *N Engl J Med*. 2015;373(18):1697-708.

Table 4.1. Characteristics of the study population

	n (%)
Gender	
Male	12 (13)
Female	81 (87)
Profession	
Physicians	29 (31)
Nurses	35 (37)
Social workers	15 (16)
Other health professionals ^a	15 (16)
Palliative care settings ^b	
Hospital ^c	44 (47)
Hospice	47 (50)
Home care	35 (37)
	Mean (SD) (Range)
Age	46 (10) (26-65)
Years in practice	12 (9) (0.5-48)
Weekly working hours in palliative care	22 (13) (1-48)

^aPharmacist, occupational therapist, health manager with clinical experience, nursing assistant, nursing care clinical advisor, home care coordinator

^bProviders may work in more than one setting

^cHospital department, outpatient clinic, long-term care facility

Table 4.2. Proportions of respondents who ranked items as the most important factor to facilitate discussions about cancer family history in palliative care (n=93)

To what extent do you consider that the following elements would facilitate the task of palliative health care providers in discussing cancer family history with patients or their families?	n (%)
	Missing=1
That providers have access to a physician or specialized professionals (for instance, a geneticist or oncologist) to obtain information	30 (32)
That discussions about cancer family history are framed by protocols or guidelines	19 (20)
That providers are knowledgeable about specialized resources for family members or patient referrals if needed	18 (19)
That providers have access to the patient’s medical record	9 (10)
That providers are able to count on a physician willing to discuss cancer family history in the care setting	7 (8)
That all the necessary services are available whatever the care setting, for example, the option to have a genetic test	3 (3)
That palliative care settings have more human resources	1 (1)
That providers are able to discuss together, as a team, questions related to cancer family history affecting patients and family members	---

Table 4.3. Proportions of respondents who ranked items as the most important knowledge or skill needed to discuss cancer family history in palliative care (n=93)

	n (%)
To what extent do you find it relevant for palliative health care providers who might have to discuss cancer family history with patients and their families...	Missing=1
To have basic knowledge of hereditary and familial cancers?	49 (53)
To have the skills to appropriately inform patients and families?	15 (16)
To be aware of the ethical implications related to these types of discussion?	13 (14)
To have the skills to discuss the advantages of prevention for family members?	11 (12)
To be knowledgeable of the legal implications related to these types of discussion?	5 (5)

Table 4.4. Proportions of respondents who ranked items as the most important role of palliative care providers when discussing cancer family history (n=93)

	n (%)
To what extent do you find it is relevant for palliative health care providers who have to discuss cancer family history with patients and their families...	Missing=1
To be attentive to the needs of patients with questions related to their family history of cancer?	44 (47)
To support families, referring them to specialized resources when needed?	24 (26)
To support the patient in his/her reflection on the issue?	11 (12)
To foster a certain sense of utility in the patient? For instance, discussing with the patient how he/she can help to prevent the disease in family members	6 (6)
To facilitate communication between the patient and his/her family? For instance, acting as a mediator or organizing family meetings	5 (5)
To manage family divergences that may arise in this type of situation? Example: some individuals might want to know certain information while others might not	3 (3)

Table 4.5. Proportions of respondents who ranked items as the most important factor involving ethical or legal aspects related to cancer family history discussions in palliative care (n=92)

	n (%)
If cancer family history consideration was integrated into palliative care practice, to what extent would it be relevant to better inform providers on the following topics?	Missing=2
Palliative care providers' rights and duties related to cancer family history	45 (49)
Confidentiality of the genetic information	16 (17)
Genetic information implications for the family	12 (13)
The right that a person has to know (right to know) or to refuse to know (right not to know) the genetic test results of a dead relative	12 (13)
Ownership of the patient's genetic information after his/her death	4 (4)
Management of the patient's genetic information after his/her death	3 (3)
The option of collecting a DNA sample from a patient and storing it in a biobank for future use (genetic tests, for example)	--

CHAPITRE 5: What do cancer patients' relatives think about addressing cancer family history and performing genetic testing in palliative care?

Jude Emmanuel Cléophat

Ana Marin

Sylvie Pelletier

Yann Joly

Pierre Gagnon

Alberte Déry

Jocelyne Chiquette

Bruno Gagnon

Louis Roy

Vasiliki Bitzas

Hermann Nabi

Michel Dorval

Article publié dans la revue *European Journal of Human Genetics*,

2020; 28(2): 213-221, DOI: 10.1038/s41431-019-0505-3

5.1 Résumé

Objectif: Documenter la perception des apparentés de patients décédés de cancer en soins palliatifs concernant le fait d'aborder les antécédents familiaux de cancer et de réaliser des tests génétiques en fin de vie.

Méthodes: Treize apparentés ont participé à deux groupes de discussion réalisés à Québec en juin 2017.

Résultats: Les apparentés semblaient au courant des risques associés aux antécédents familiaux de cancer. Ils ont considéré les soins palliatifs comme un moment inapproprié pour discuter abondamment du caractère héréditaire des cancers. Certains se sont montrés ouverts à une brève notification sur le sujet. Ils se sont dits favorables à la conservation d'ADN dans une biobanque et au test génétique de prédisposition au cancer réalisé à la demande du patient en soins palliatifs.

Conclusion: Les discussions sur le risque de cancer encouru par les apparentés pourraient être envisagées au cas par cas.

5.2 Abstract

Palliative care may be an opportunity to discuss cancer family history and familial cancer risks with patients' relatives. It may also represent the last opportunity to collect, from dying patients, clinical data and biospecimens that will inform cancer risk assessment and prevention in their surviving relatives. This study aims to explore the perspectives of cancer patients' relatives about cancer heritability, addressing cancer family history, and performing genetic testing in palliative care settings. Thirteen first-degree relatives of cancer patients who died in palliative care participated in the study. Two focus groups were conducted and transcribed verbatim. Two independent coders conducted a thematic content analysis. The themes included: (1) Knowledge of cancer heritability; (2) Experiences and expectations regarding cancer family history discussions, and (3) Views on genetic testing in palliative care patients and DNA biobanking. Participants seemed aware that cancer family history is a potential risk factor for developing the disease. They considered the palliative care period an inappropriate moment to discuss cancer heritability. They also did not consider palliative care providers as appropriate resources to consult for such matters as they are not specialized in this field. Participants welcomed DNA biobanking and genetic testing conducted at the palliative care patients' request. Cancer occurrence within families raises concerns among relatives about cancer heritability, but the palliative care period is not considered the most appropriate moment to address this issue. However, discussions about the risk to cancer patients' relatives might need to be considered on a case-by-case basis.

5.3 Introduction

Cancer family history is associated with an increased risk of developing the disease (1, 2, 3). Previous studies have reported on cancer family history discussions taking place between patients, relatives, and palliative care providers (4, 5, 6). During these discussions, palliative care providers may have to address patients' and relatives' concerns regarding their cancer family history and related risks for relatives. Such discussions can allow identifying relatives at increased risk of cancer (7) who can be offered genetic testing (8) and risk-reducing strategies (9) if needed. Data from the literature are inconsistent about relatives' interest in discussing cancer genetics and family history in palliative care (5, 10). Palliative care providers have voiced concerns about the potential adverse psychosocial effects of engaging families in such discussions during this time (5, 11, 12, 13). Thus, it remains unclear whether cancer patients' relatives would be inclined to discuss their cancer family history in palliative care settings. We found no study reporting opinions and experiences of relatives about having such discussions. The present study aims to gather the perceptions of cancer patients' relatives about cancer heritability, addressing cancer family history, and performing genetic testing in palliative care settings.

5.4 Subjects and methods

Participants

Eligible for this study were first-degree blood relatives of cancer patients who died at 70 years of age or younger in a palliative care setting. Participants had to be 18 or older and have been in contact with palliative care providers. Patient's death had to occur >4 months ago. There was no restriction on the deceased patients' cancer type, except for lung cancer for which the hereditary component is considered less important. We used two recruitment strategies. First, we identified potential participants through bereavement follow-up lists from the palliative care unit of the *Hôpital de l'Enfant-Jésus* in Quebec City (Quebec, Canada) and a community non-profit organization (*Palli-Aide*) offering support services to palliative care patients and families in Saguenay (Quebec, Canada). Potential participants were sent an invitation letter or contacted by telephone. The invitation letter contained a

stamped envelope and a response card that interested relatives had to complete and mail back. As few potential participants showed interest in the study, we used a second strategy. On 24th May, 2017, we sent the invitation letter to employees at the *CHU de Québec-Université Laval* (Quebec City University Hospital-Laval University) through an electronic mailing list. Individuals who replied to these invitations were then contacted by phone by the research coordinator (SP) who presented the study and screened potential participants for eligibility. A letter confirming study participation and two copies of the study information and consent form were sent to prospective participants who met the inclusion criteria.

Data collection

Two focus group sessions were held in Quebec City (Canada) in June 2017. An independent, experienced, female professional moderator from a private research firm conducted the group discussions in a room equipped for this purpose. A semi-structured discussion guide (Annexe D), developed by the research team, was used to engage discussions with participants on their: 1) knowledge of cancer heritability and experiences with cancer within their family, and 2) experiences and expectations regarding discussing cancer family history in palliative care settings. In addition, a fictitious case of a palliative care cancer patient asking for genetic testing was used as a prompt to gather perspectives on biological sampling in palliative care for genetic testing or storage. The group discussions lasted 90 and 120 min, respectively. Each participant received \$70 (CAD) compensation. The focus groups were digitally audio and video recorded, and discussions were transcribed verbatim by trained firm employees.

Data analysis

A thematic analysis of the focus groups transcripts was conducted. We built an initial codification framework based on the themes in the discussion guide and study objective, which was to explore participants' perceptions about cancer heritability, addressing cancer family history, and performing genetic testing in palliative care settings. Each theme and subtheme was given a numerical code. Two research team members (AM and JEC) independently read and coded the transcripts according to the analysis framework. Using an inductive approach (14), they supplemented the initial framework with emergent subthemes.

Codification differences were resolved by consensus. Coded text excerpts were tabulated under their corresponding theme and subtheme. Polysemic excerpts were placed under several subthemes. Findings from these excerpts were abstracted.

Ethical considerations

This study was approved by the Research Ethics Review Board of the *CHU de Québec-Université Laval* (Quebec City University Hospital-Laval University). During the recruitment process, participants were provided with information about the study and on their rights and responsibilities. Each participant signed a consent form before the focus group. First names only were used during group discussions to maintain confidentiality. To report participants' quotes, first names were replaced by numbers. Participants were informed that research team members (JEC, AM, HN, MD, SP) would be observing the focus group sessions behind a one-way mirror to record field notes.

5.5 Results

Participants

Eighty-two potentially eligible participants were identified through the bereavement lists (first recruitment strategy) among whom six replied to the invitation. Twenty-eight responded to the electronic invitation mail. A total of 34 cancer patients' relatives expressed interest in participating in the study. Of these, 17 were subsequently excluded: three were the spouse/partner of the deceased relative, two were not available on the focus group dates, two had a relative deceased at >70 years of age, one had not been in contact with the palliative care team, one had a relative who passed away <4 months ago, one had a relative who died >25 years ago, three had a relative who died from lung cancer, and four were not reachable. Thus, 17 relatives were found to be eligible. One withdrew from the study for medical reasons and three did not show up to the focus groups. Finally, five and eight relatives participated in the first and second focus group, respectively. They were mostly women (92%) and aged 30 to 57 years (Table 5.1). Most were either employed as health care professionals (54%) or employees in a health care institution (31%). Cancer sites among first-degree and more

distant relatives were diverse (Table 5.2). Four participants had a first-degree relative who died from breast, colon, or ovarian cancer.

Theme 1: Knowledge of cancer heritability and experiences with cancer in families

Relevant quotes pertaining to this theme are provided in Table 5.3.

Subtheme 1.1: Knowledge of cancer heritability

Most participants were aware of the hereditary component of cancers. They associated their cancer family history with an increased risk of developing the disease for themselves and their children (Quotes 1 and 2). Breast and colon cancer heritability was considered well-known in the general population (Quote 3). Some participants revealed that they became aware of the hereditary aspect of cancers through (a) their profession, (b) information provided by their entourage, or (c) their affected relative urging them to “get screened” (Quote 4). Still, some participants perceived their late relative’s cancer as “coming out of nowhere” or resulting from environmental factors.

Subtheme 1.2: Family member concerns

Most participants reported that learning of a family member’s cancer diagnosis and related death aroused fears and worries (Quote 5). Some were concerned about transmitting a deleterious genetic variant to their offspring (Quote 6). One even pursued genetic assessment because she did not want her child to be “without her mother”. After their family members’ death, some participants tended to associate any sign or symptom with cancer (Quote 7).

Subtheme 1.3: Timing for self-questioning

Most participants reported worrying about their cancer risk mostly after the death of their affected relative (Quote 8). For some, these concerns surfaced years later, when they became parents (Quote 9), or when asked by a physician, aware of their cancer family history, to undergo thorough testing for a seemingly benign medical condition. Participants did not

perceive palliative care as the ideal time to worry about their own health as the dying patient's health was deemed more important during this period (Quote 10).

Theme 2: Experiences and expectations regarding cancer family history discussions

Relevant quotes pertaining to this theme are provided in Table 5.4.

Subtheme 2.1: Discussing cancer family history within families

Some participants reported discussions on cancer heritability, prevention strategies and genetic testing with their affected relative, or other family members. However, participants described cancer patients as reluctant to expand on their health condition (Quotes 11 and 12).

Subtheme 2.2: Addressing cancer family history in palliative and curative care settings

No participant reported having ever discussed cancer family history with health professionals in palliative care (Quote 13). During the curative phase, some questioned their relative's attending physician about cancer heritability (Quote 14). After their relative's passing, others directed their questions to their own family physician (Quote 15). A few participants felt that, when questioned about cancer heritability, physicians tried reassuring them by stating that there was no risk of hereditary transmission to family members. However, physicians did not always succeed in dispelling worries, and instead, participants thought that physicians had limited knowledge of cancer genetics. Sometimes, physicians' answers left participants unsatisfied and doubtful (Quote 16). Nevertheless, a few participants seemed satisfied with physicians' response to their concerns since they were geared toward genetic testing, urgent or enhanced cancer screening.

Subtheme 2.3: Issues about discussing cancer family history along the cancer care trajectory

Participants did not perceive palliative care as an appropriate setting for addressing cancer family history (Quote 17). They did not consider palliative care providers as the appropriate resource to consult for such matters as they are not known to be specialized in this field. Owing to the emotional burden brought on by the end of life, and to keep their focus on the

dying patients, participants preferred being informed about or discussing cancer heritability after the death of their relative (Quote 18). They identified oncologists and specialized genetic resources as the appropriate professionals with whom they should have such discussions (Quote 19). However, for well-known heritable cancers, some participants stated they would appreciate being briefly notified about the risk of hereditary transmission during the palliative care period. They felt that this notification could prompt them to obtain information and appropriate management after the death of their relative. Participants identified several opportunities and strategies that could be used to inform family members about a potential familial cancer predisposition, including casual conversations between palliative care providers and family members, information leaflets in palliative care settings, websites, hotlines, and bereavement follow-up phone calls. Several types of palliative care providers were deemed capable of notifying family members about this potential predisposition, including physicians, nurse navigators, liaison nurses, psychologists, and social workers (Quote 20).

Some participants showed interest in receiving information on cancer heritability at the time of diagnosis or during their relative's curative treatments (Quote 21). For slow-growing cancers, participants thought that there was enough time for oncologists or attending physicians to discuss cancer family history (Quote 22) but not for rapidly progressing cancers (Quote 23). They felt that palliative care cancer patients themselves were capable of informing family members about potential cancer risks. However, participants expressed concern that cancer patients might feel guilty, uncomfortable, or be unwilling to talk about their disease. Some participants thought that family physicians should routinely ask questions about cancer family history and associated risks. Other participants felt that it was their duty to ask health care providers about their risk of cancer. As a conclusion to discussing cancer family history in care settings and owing to the diverse opinions expressed in this regard, participant 8 thought that there was no perfect moment or way to initiate cancer heritability discussions given that such elements rely ultimately on the preferences of involved relatives and health care providers (Quote 24).

Theme 3: Views on genetic testing in palliative care patients and DNA biobanking

Relevant quotes pertaining to this theme are provided in Table 5.5.

Subtheme 3.1: Perception of genetic testing in palliative care patients

Genetic testing in palliative care at the patients' request was welcomed by participants. It was perceived as a gift, a legacy, a legitimate last will from the dying patient that deserves to be honored. They felt that genetic testing should be offered automatically to patients when hereditary cancer is suspected and performed well before palliative care. Participants thought that this test could represent an alternative to cancer family history discussions where issues about the transmission of genetic variants might be raised (Quote 25). They felt that this test could be even more relevant as it might influence their own medical care in the future.

Participants reported wanting to be informed about genetic testing performed during their relatives' palliative care through meetings with their late relative's attending physicians, brief notifications in palliative care, letters, phone calls, or by their family physician following their relative's death. Most showed interest in receiving test results after their relative's death, either from a specialized genetics professional or their family physician, and preferably, after obtaining the palliative care patient's consent (Quote 26). However, the ability to disclose deceased patients' medical information to family members was questioned due to confidentiality requirements. The potential impacts of test results on patients' relatives' insurability also raised concerns. Logistic limitations were mentioned as barriers to end-of-life genetic testing such as when the dying patient resides at home or when he/she is unable to make informed decisions (Quotes 27 and 28).

Subtheme 3.2: Perception of DNA sampling for biobanking

Sampling and storage of genetic material for prospective genetic testing were well perceived by participants. They stressed the need to raise awareness about biobanks among health care providers and the general population (Quote 29). Some participants thought that blood relatives, particularly first-degree relatives, should be informed of the existence of stored

DNA samples. They acknowledged that these samples might be used in the medical care of family members (Quote 30). Some participants were aware that these samples might also be used for research purposes (Quote 31). However, obtaining dying patients' consent was a concern expressed during the discussions (Quote 32).

5.6 Discussion

In this study, relatives of cancer patients reported that they never discussed cancer heritability in palliative care. They did not perceive this setting as appropriate for addressing this issue. They did not consider palliative care providers the appropriate professionals to consult on cancer heritability. They would rather discuss this issue with specialized resources during the diagnosis disclosure process, during curative care or after the death of their relative. However, some participants seemed inclined to accept being briefly informed about cancer heritability in palliative care. Providers, relatives, and patients themselves were designated as capable of bringing up the topic. The occurrence of cancer and related death within families raised concerns among participants about familial cancer risk. These concerns surfaced after their relatives' death. In some cases, these concerns were shared with family members, the affected relative while still alive, and physicians. Participants' degree of satisfaction towards the way their concerns were handled by physicians was variable. All participants viewed obtaining genetic samples from palliative care patients for testing or storage as appropriate, informative, and usable for prospective familial medical care and research.

To our knowledge, this is the first study that questioned relatives of deceased cancer patients about addressing cancer family history and genetic testing in palliative care settings. Palliative care providers in previous studies have reported that palliative care is not the preferred setting for discussions about cancer heritability given the psychosocial and medical issues that patients and families must face at that time (5, 11, 12, 13). Consistent with our results, hospice nurses in a previous study considered that, in palliative care, family members' focus is on the dying relative and on being present for him/her during the end of life (11). They also considered that the bereavement period is a better time for addressing

cancer family history. Similar to participants in this study, Quillin et al. (2011) emphasized practical considerations and advantages of performing genetic sampling for biobanking in dying cancer patients (15). However, genetic testing in palliative care cancer patients is not always welcomed by family members as reported by hospice nurses in Metcalfe et al. (2010) (13). They reported witnessing complex grief, familial tensions, and disagreements over genetic testing, as well as guilt, anxiety, fear, anger, hopelessness, stress, denial, and blame.

Divergent opinions from providers, relatives, and patients about the suitability of cancer heritability discussions in palliative care are also reported in the literature. While some palliative care providers (5, 6, 11, 12, 13) and participants in our study appeared reluctant to initiate discussions about cancer family history, most palliative care cancer patients in Abusamaan et al. study wished that cancer heritability and prevention were discussed in the end-of-life context (16). Interest in receiving genetic services in palliative care was also noted among patients in Quillin et al. (2018) (17). As reported here, cancer patients are sometimes those raising awareness among their relatives concerning a potential familial cancer predisposition and preventive options (18). Questioning palliative care patients and families about their willingness to discuss cancer family history and providing educational materials (leaflets, booklets, posters, hotlines, and websites) could potentially foster such discussions. Moreover, providers and family members might find it more acceptable and feasible to prompt discussions around cancer family history in palliative care if the dying patient raises the issue and shows interest in discussing it. Further research is necessary to explore this hypothesis.

Findings should be considered in light of study limitations. Firstly, recruitment constraints led us to reach out to participants who are majorly health care professionals or employees in a health care institution. These participants might have a better understanding of cancer genetics and be more aware of the risks related to cancer family history than the general population (19). They could, therefore, be more concerned, more willing to discuss these risks after the death of their relatives, and more welcoming of genetic testing and sampling in palliative care. Eligibility criteria also prevented us from documenting the perceptions of participants with relatives deceased in palliative care uniquely from cancers known for their

hereditary component such as breast, ovarian, colon, and prostate cancer. Nonetheless, this allowed us to gather the opinions of relatives who experienced diverse types of cancer, which better reflects the reality of palliative care. Secondly, although focus groups are well suited for exploring topics that are not yet well-understood (20), our small sample size limits the generalizability of the results. Thirdly, although similar opinions were expressed in both focus groups, additional investigations involving participants from diverse backgrounds might provide further insights and potentially contribute to reaching saturation. Fourthly, as most participants' experience in palliative care goes back several years, there is a risk of recall bias in reporting their recollections. Strengths of the study included using a unique analytic framework thereby increasing internal validity, coding and interpreting transcript contents by two different investigators, and reaching consensus on all findings.

Our findings might be of interest to researchers and health professionals involved in cancer prevention. Ideas proposed by relatives can contribute to developing strategies aiming to raise awareness about hereditary cancers among families during palliative care. Palliative care providers' lack of knowledge about hereditary cancers and genetic resources has been reported in the literature (4, 5, 11, 13, 15). Despite relatives' preference in this study for not addressing cancer family history at the end of life, palliative care providers may still have to face and discuss issues related to hereditary cancers. Basic training in genetics may allow them to provide adequate answers and better manage cancer patients and family members.

Before discussing hereditary cancers with families, however, palliative care providers should be aware of, and take into account any existing ethical and legal frameworks guiding these discussions. According to an analysis conducted by Saulnier et al. (2018), the norms governing these discussions in Belgium, France, and Quebec lack specificity when it comes to communicating genetic information in the end-of-life context (21). Suitable rules and laws that take into account patients', providers' and families' opinions might be needed for, timely and adequately, addressing cancer heritability around the end of life.

There might be a need to disseminate knowledge on hereditary cancers and genetic resources throughout the whole cancer care trajectory as study participants did not always perceive

family and specialist physicians as competent to deal with their concerns regarding their cancer risk. Adapted procedures and validated supporting tools to broach the topic with relatives could be developed. Validated tools for collecting family history and assessing relatives' cancer risk might also be helpful to health care professionals (22, 23, 24, 25).

More studies are needed to clarify the perspective of palliative cancer patients, relatives, and health care providers about addressing cancer heritability in a palliative care context. Their perspectives, keeping in mind ethical considerations, may contribute to developing protocols that will help clinicians navigate questions regarding cancer heritability.

5.7 Conclusion

This study sheds light on cancer patient relatives' awareness of the hereditary component of cancers, their experiences, and expectations about addressing cancer family history, genetic testing, and biobanking during and after the end-of-life period. Discussing cancer family history appeared as a case-by-case initiative. Participants proposed different strategies and considered providers, patients, or relatives capable of initiating cancer family history discussions at any point during the cancer care trajectory, including the palliative care setting. Considering the continuous advances in genomic-based medicine, it might be necessary to make genetics-based education available to providers and take ethical frameworks into account if relatives' cancer risk is to be addressed in palliative care.

References

1. Pharoah PD, Day NE, Duffy S, Easton DF, Ponder BA. Family history and the risk of breast cancer: a systematic review and meta-analysis. *Int J Cancer*. 1997;71(5):800-9.
2. Noe M, Schroy P, Demierre MF, Babayan R, Geller AC. Increased cancer risk for individuals with a family history of prostate cancer, colorectal cancer, and melanoma and their associated screening recommendations and practices. *Cancer Causes Control*. 2008;19(1):1-12.
3. Bevier M, Sundquist K, Hemminki K. Risk of breast cancer in families of multiple affected women and men. *Breast Cancer Res Treat*. 2012;132(2):723-8.
4. Gonthier C, Pelletier S, Gagnon P, Marin A, Chiquette J, Gagnon B, Roy L, Cleophat JE, Joly Y, Dorval M. Issues related to family history of cancer at the end of life: a palliative care providers' survey. *Fam Cancer*. 2018;17(2):303-7.
5. Dearing A, Taverner N. Mainstreaming genetics in palliative care: barriers and suggestions for clinical genetic services. *J Community Genet*. 2018;9(3):243-56.
6. Cleophat JE, Pelletier S, Joly Y, Gagnon P, Dery A, Marin A, Chiquette J, Gagnon B, Roy L, Bitzas V, Nabi H, Dorval M. Addressing cancer family history at the end of life: How frequent, relevant, and feasible is it?: A survey of palliative care providers. *Palliat Med*. 2019;33:856-8.
7. Niendorf KB, Geller MA, Vogel RI, Church TR, Leininger A, Bakke A, Madoff RD. A model for patient-direct screening and referral for familial cancer risk. *Fam Cancer*. 2016;15(4):707-16.
8. Hampel H, Bennett RL, Buchanan A, Pearlman R, Wiesner GL, Guideline Development Group ACoMG, Genomics Professional P, Guidelines C, National Society of Genetic Counselors Practice Guidelines C. A practice guideline from the American College of Medical Genetics and Genomics and the National Society of Genetic Counselors: referral indications for cancer predisposition assessment. *Genet Med: Off J Am Coll of Med Genet*. 2015;17(1):70-87.
9. Hartmann LC, Lindor NM. The Role of Risk-Reducing Surgery in Hereditary Breast and Ovarian Cancer. *New Engl J Med*. 2016;374(5):454-68.
10. Roeland EJ, Dullea AD, Hagmann CH, Madlensky L. Addressing Hereditary Cancer Risk at the End of Life. *J Oncol Pract*. 2017;13(10):e851-e6.
11. Lillie AK, Clifford C, Metcalfe A. Caring for families with a family history of cancer: why concerns about genetic predisposition are missing from the palliative agenda. *Palliat Med*. 2011;25(2):117-24.
12. Ingleby LJ. Clinical genetics in a palliative care setting: a qualitative exploration of the barriers and levers staff report when discussing family risk of BRCA1 and BRCA2 mutations. Leicester: University of Leicester; 2015.
13. Metcalfe A, Pumphrey R, Clifford C. Hospice nurses and genetics: implications for end-of-life care. *J Clin Nurs*. 2010;19(1-2):192-207.
14. Elo S, Kyngas H. The qualitative content analysis process. *J Adv Nurs*. 2008;62(1):107-15.

15. Quillin JM, Bodurtha JN, Siminoff LA, Smith TJ. Physicians' current practices and opportunities for DNA banking of dying patients with cancer. *J Oncol Pract*. 2011;7(3):183-7.
16. Abusamaan MS, Quillin JM, Owodunni O, Emidio O, Kang IG, Yu B, Ma B, Bailey L, Razzak R, Smith TJ, Bodurtha JN. The Role of Palliative Medicine in Assessing Hereditary Cancer Risk. *Am J Hosp Palliat Care*. 2018;35:1490-7.
17. Quillin JM, Emidio O, Ma B, Bailey L, Smith TJ, Kang IG, Yu BJ, Owodunni OP, Abusamaan M, Razzak R, Bodurtha JN. High-Risk Palliative Care Patients' Knowledge and Attitudes about Hereditary Cancer Testing and DNA Banking. *J Genet Couns*. 2018;27:834-43.
18. Lillie A. *The missing discourse: how does the family history of cancer affect the care needs of palliative care patients?* Birmingham: University of Birmingham; 2008.
19. Krakow M, Ratcliff CL, Hesse BW, Greenberg-Worisek AJ. Assessing Genetic Literacy Awareness and Knowledge Gaps in the US Population: Results from the Health Information National Trends Survey. *Public Health Genomics*. 2017;20(6):343-8.
20. Kitzinger J. Qualitative research. Introducing focus groups. *BMJ*. 1995;311(7000):299-302.
21. Saulnier KM, Chan B, Cinà M, Pelletier S, Dorval M, Joly Y. Communication of genetic information in the palliative care context: Ethical and legal issues. *Med Law Int*. 2018; 18:219-40.
22. Reid GT, Walter FM, Brisbane JM, Emery JD. Family history questionnaires designed for clinical use: a systematic review. *Public Health Genomics*. 2009;12(2):73-83.
23. Cleophat JE, Nabi H, Pelletier S, Bouchard K, Dorval M. What characterizes cancer family history collection tools? A critical literature review. *Curr Oncol*. 2018;25(4):e335-e50.
24. de Hoog CL, Portegijs PJ, Stoffers HE. Family history tools for primary care are not ready yet to be implemented. A systematic review. *Eur J Gen Pract*. 2014;20(2):125-33.
25. Qureshi N, Carroll JC, Wilson B, Santaguida P, Allanson J, Brouwers M, Raina P. The current state of cancer family history collection tools in primary care: a systematic review. *Genet Med*. 2009;11(7):495-506.

Table 5.1. Characteristics of participants

	First focus group	Second focus group	Total
Number of participants	5	8	13
Age (range)	30-37	32-57	
Gender			
Male	1	-	1
Female	4	8	12
Relationship with the deceased relative			
Son/daughter	5	7	12
Mother/father	-	1	1
Age of death of the affected relative (years)			
< 60	1	6	7
60-65	3	2	5
Unspecified	1	-	1
Deceased relative's primary cancer site			
Breast	1	0	1
Ovaries	0	1	1
Colon	1	1	2
Stomach	1	0	1
Leukemia	1	0	1
Non-Hodgkin lymphoma	1	2	3
Brain	0	1	1
Bone	0	2	2
Neuroblastoma	0	1	1
Time elapsed since the affected relative's death			
≤ 5 years	4	2	6
More than five years	1	6	7

Table 5.2. Participants' cancer family history

	Age	Cancer family history among first-degree relatives	Cancers in more distant relatives
Participant 1	31	Mother: non-Hodgkin lymphoma at 63, sister: Hodgkin lymphoma in her early twenties	Cousins: breast and brain cancer
Participant 2	35	Father: gastric cancer at 60	Grandmother: breast cancer in her sixties; aunt: throat cancer
Participant 3	30	Mother: breast cancer at 44	None
Participant 4	37	Father: colon cancer at 57	Maternal grandmother: lung cancer; paternal grandfather, a couple of uncles dead from cancer of an unspecified type
Participant 5	33	Father: acute leukemia at 62	Grandmother: brain cancer
Participant 6	32	Father: brain cancer at 49	Grandmother: unspecified
Participant 7	43	Father: non-Hodgkin lymphoma at 54; mother: thyroid cancer	Maternal grandmother: breast cancer; paternal grandfather: colon cancer
Participant 8	41	Mother: bone cancer at 51; father: bladder cancer	Maternal grandmother: liver cancer; paternal grandmother: uterus cancer
Participant 9	36	Father: bone cancer at 61	Father and grandparents deceased from cancer (lung, pancreas)
Participant 10	57	Daughter: neuroblastoma at 1	Father, grandfather, grandmother: Hodgkin lymphoma; grandfathers, uncles, and aunts: lung cancer, intestinal cancer; maternal aunt: breast cancer

Table 5.2. Participants' cancer family history (continued)

	Age	Cancer family history among first-degree relatives	Cancer in more distant relatives
Participant 11	33	Mother: colon cancer at 47	Great-grandmother: colon cancer; uncle: intestinal polyps; 3 great-uncles and aunts: intestinal polyps
Participant 12	40	Mother: non-Hodgkin lymphoma at 63	None
Participant 13	37	Mother: ovary cancer at 57	Extended family: unspecified

Table 5.3. Quotes related to participants' knowledge of cancer heritability and experiences with cancer in families

Subthemes	Selected quotes
Knowledge of cancer heritability	<p>Quote 1: <i>"So, when it happened to my mother, it was ...directly linked to me. My father too. I said to myself: Okay, so now [because of] the genetics...like it or not, you make the connection, and it goes downwards; I won't escape from it."</i> Participant 8</p> <p>Quote 2: <i>"It became clearer when my mother had her cancer ... the same thing happened to my sister not long after. So, we said: ... there must be something. ...we wanted to know [...] if it was genetic or something like that. "</i> Participant 1</p> <p>Quote 3: <i>" People question themselves [...] less regarding familial history [of cancer] when it comes to certain types of cancers [...]. We know a little bit more [...] what to do, [...]. I wasn't told [by providers]: [...], it's not genetic, because it's known."</i> Participant 11</p> <p>Quote 4: <i>"It came from her [her mother], yes. She was raising awareness [about the risk of cancer] and telling everyone to go get checked because ultimately [...] if it's found in time it's okay, but when you have symptoms, it's often too late [...]"</i>Participant 11</p>
Family Member Concerns	<p>Quote 5 <i>"I think we automatically worry when there's someone with cancer in the family knowing that there are more and more cancer cases, more and more palliative care cases. I think it worries more and more people."</i> Participant 8</p> <p>Quote 6: <i>"I mostly experienced guilt because it's my child, and the fear that my next children would have cancer [...] So, at some point during the pregnancy, something happened that caused a mutation (genetic variant)."</i> Participant 10</p>

Table 5.3. Quotes related to participants' knowledge of cancer heritability and experiences with cancer in families (continued)

Subthemes	Selected quotes
Family Member Concerns (continued)	Quote 7: <i>"Well, sure in my case, my father, it was gastric cancer. So, we inquired [...] to find out about the first symptom, to know if we too were affected by that type of cancer [...] It seems to me that we notice them [cancer symptoms]. I get the feeling that we are more alert near death; we see them [cancer symptoms] where there are none."</i> Participant 2
Timing for self-questioning about cancer heritability	<p data-bbox="541 586 1682 656">Quote 8: <i>"It was after death. Once death occurs, that's when you actually start to think."</i> Participant 2</p> <p data-bbox="541 695 1791 802">Quote 9: <i>"The self-questioning [...] has always been present, but really started, [...] during the [genetic] process [...]. It's pretty recent. [...] Since having my child, I say to myself: it's better to know sooner than later."</i> Participant 13</p> <p data-bbox="541 841 1801 943">Quote 10: <i>"I came back to be near my mother, with my family. [...] it lasted for a long time [...] So during that time, I thought about it [her own risk of cancer] more or less. [...] the concern was there, but I didn't have the time to focus on it."</i> Participant 8</p>

Table 5.4. Quotes related to the experiences and expectations of participants regarding cancer family history discussions in the cancer care trajectory

Subthemes	Selected quotes
Discussing cancer family history within families	<p>Quote 11 <i>"But my mother didn't talk much about her cancer. But we did have a discussion to know what type of cancer she had, to know if she had a mutation (genetic-variant)-related cancer type, which is transmissible."</i> Participant 3</p> <p>Quote 12: <i>"He really didn't want us to worry about that; he didn't want us to suffer so much, at least, he wanted us to suffer as little as possible [...], but I didn't want to worry him either, to have him think: Oh my God, am I going to pass that on to my son?"</i> Participant 4</p>
Addressing cancer family history in palliative and curative care settings	<p>Quote 13: <i>"And, in palliative care, it [cancer family history] was never discussed. I never asked the question, and no one talked to me about it either."</i> Participant 4</p> <p>Quote 14: <i>"My brother and I when we were... it wasn't during palliative care but during the hospitalization. Because, when he [her father] was diagnosed with leukemia, he had to be kept in the hospital for a long time, because he was also being kept to have a transplant. And, basically, that's it, we asked the question [about the hereditary transmission risk] to the hematologist and he said no [there was none]."</i> Participant 5</p> <p>Quote 15: <i>"Then, following my father's death, I have a family physician who I don't see on a regular basis, I don't have any health issues, I see him maybe once a year on average. And, I told him about it [my family history of cancer]."</i> Participant 4</p>

Table 5.4. Quotes related to the experiences and expectations of participants regarding cancer family history discussions in the cancer care trajectory (continued)

Subthemes	Selected quotes
Addressing cancer family history in palliative and curative care settings (continued)	Quote 16: <i>"That's it, and when I told him [the physician] about it [cancer family history], I kind of got the impression that, not that it was not necessary to talk to him about it, but he didn't start a discussion about it. He said okay, took note of it...but the fact that he didn't seem too worried...left me a little bit unsatisfied... Okay, so he said that, but can I get someone to double-check? Is there a second physician I could call?"</i> Participant 4
Issues about discussing cancer family history along the cancer care trajectory	<p>Quote 17: <i>"I don't think that it would have been the best moment...palliative care is a very emotional moment, it's really not a good time. You are mostly there for the person who is dying."</i> Participant 3</p> <p>Quote 18: <i>"I think it's important to catch those families when they are in palliative care. Is it the best time to do that? No, but it does take something afterwards, some sort of follow-up, maybe something to raise awareness, but not during palliative care, I don't think it's the best way."</i> Participant 3</p> <p>Quote 19: <i>"For me, family physicians for sure have a role to play in the follow-up, however, I don't know if it is something that is usually done, but to meet with either an oncologist or someone who knows about that [genetics] following the death [is better]. Because, I'm sorry, but family physicians don't know anything about that [genetics]."</i> Participant 2</p> <p>Quote 20: <i>"It might actually be good in palliative care... with the psychologist and all that, to say: is that a concern of yours? Just to bring it up maybe, and afterwards, it's up to us to follow-up, take the next steps... it [the palliative period] is so full of emotions and stuff. It is not something we necessarily think about at the time, in palliative care."</i> Participant 3</p>

Table 5.4. Quotes related to the experiences and expectations of participants regarding cancer family history discussions in the cancer care trajectory (continued)

Subthemes	Selected quotes
Issues about discussing cancer family history along the cancer care trajectory (continued)	<p data-bbox="516 423 1845 488">Quote 21: <i>"As soon as we hear the word cancer, we should discuss the topic [cancer heritability] and not wait until the palliative care stage and death."</i> Participant 8</p> <p data-bbox="516 537 1845 651">Quote 22: <i>"That the attending physician takes the time to sit down with the family and discuss it [cancer family history]. If only to discuss the case of the cancer-affected relative and implications all around including genetics."</i> Participant 3</p> <p data-bbox="516 699 1845 764">Quote 23: <i>"For people whose disease lasts for six months and progresses rapidly, you have less time to think about that."</i> Participant 3</p> <p data-bbox="516 813 1845 930">Quote 24: <i>"I don't think there is a good time or good way. Whether it's a close relative or a physician who faces this issue [cancer heritability] all week long, to bring it up, I think...I really think it's on a case-by-case basis."</i> Participant 8</p>

Table 5.5. Quotes related to the views of participants on genetic testing in palliative care patients and DNA biobanking

Subthemes	Selected quotes
Perceptions of genetic testing in palliative care patients	<p data-bbox="569 380 1856 594">Quote 25: <i>"It's just that caregiving staff must inform [family members] that a test was done. I can see it being done in palliative care. You can say: did you know that your mother passed this test, if one day you need the results, just know that they are available... yes, even at the hospital [...] As opposed to, did you know that you might be a mutation (genetic variant) carrier which of course will cause a bit of a panic [in family members] [...] In any case, in my opinion, I think it's appropriate. "</i> Participant 3</p> <p data-bbox="569 638 1843 776">Quote 26: <i>"Perhaps it could also be: would you like us to send the results to your family physician? Maybe it's the family physician that's more suited to analyze the information that is being transmitted. Because sometimes, it may not be as simple as saying: yes, it is inherited. There might be other things that need to be explained. "</i> Participant 4</p> <p data-bbox="569 820 1818 924">Quote 27: <i>"My only concern is being admitted in palliative care before being able to pass it [the test]. In my mother's case, she received palliative care at home. I don't see how it [the test] could have been done there."</i> Participant 8</p> <p data-bbox="569 967 1850 1105">Quote 28: <i>"In my father's case, in his last weeks of life, he was not always conscious, even not conscious at all during the last two weeks. Therefore, not that it's too late but, I think it should be, let's say, the oncologist who monitors the patient [who should initiate the genetic testing process]. "</i> Participant 4</p>

Table 5.5. Quotes related to the views of participants on genetic testing in palliative care patients and DNA biobanking (continued)

Subthemes	Selected quotes
Perception of DNA sampling for biobanking	<p data-bbox="541 418 1661 483">Quote 29: <i>"If ever biobanks do exist, family physicians should be made aware of them."</i> Participant 11</p> <p data-bbox="541 529 1860 667">Quote 30: <i>"Let's say we meet our specialist physician ten years later because of some medical condition. If analyzing this data [biobanks] can help caregivers, especially if it involves information regarding several family members, then, in that case, it will be even more helpful for the medical team."</i> Participant 4</p> <p data-bbox="541 712 1860 813">Quote 31: <i>"Yes. We don't know, in five years, in ten years, maybe they are going to discover many other things. (Participant 4 nodded in agreement). And if it can be used for research in the meantime [so be it]"</i> Participant 2</p> <p data-bbox="541 859 1860 922">Quote 32: <i>"But, I think on the other hand that, when someone gives a specimen for a test, I don't think it can be used if the consent was not obtained"</i> Participant 5</p>

CHAPITRE 6: What characterizes cancer family history collection tools? A critical literature review

Jude Emmanuel Cléophat

Hermann Nabi

Sylvie Pelletier

Karine Bouchard

Michel Dorval

Article publié dans la revue *Current Oncology*,

2018;25(4):e335–e350. DOI:10.3747/co.25.4042

6.1 Résumé

Objectif: Recenser et décrire les caractéristiques, le processus de validation et la performance des outils de collecte des antécédents familiaux.

Méthodes: La recherche d'articles s'est réalisée dans les bases de données MEDLINE, EMBASE et Cochrane CENTRAL d'octobre 2015 à septembre 2016. Pour être retenus, les articles devaient décrire un outil de collecte des antécédents familiaux de cancer, son utilisation ou son processus de validation.

Résultats: Soixante-deux outils ont été identifiés. Un quart peuvent automatiquement produire un pedigree, fournir une évaluation du risque de cancer et des recommandations de suivi. Un tiers ont été validés en utilisant une référence standard. Trois outils sont intégrés dans un système de dossiers électroniques. Six outils multifonctionnels prometteurs ont été identifiés.

Conclusion: Des outils multifonctionnels, validés à l'aide d'une référence standard et intégrés dans un système de dossiers électroniques seraient nécessaires à une identification accrue des personnes à risque de cancer.

6.2 Abstract

Background: Many tools have been developed for the standardized collection of cancer family history (FH). However, it remains unclear which tools have the potential to help health professionals overcome traditional barriers to collecting such histories. In this review, we describe the characteristics, validation process, and performance of existing tools and appraise the extent to which those tools can support health professionals in identifying and managing at-risk individuals.

Methods: Studies were identified through searches of the MEDLINE, EMBASE, Cochrane CENTRAL databases from October 2015 to September 2016. Articles were included if they described a cancer FH collection tool, its use, and its validation process.

Results: Based on seventy-nine articles published between February 1978 and September 2016, 62 tools were identified. Most of the tools were paper-based and designed to be self-administered by lay individuals. One quarter of the tools could automatically produce pedigrees, provide cancer-risk assessment, and deliver evidence-based recommendations. One third of the tools were validated against a standard reference for collected FH quality and cancer-risk assessment. Only 3 tools were integrated into an electronic health records system.

Conclusions: In the present review, we found no tool with characteristics that might make it an efficient clinical support for health care providers in cancer-risk identification and management. Adequately validated tools that are connected to electronic health records are needed to encourage the systematic identification of individuals at increased risk of cancer.

6.3 Introduction

The role that heredity and familial exposure to nongenetic risk modifiers (lifestyle, environmental factors, health behaviours) play in cancer occurrence is well recognized (1, 2). With the development of genomic technologies, it has become easier to identify genetic mutations conferring an increased risk for developing malignancies. Eligibility for genetic testing is based on personal and familial health history criteria (3, 4). Collection of personal and family history (FH) is a noninvasive and relatively affordable way to perform a preliminary cancer-risk assessment and to identify individuals eligible for thorough genetic assessment (5, 6). Individuals found to be at increased risk might benefit from preventive and health promotion strategies (7); those at average risk might be reassured (8). Despite its essential role in cancer-risk prevention, FH is not systematically or adequately collected in clinical settings (9, 10). Hence, at-risk individuals remain unidentified (11, 12). Furthermore, when FH is collected, follow-up recommendations are not always provided (13, 14). Thus, at-risk individuals might not be referred to the appropriate resources (9, 15) or might be falsely reassured (16).

Barriers to collecting FH in clinical settings include poor reimbursement, provider's lack of time and expertise, lack of guidelines and adequate tools, and limited functionality of electronic health information systems to capture and interpret FH data (17). The use of adapted FH collection tools could potentially alleviate some of those barriers and assist providers in collecting and interpreting FH. Many tools have been described in the literature, and several systematic reviews have attempted to group them according to different analytic perspectives (10, 18-20). However, it is unclear which tools have the potential to help health professionals overcome traditional barriers to collecting cancer FH.

According to de Hoog et al. (2014) and Taylor et al. (2008), an ideal tool for collecting FH should be self-administered by patients, computerized, easy to use, and preferably, linked to or integrated into an electronic health record (EHR) (20, 21). An ideal tool should also allow for the FH to be easily updated over time. It should be designed to draw pedigrees, perform

a criteria-based cancer-risk assessment, and deliver tailored, evidence-based management recommendations.

In the present review, we describe the characteristics, validation process, and performance of existing FH tools to determine which ones meet the criteria of the ideal tool and to assess the extent to which they can help clinicians in cancer-risk assessment and management. In contrast to prior works, our review focuses on cancer FH and considers all types of cancer in the adult population. It takes into account validated and non-validated tools to produce a broad picture of available tools used in both primary care and specialized clinics.

6.4 Methods

Data sources and inclusion criteria

We searched the MEDLINE, EMBASE, and Cochrane CENTRAL databases using combinations of the words “family history,” “taking,” “collection,” “assessment,” “cancer risk,” “tools,” “cancer,” “questionnaire,” “instrument,” and “validation.” We applied the PubMed function “Similar articles” to articles meeting our inclusion criteria and searched the lists thus generated by PubMed. We also manually searched bibliographic references of retrieved articles and systematic reviews. No time limit was applied to the search. The final literature search took place on 1 September 2016.

To be included in the analysis, articles had to meet these inclusion criteria: publication in English or French, description of a tool used to collect cancer FH in adults, primary focus on the collection of FH, and evaluation of the potential benefits and psychological impacts of a FH collection tool. Articles mentioning a FH collection tool as part of the methods without describing the instrument were excluded. Pertinent references were first identified by scanning titles. Index terms and available abstracts were subsequently reviewed to determine whether articles met the inclusion criteria. Final inclusion was based on a full-text review of selected articles. Relevant information was extracted from the articles retained at that final step.

Data Extraction and Analysis

A descriptive approach was used to summarize the features and validation process of the retained tools. The tools were described based on characteristics previously reported in three systematic reviews (18-20), but user experience was also included in our analysis. An Excel database (Microsoft Corporation, Redmond, WA, U.S.A.) containing 51 variables was created to describe study and tool characteristics, including tool name, first author name, year of publication, country, and setting in which the tool was tested or used. Properties and attributes of the tools were grouped to build the framework used to conduct our analyses and present results. Components of that framework included diseases or cancers targeted, tool format, and the tool's capacity to produce pedigrees, perform risk assessment and stratification, deliver recommendations. Data were processed and aggregated using the SAS software application (version 9.4: SAS Institute, Cary, NC, U.S.A.). Article screening, data extraction, and analysis were performed by the first author (JEC).

Analysis of tool performance

Two approaches were used to summarize and interpret tool performance. First, we combined papers in which tools were partly validated using the ACCE framework criteria (analytic validity; clinical validity; clinical utility; and ethical, legal, and social issues; Table 2.1). The ACCE framework, commissioned by the U.S. Centers for Disease Control and Prevention, is dedicated to the assessment of the benefits and risks of genetic tests (23, 24). As proposed by Qureshi et al. (2007), the framework can be used to evaluate FH collection tools (22).

Our second approach consisted in combining articles that had used performance indicators different from those suggested by the ACCE framework to evaluate the thoroughness of the FHs collected and the cancer-risk assessment ability of the tool. Concordance between tools and chosen references (for example, genetic counsellor, medical chart) was measured according to the various aspects of FH and cancer-risk assessment. Evaluation strategies and results were summarized in a table.

6.5 Results

Tools identified, country and setting of use, and target users

Tables 6.1 and 6.2 present 62 FH collection tools that matched our criteria, identified from seventy-nine publications that matched our criteria (11, 12, 14, 16, 25–99). Most were developed in the United States and the United Kingdom (73%), almost half were used in primary care settings (47%), and more than three quarters were devised to be self-administered by lay individuals (81%).

Types of tools based on the diseases targeted

The identified tools could be classified as generic or cancer-specific. Generic tools (n = 17) allow for the collection of FH for several medical conditions, including cancers (Table 6.1). Specific tools (n = 45) focus on the FH for one or several types of cancer or cancer syndromes (Table 6.2). Most frequently, FH is assessed for breast, ovarian, colon, and prostate cancers.

Format of the identified tools

Tools for FH collection could be divided into three categories: paper-based (n=31), interview-based (n=10), and electronic (n=21). Paper-based questionnaires are intended to be completed at home or in the clinic. They consist of structured, open-ended, and closed-ended questions; tables (28, 33, 53, 65, 78, 79, 82, 84, 85, 96); organigrams (66); or pedigrees (26, 27). Interview-based tools consisted of automated telephone-based interviews (55, 75), structured computer-assisted telephone interviews (87), and face-to-face interviews (54, 56, 61, 76, 80, 93, 98). Non-automated telephone-based and face-to-face interviews are conducted with the support of structured questionnaires or pedigree information sheets (54, 56, 61, 76, 80, 87, 98, 93).

Electronic tools allow for interactive question-answering in a logical process that uses dialog boxes (30–32, 63, 64), drop-down windows (62, 81), or diagrams from which pedigrees can be built (97). Three electronic tools display lists of possible or preformulated answers (45, 46, 51, 95). Three others have blank spaces (49, 81) or empty pedigrees (40) that have to be

completed. One electronic tool is a question prompter intended to be used by physicians during patient interviews (74). Electronic questionnaires are available for use on a digital assistant (74), a tablet (51, 86), a laptop (47, 86), or a computer in the clinic (41, 47, 62, 63, 70, 86). They can be accessible through the Internet (11, 30–32, 34, 39, 41–44, 47, 81, 89, 91, 95, 97), an online patient portal (40, 45, 46, 49), or an intranet (71, 72). Updates to the FH are possible with 3 of the electronic tools (42, 86, 89). Another 3 tools are incorporated into or linked back to EHRs (40, 47, 92).

Degree of kinship covered and pedigree production

Information about the degree of kinship covered was available for 53 tools (85%). Of those 53 tools, 13% asked respondents only about 1st-degree relatives; 87% and 49% included 2nd- and 3rd-degree relatives respectively. Almost half the tools (n= 29, 47%) are geared toward production of a pedigree, with 14 of them (23%) automatically producing a pedigree after the entry of FH data. Except for 1 automated telephone interview (75), all of those tools are electronic. Another 15 tools (24%) allow for the detailed collection of FH in a way that a pedigree can subsequently be constructed. Nevertheless, 32 tools (52%) are disease-oriented, seeking only a positive FH of cancer among relatives.

Cancer-risk assessment and recommendation delivery

Of 20 tools (32%) that provide a preliminary cancer-risk assessment, 80% do so automatically, including 15 electronic tools and 1 automated telephone interview (55). Of the paper-based tools, 4 allow for a preliminary cancer-risk assessment and communication to respondents (66, 79, 84, 85). Tools providing cancer-risk assessments are mostly cancer-specific (70%). Tailored follow-up recommendations for patients can be delivered by 15 tools (24%), with 9 of them offering advice on risk-reducing strategies (healthy lifestyle, cancer surveillance, preventive interventions). Six tools propose management recommendations to clinicians. When appropriate, 9 tools refer respondents to genetic counselling. Respondents are invited or prepared by 8 tools to talk about their cancer risk with their health care professionals. In 5 tools that include a cancer-risk assessment component (49, 66, 74, 84, 85), no recommendations for follow-up are issued.

Respondent experience and appreciation of the tools

User appreciation and experience were reported for 19 tools (31%). Overall, respondents expressed positive attitudes toward the tools, judging them as simple (71, 91, 96), easy to use (11, 30, 34, 43, 49, 51, 62, 71, 72, 79, 81, 85, 89, 91), easy to understand (11, 43, 47, 79, 91, 96), worthy of recommendation to peers (43,79), worthy of definitive incorporation into EHRs (92), or highly acceptable (75). Fair or negative appreciations were reported for only 4 tools. Respondents felt “fairly satisfied” about the cancer-risk information provided (70), required assistance for completing the tool (43), and at times, considered them too long (49) or “brittle and clunky” (81). The time required to complete the questionnaire was reported for 26 tools (42%). The completion time was 30 minutes or less for 20 tools. For 6 tools, completion time varied from 33 minutes to 120 hours.

Tool evaluation and performance using the ACCE framework

Analytic validity was measured for 5 tools and involved various FH parameters (Table 6.3). Analytic sensitivity varied from 33% to 100%, and specificity varied from 76% to 97%. Clinical validity was calculated for 6 tools (Table 6.3). Sensitivity for identifying increased risk varied from 0% to 100%; specificity, from 54% to 92%; positive predictive value, from 24% to 80%; and negative predictive value, from 92% to 100%.

A formal evaluation of the clinical utility of the tool was not performed in any publication. However, based on study results, we identified potential benefits for respondents and their relatives. Assessment of FH helped to identify cancer patients for whom a referral to a genetics clinic would be warranted because of the pattern of cancer occurrence in their family (12, 68, 80, 94, 96, 99). The tool allowed for increased and improved-quality referrals to genetics clinics (12, 69, 71, 72, 90, 92); for FH-based decision-making in primary care (41, 43, 44, 47); and for efficient (26, 28, 45, 46, 49, 88, 92), efficacious (11, 39–44, 51, 54, 62–64, 68, 73, 75, 76–78, 81, 82), and exhaustive (25) collection of FH and updates (41,86,89). Increased compliance with cancer screening (55, 61) and changes in health behaviours (34) were also noted. By collecting the FH before clinical appointments,

clinicians had more time to assess and discuss cancer risk, resulting in enhanced-quality counselling and improved individual management (49, 91).

The fourth component of the ACCE framework—ethics, legal, and social issues—were not discussed in the retained publications, except for psychological effects. After FH documentation and cancer-risk assessment, psychological evaluations for respondents showed scores for distress and depressive symptoms that were, on average, within normal limits (29, 65, 70, 77).

Tool performance according to indicators other than the ACCE framework

The performance of 30 cancer FH collection tools was assessed using indicators different from those proposed in the ACCE framework. Table 6.4 summarizes the strategies and comparators used by the research teams to assess the thoroughness of the FH collected and the appropriateness of risk stratifications and referrals to genetics clinics. Validation outcomes were reported as narratives supplemented with quantitative data, simple frequencies or proportions (or both) not related to intrinsic validity, correlation coefficients, concordance scores, and percentages of agreement. Sensitivities, specificities, and odds ratios were calculated to assess the appropriateness of referrals to genetics clinics. Overall, those tools found a good level of concordance for FH collection and risk assessment with their respective comparators. The tools outperformed medical charts in FH collection.

6.6 Discussion

In the present review, we identified 17 generic and 45 cancer-specific tools developed for cancer FH collection. Most of the retrieved tools were paper-based and designed to be self-administered by patients and family members. One third of the tools identified were available electronically, and one quarter were able to automatically produce a pedigree, provide cancer-risk assessment, and deliver evidence-based recommendations. The validation process showed that the performance of the tools varied depending on the disease or diseases being investigated, the FH parameters, and the comparators considered. One third of the tools were partly validated against a standard reference.

To our knowledge, our review is the first to focus on FH collection tools developed to report on all types of cancer in the adult population. It is also the first to assess the strategies used to validate tools according to the ACCE framework. It represents an important update concerning the progress made over time in developing FH collection tools. Our findings about the greater number of cancer-specific tools, the preference for paper-based and self-administered instruments, the inconsistent validation, and the lack of functionality, are similar to those in earlier reviews (18-20).

We did not find any tools that met all the characteristics of an ideal tool to support clinicians in decision-making and cancer-risk management effectively, but 6 were considered promising: GRACE (70), MeTree (42), Health Heritage (11), HughesRiskApps (86), Cancer in the Family (89), and CancerGene Connect (91). All 6 tools are electronic and self-administered; all draw pedigrees and provide cancer-risk assessment and management recommendations. However, updates to the FH are possible in only 3 of them (MeTree, HughesRiskApps, Cancer in the Family) (42, 86, 89). Only 2 (Health Heritage, MeTree) (11, 42) were evaluated for FH accuracy and completeness, and risk-assessment accuracy or compliance with proposed genetics referral guidelines. Moreover, only 3 were deemed easy to use (Health Heritage, CancerGene Connect, Cancer in the Family) (11, 89, 91). More importantly, none are embedded into an EHR system. Hickey et al. (2017) and Feero et al. (2008) made a case for integrating, into EHRs, a common FH core dataset that would allow for the standardized collection and exchange of FH throughout health information systems, ensuring a continuum of patient care (100, 101). Although none of these 6 proposed tools are “ideal” cancer FH questionnaires, they can still help health care providers to identify at-risk individuals and families. They could be used in medical clinics to screen patients requiring a genetic counselling referral or in genetics clinics to document FH and to conduct a preliminary risk assessment before a formal genetic counselling interview.

Nevertheless, non-electronic tools still have their place in cancer FH collection, given that not every clinical setting is equipped with an EHR system and not every health care provider has access to and can make use of the Internet and electronic devices. Validated

paper-based questionnaires, automated telephone interviews, and telephone and face-to-face interviews can play a significant role in identifying at-risk individuals if they can guide health care providers in assessing risk and making decisions, and if the data can be easily retrieved and updated. Otherwise, their contribution will remain partial and will continue to require additional human resources.

Lu et al. (2014), on behalf of the American Society of Clinical Oncology, advocated for the use of a minimum cancer FH, including 1st- and 2nd-degree relatives in both the maternal and paternal lineages (17). For nearly 70% of retrieved tools, cancer FH was collected up to 2nd-degree relatives. However, it remains unclear how that minimum FH affects cancer-risk assessment. It would be worthwhile to compare the performance of the tools according to the degree of kinship covered and the perspective taken (pedigree-oriented vs. disease-oriented). Cost-effectiveness analyses should also be undertaken to determine whether an evidenced-based benefit accrues to the use of one type of tool over another.

Automatic production of pedigrees by an electronic or an automated collection tool can be beneficial for health care providers. Three-generation pedigrees allow for an appreciation of family size, a determination of the pattern of medical condition inheritance within the family, and easier identification of at-risk individuals (102). Of the 23 electronic or automated FH collection tools identified in this review, only 14 were able to generate a pedigree automatically. Thus, improvements are needed in this regard.

Tools for FH collection that estimate individual risk of cancer and propose management strategies would be valuable to health care providers and would facilitate provider–patient risk communication. Only one third of the tools identified here can provide risk assessment, and one quarter can issue management recommendations. Indeed, we identified 5 tools that provide a preliminary risk assessment, but none issue follow-up recommendations (49, 66, 74, 84, 85). The lack of follow-up represents a missed opportunity to empower respondents with choices concerning their health and providers with the ability to manage at-risk individuals.

Health care providers often state that lack of time precludes them from routinely collecting FH. However, the fact that 81% of the identified tools can be self-administered by lay individuals has the potential to help overcome that barrier. The tools allow patients and family members to provide FH information without lengthening in-office consultations. Moreover, answering the questionnaires at home offers patients the opportunity to contact family members for more precise information (102).

Tool completion time was not reported for more than half the tools. Unfortunately, the reasons for that non-reporting were not provided. Given the importance of completion time to the acceptability and usability of the tools, authors should document that aspect more thoroughly. Also, researchers should try to balance FH comprehensiveness and ease of questionnaire completion when developing new tools.

Systematic validation of FH collection tools is needed; 33% of the tools identified in our review did not benefit from validation against any comparator. The ACCE framework, the first publicly available analytic process for the evaluation of the risks and benefits of genetic testing, constitutes an important resource for validating cancer FH tools (103), and both Qureshi et al. (2007) and Valdez et al. (2010) advocated for its use (6, 22). Few of the identified tools were validated in a way that complies with some components of the framework which, when considered in its entirety, has the potential to allow for a standardized, comprehensive, and in-depth assessment of a tool's performance and effects. Wider use of the ACCE or an equivalent framework (104) should be encouraged when tools are being developed, especially if evidence-based recommendations are to be delivered to lay individuals and health professionals.

Interpretation of the results of the present review should be considered in light of several potential limitations. First, our search was limited to reports published in French and English, which might have resulted in publication bias. However, we did not find additional relevant articles in other languages. Second, only 1 reviewer analyzed the papers and extracted the data. However, the latter limitation was mitigated through data cross-checking and repeated readings of relevant article sections. Third, the literature search might have

missed papers of interest given that it ended in September 2016. In that regard, we conducted an overview of the literature spanning 1 October 2016 through 3 January 2018. We found four additional relevant papers (105–108), but none reported any particular innovative tool characteristics. Including those papers in the present review would not have significantly changed the main results. Fourth, we could have used more precise search terms such as “pedigree production,” “tablet and smartphone apps,” and “laptop,” which could have enriched the present work. Finally, ranking the tools by score could have been more insightful for readers. However, that approach would have required a purpose-designed and validated scale. To our knowledge, such a scale does not yet exist—but it is needed.

6.7 Conclusion and perspectives

Currently, there is no standard cancer FH collection tool. The tools identified here can help health professionals in the systematic collection of FH. They can facilitate the identification of individuals at increased risk of cancer while also saving time for the health care provider. However, most of the identified tools do not produce pedigrees, perform cancer-risk assessment, or deliver management recommendations, and few are integrated into EHRs, which limits the support that they provide to health care providers. Those areas are the ones that require improvement. Notably, information technology developments are needed to integrate electronic cancer FH collection tools into EHRs to promote secure sharing of health information.

Developing and making available multifaceted cancer FH collection tools is important. However, increasing the capability and willingness of health care providers to use the outcomes of FH assessment for preventive and, sometimes, therapeutic purposes is a challenge (14). Research and new strategies are necessary to address that challenge. In the meantime, continuous effort should be made to upgrade the functionality of existing tools that will improve the ability of health professionals to identify and manage high-risk individuals. As has already occurred for hereditary cancer identification and genetic counselling referral guidelines in a pediatric population (109), smartphone and tablet

applications are other avenues that can be explored to document FH in adults. Because of their widespread use and popularity, such devices have the potential to streamline FH information-sharing between patients, family members, and health care providers. Several Web-based initiatives for collecting cancer FH have also been reported (22,110). However, those initiatives still have to be evaluated in scientific studies to gain acceptance.

The emerging role of the genetic counselling assistant in the field of genetic counselling (111) holds much promise and could potentially increase the efficiency of certified genetic counsellors and expand their patient volume. The effect on genetic counselling accessibility and uptake attributable to the use by genetic assistants of the tools recommended in the present review represents an interesting perspective for further research.

More studies of cancer FH collection tools—their validation, utility, social impacts, implementation, utilization, and user experience—are needed. Comparative studies evaluating the efficacy of generic and cancer-specific tools in collecting cancer FH are also needed. Cohort studies with populations of individuals at increased risk might also offer the possibility to assess, in real-world conditions, the clinical validity of cancer FH collection tools.

References

1. Frank C, Fallah M, Ji J, Sundquist J, Hemminki K. The population impact of familial cancer, a major cause of cancer. *Int J Cancer*. 2014;134(8):1899-906.
2. Fletcher O, Houlston RS. Architecture of inherited susceptibility to common cancer. *Nat Rev Cancer*. 2010;10(5):353-61.
3. Dos Santos Vidal R, Hawrysh A, Walia JS, Davey S, Feilotter H. Eligibility Criteria and Genetic Testing Results from a High-Risk Cohort for Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome in Southeastern Ontario. *J Mol Diagn*. 2016;18(3):362-9.
4. Umar A, Boland CR, Terdiman JP, Syngal S, de la Chapelle A, Ruschoff J, Fishel R, Lindor NM, Burgart LJ, Hamelin R, Hamilton SR, Hiatt RA, et al. Revised Bethesda Guidelines for hereditary nonpolyposis colorectal cancer (Lynch syndrome) and microsatellite instability. *J Natl Cancer Inst*. 2004;96(4):261-8.
5. Syngal S, Brand RE, Church JM, Giardiello FM, Hampel HL, Burt RW, American College of G. ACG clinical guideline: Genetic testing and management of hereditary gastrointestinal cancer syndromes. *Am J Gastroenterol*. 2015;110(2):223-62; quiz 63.
6. Valdez R, Yoon PW, Qureshi N, Green RF, Khoury MJ. Family history in public health practice: a genomic tool for disease prevention and health promotion. *Annu Rev Public Health*. 2010;31:69-87 1 p following
7. Smith RA, Andrews K, Brooks D, DeSantis CE, Fedewa SA, Lortet-Tieulent J, Manassaram-Baptiste D, Brawley OW, Wender RC. Cancer screening in the United States, 2016: A review of current American Cancer Society guidelines and current issues in cancer screening. *CA Cancer J Clin*. 2016;66(2):96-114.
8. Lucassen A, Watson E, Harcourt J, Rose P, O'Grady J. Guidelines for referral to a regional genetics service: GPs respond by referring more appropriate cases. *Fam Pract*. 2001;18(2):135-40.
9. Wood ME, Kadlubek P, Pham TH, Wollins DS, Lu KH, Weitzel JN, Neuss MN, Hughes KS. Quality of cancer family history and referral for genetic counseling and testing among oncology practices: a pilot test of quality measures as part of the American Society of Clinical Oncology Quality Oncology Practice Initiative. *J Clin Oncol*. 2014;32(8):824-9.
10. Plat AW, Kroon AA, Van Schayck CP, De Leeuw PW, Stoffers HE. Obtaining the family history for common, multifactorial diseases by family physicians. A descriptive systematic review. *Eur J Gen Pract*. 2009;15(4):231-42.
11. Cohn WF, Ropka ME, Pelletier SL, Barrett JR, Kinzie MB, Harrison MB, Liu Z, Miesfeldt S, Tucker AL, Worrall BB, Gibson J, Mullins IM, et al. Health Heritage(c) a web-based tool for the collection and assessment of family health history: initial user experience and analytic validity. *Public health genomics*. 2010;13(7-8):477-91.
12. Vogel TJ, Stoops K, Bennett RL, Miller M, Swisher EM. A self-administered family history questionnaire improves identification of women who warrant referral to genetic counseling for hereditary cancer risk. *Gynecol Oncol*. 2012;125(3):693-8.
13. Wood ME, Flynn BS, Stockdale A. Primary care physician management, referral, and relations with specialists concerning patients at risk for cancer due to family history. *Public Health Genomics*. 2013;16(3):75-82.

14. Volk LA, Staroselsky M, Newmark LP, Pham H, Tumolo A, Williams DH, Tsurikova R, Schnipper J, Wald J, Bates DW. Do physicians take action on high risk family history information provided by patients outside of a clinic visit? *Stud Health Technol Inform.* 2007;129(Pt 1):13-7.
15. Murff HJ, Byrne D, Syngal S. Cancer risk assessment: quality and impact of the family history interview. *Am J Prev Med.* 2004;27(3):239-45.
16. Benjamin C, Booth K, Ellis I. A Prospective Comparison Study of Different Methods of Gathering Self-Reported Family History Information for Breast Cancer Risk Assessment. *J Genet Couns.* 2003;12(2):151-70.
17. Lu KH, Wood ME, Daniels M, Burke C, Ford J, Kauff ND, Kohlmann W, Lindor NM, Mulvey TM, Robinson L, Rubinstein WS, Stoffel EM, et al. on behalf of the American Society of Clinical Oncology. American Society of Clinical Oncology Expert Statement: collection and use of a cancer family history for oncology providers. *J Clin Oncol.* 2014;32(8):833-40.
18. Reid GT, Walter FM, Brisbane JM, Emery JD. Family history questionnaires designed for clinical use: a systematic review. *Public Health Genomics.* 2009;12(2):73-83.
19. Qureshi N, Carroll JC, Wilson B, Santaguida P, Allanson J, Brouwers M, Raina P. The current state of cancer family history collection tools in primary care: a systematic review. *Genet Med.* 2009;11(7):495-506.
20. de Hoog CL, Portegijs PJ, Stoffers HE. Family history tools for primary care are not ready yet to be implemented. A systematic review. *Eur J Gen Pract.* 2014;20(2):125-33.
21. Taylor DP, Hulse NC, Wood GM, Haug PJ, Williams MS. Ideal features for a patient-entered family history and risk assessment tool. *AMIA Annu Symp Proc.* 2008:1152.
22. Qureshi N, Wilson B, Santaguida P, Carroll J, Allanson J, Culebro CR, Brouwers M, Raina P. Collection and use of cancer family history in primary care. *Evid Rep Technol Assess (Full Rep).* 2007(159):1-84.
23. Yoon PW, Scheuner MT, Khoury MJ. Research priorities for evaluating family history in the prevention of common chronic diseases. *Am J Prev Med.* 2003;24(2):128-35.
24. United States, Department of Health and Human Services, Centers for Disease Control and Prevention (CDC). ACCE Model Process for Evaluating Genetic tests [Web page]. Atlanta, Georgia, GA: CDC; 2010. [Available at: <https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/acce/>; cited 20 December, 2017].
25. Cole J, Conneally PM, Hodes ME, Merritt AD. Genetic family history questionnaire. *J Med Genet.* 1978;15(1):10-8.
26. Williams RR, Hunt SC, Barlow GK, Chamberlain RM, Weinberg AD, Cooper HP, Carbonari JP, Gotto AM, Jr. Health family trees: a tool for finding and helping young family members of coronary and cancer prone pedigrees in Texas and Utah. *Am J Public Health.* 1988;78(10):1283-6.
27. Johnson J, Giles RT, Larsen L, Ware J, Adams T, Hunt SC. Utah's Family High Risk Program: bridging the gap between genomics and public health. *Prev Chronic Dis.* 2005;2(2):A24.
28. Qureshi N, Bethea J, Modell B, Brennan P, Papageorgiou A, Raeburn S, Hapgood R, Modell M. Collecting genetic information in primary care: evaluating a new family history tool. *Fam Pract.* 2005;22(6):663-9.

29. Qureshi N, Standen PJ, Hapgood R, Hayes J. A randomized controlled trial to assess the psychological impact of a family history screening questionnaire in general practice. *Fam Pract.* 2001;18(1):78-83.
30. Colombet I, Dart T, Leneveut L, Zunino S, Menard J, Chatellier G, EsPe RG. A computer decision aid for medical prevention: a pilot qualitative study of the Personalized Estimate of Risks (EsPeR) system. *BMC Med Inform Decis Mak.* 2003;3:13.
31. Colombet I, Dart T, Leneveut L, Zunino S, Menard J, Chatellier G. Combining risks estimations and clinical practice guidelines in a computer decision aid: a pilot study of the EsPeR system. *Stud Health Technol Inform.* 2003;95:525-30.
32. Colombet I, Xu Y, Jaulent MC, Desages D, Degoulet P, Chatellier G. A generic computerized method for estimate of familial risks. *Proc AMIA Symp.* 2002:175-9.
33. Frezzo TM, Rubinstein WS, Dunham D, Ormond KE. The genetic family history as a risk assessment tool in internal medicine. *Genet Med.* 2003;5(2):84-91.
34. Yoon PW, Scheuner MT, Jorgensen C, Khoury MJ. Developing Family Healthware, a family history screening tool to prevent common chronic diseases. *Prev Chronic Dis.* 2009;6(1):A33.
35. Rubinstein WS, Acheson LS, O'Neill SM, Ruffin MTt, Wang C, Beaumont JL, Rothrock N, on behalf of the Family Healthware Impact Trial Group. Clinical utility of family history for cancer screening and referral in primary care: a report from the Family Healthware Impact Trial. *Genet Med.* 2011;13(11):956-65.
36. Ruffin MTt, Nease DE, Jr., Sen A, Pace WD, Wang C, Acheson LS, Rubinstein WS, O'Neill S, Gramling R, Family History Impact Trial G. Effect of preventive messages tailored to family history on health behaviors: the Family Healthware Impact Trial. *Ann Fam Med.* 2011;9(1):3-11.
37. O'Neill SM, Rubinstein WS, Wang C, Yoon PW, Acheson LS, Rothrock N, Starzyk EJ, Beaumont JL, Galliher JM, Ruffin MTt, Family Healthware Impact Trial g. Familial risk for common diseases in primary care: the Family Healthware Impact Trial. *Am J Prev Med.* 2009;36(6):506-14.
38. Baumgart LA, Postula KJ, Knaus WA. Initial clinical validation of Health Heritage, a patient-facing tool for personal and family history collection and cancer risk assessment. *Fam Cancer.* 2016;15(2):331-9.
39. Facio FM, Feero WG, Linn A, Oden N, Manickam K, Biesecker LG. Validation of My Family Health Portrait for six common heritable conditions. *Genet Med.* 2010;12(6):370-5.
40. Hulse NC, Ranade-Kharkar P, Post H, Wood GM, Williams MS, Haug PJ. Development and early usage patterns of a consumer-facing family health history tool. *AMIA Annu Symp Proc.* 2011;2011:578-87.
41. Orlando LA, Hauser ER, Christianson C, Powell KP, Buchanan AH, Chesnut B, Agbaje AB, Henrich VC, Ginsburg G. Protocol for implementation of family health history collection and decision support into primary care using a computerized family health history system. *BMC Health Serv Res.* 2011;11:264.
42. Orlando LA, Buchanan AH, Hahn SE, Christianson CA, Powell KP, Skinner CS, Chesnut B, Blach C, Due B, Ginsburg GS, Henrich VC. Development and validation of a primary care-based family health history and decision support program (MeTree). *N C Med J.* 2013;74(4):287-96.

43. Wu RR, Orlando LA, Himmel TL, Buchanan AH, Powell KP, Hauser ER, Agbaje AB, Henrich VC, Ginsburg GS. Patient and primary care provider experience using a family health history collection, risk stratification, and clinical decision support tool: a type 2 hybrid controlled implementation-effectiveness trial. *BMC Fam Pract.* 2013;14:111.
44. Wu RR, Himmel TL, Buchanan AH, Powell KP, Hauser ER, Ginsburg GS, Henrich VC, Orlando LA. Quality of family history collection with use of a patient facing family history assessment tool. *BMC Fam Pract.* 2014;15:31.
45. Slack WV, Kowaloff HB, Davis RB, Delbanco T, Locke SE, Safran C, Bleich HL. Evaluation of computer-based medical histories taken by patients at home. *J Am Med Inform Assoc.* 2012;19(4):545-8.
46. Slack WV, Kowaloff HB, Davis RB, Delbanco T, Locke SE, Bleich HL. Test-retest reliability in a computer-based medical history. *J Am Med Inform Assoc.* 2011;18(1):73-6.
47. Baer HJ, Schneider LI, Colditz GA, Dart H, Andry A, Williams DH, Orav EJ, Haas JS, Getty G, Whittemore E, Bates DW. Use of a web-based risk appraisal tool for assessing family history and lifestyle factors in primary care. *J Gen Intern Med.* 2013;28(6):817-24.
48. Walter FM, Prevost AT, Birt L, Grehan N, Restarick K, Morris HC, Sutton S, Rose P, Downing S, Emery JD. Development and evaluation of a brief self-completed family history screening tool for common chronic disease prevention in primary care. *Br J Gen Pract.* 2013;63(611):e393-400.
49. Doerr M, Edelman E, Gabitzsch E, Eng C, Teng K. Formative evaluation of clinician experience with integrating family history-based clinical decision support into clinical practice. *J Pers Med.* 2014;4(2):115-36.
50. Emery JD, Reid G, Prevost AT, Ravine D, Walter FM. Development and validation of a family history screening questionnaire in Australian primary care. *Ann Fam Med.* 2014;12(3):241-9.
51. Wang C, Bickmore T, Bowen DJ, Norkunas T, Campion M, Cabral H, Winter M, Paasche-Orlow M. Acceptability and feasibility of a virtual counselor (VICKY) to collect family health histories. *Genet Med.* 2015;17(10):822-30.
52. Morrison CM, Ringenberg QS, Gerhard V, Anderson S, Doll DC, Yarbrow JW. Collecting cancer registry data with a Cancer Patient Questionnaire. *J Cancer Educ.* 1987;2(4):233-8.
53. Aitken JF, Green AC, MacLennan R, Youl P, Martin NG. The Queensland Familial Melanoma Project: study design and characteristics of participants. *Melanoma Res.* 1996;6(2):155-65.
54. de Bock GH, Perk DC, Oosterwijk JC, Hageman GC, Kievit J, Springer MP. Women worried about their familial breast cancer risk--a study on genetic advice in general practice. *Fam Pract.* 1997;14(1):40-3.
55. Kadison P, Pelletier EM, Mounib EL, Oppedisano P, Poteat HT. Improved screening for breast cancer associated with a telephone-based risk assessment. *Prev Med.* 1998;27(3):493-501.
56. Mussio P, Weber W, Brunetti D, Stemmermann GN, Torhorst J. Taking a family history in cancer patients with a simple questionnaire. *Anticancer Res.* 1998;18(4B):2811-4.
57. House W, Sharp D, Sheridan E. Identifying and screening patients at high risk of colorectal cancer in general practice. *J Med Screen.* 1999;6(4):205-8.

58. Rose PW, Murphy M, Munafo M, Chapman C, Mortensen N, Lucassen A. Improving the ascertainment of families at high risk of colorectal cancer: a prospective GP register study. *Br J Gen Pract.* 2004;54(501):267-71.
59. Leggatt V, Mackay J, Yates JR. Evaluation of questionnaire on cancer family history in identifying patients at increased genetic risk in general practice. *BMJ.* 1999;319(7212):757-8.
60. Leggatt V, Mackay J, Marteau TM, Yates JR. The psychological impact of a cancer family history questionnaire completed in general practice. *J Med Genet.* 2000;37(6):470-2.
61. Church J, McGannon E. Family history of colorectal cancer: how often and how accurately is it recorded? *Dis Colon Rectum.* 2000;43(11):1540-4.
62. Westman J, Hampel H, Bradley T. Efficacy of a touchscreen computer based family cancer history questionnaire and subsequent cancer risk assessment. *J Med Genet.* 2000;37(5):354-60.
63. Sweet KM, Bradley TL, Westman JA. Identification and referral of families at high risk for cancer susceptibility. *J Clin Oncol.* 2002;20(2):528-37.
64. Kelly KM, Porter K, Remy A, Westman JA. Promotion of cancer family history awareness: Jameslink Cancer Risk Assessment Tool at community health fairs. *J Genet Couns.* 2008;17(3):274-82.
65. Hurt GJ, McQuellon RP, Michielutte R, Conrad DM, Carter S, Anderson H. Risk assessment of first-degree relatives of women with breast cancer: a feasibility study. *Oncol Nurs Forum.* 2001;28(7):1097-104.
66. Fisher TJ, Kirk J, Hopper JL, Godding R, Burgemeister FC. A simple tool for identifying unaffected women at a moderately increased or potentially high risk of breast cancer based on their family history. *Breast.* 2003;12(2):120-7.
67. Hughes KS, Roche C, Campbell CT, Siegel N, Salisbury L, Chekos A, Katz MS, Edell E. Prevalence of family history of breast and ovarian cancer in a single primary care practice using a self-administered questionnaire. *Breast J.* 2003;9(1):19-25.
68. Grover S, Stoffel EM, Bussone L, Tschoegl E, Syngal S. Physician assessment of family cancer history and referral for genetic evaluation in colorectal cancer patients. *Clin Gastroenterol Hepatol.* 2004;2(9):813-9.
69. Wallace E, Hinds A, Campbell H, Mackay J, Cetnarskyj R, Porteous ME. A cross-sectional survey to estimate the prevalence of family history of colorectal, breast and ovarian cancer in a Scottish general practice population. *Br J Cancer.* 2004;91(8):1575-9.
70. Braithwaite D, Sutton S, Mackay J, Stein J, Emery J. Development of a risk assessment tool for women with a family history of breast cancer. *Cancer Detect Prev.* 2005;29(5):433-9.
71. Emery J. The GRAIDS Trial: the development and evaluation of computer decision support for cancer genetic risk assessment in primary care. *Ann Hum Biol.* 2005;32(2):218-27.
72. Emery J, Morris H, Goodchild R, Fanshawe T, Prevost AT, Bobrow M, Kinmonth AL. The GRAIDS Trial: a cluster randomised controlled trial of computer decision support for the management of familial cancer risk in primary care. *Br J Cancer.* 2007;97(4):486-93.
73. Jones JL, Hughes KS, Kopans DB, Moore RH, Howard-McNatt M, Hughes SS, Lee NY, Roche CA, Siegel N, Gadd MA, Smith BL, Michaelson JS. Evaluation of hereditary risk in a mammography population. *Clin Breast Cancer.* 2005;6(1):38-44.

74. Schroy PC, 3rd, Glick JT, Geller AC, Jackson A, Heeren T, Prout M. A novel educational strategy to enhance internal medicine residents' familial colorectal cancer knowledge and risk assessment skills. *Am J Gastroenterol*. 2005;100(3):677-84.
75. Acheson LS, Zyzanski SJ, Stange KC, Deptowicz A, Wiesner GL. Validation of a self-administered, computerized tool for collecting and displaying the family history of cancer. *J Clin Oncol*. 2006;24(34):5395-402.
76. Bravi F, Bosetti C, Negri E, Lagiou P, La Vecchia C. Family history of cancer provided by hospital controls was satisfactorily reliable. *J Clin Epidemiol*. 2007;60(2):171-5.
77. Kelly KM, Shedlosky-Shoemaker R, Porter K, Remy A, DeSimone P, Andrykowski MA. Cancer family history reporting: impact of method and psychosocial factors. *J Genet Couns*. 2007;16(3):373-82.
78. Murff HJ, Greevy RA, Syngal S. The comprehensiveness of family cancer history assessments in primary care. *Community Genet*. 2007;10(3):174-80.
79. Cohn WF, Jones SM, Miesfeldt S. "Are you at risk for hereditary breast cancer?": development of a personal risk assessment tool for hereditary breast and ovarian cancer. *J Genet Couns*. 2008;17(1):64-78.
80. Yip L, Ogilvie JB, Challinor SM, Salata RA, Thull DL, Yim JH, Carty SE. Identification of multiple endocrine neoplasia type 1 in patients with apparent sporadic primary hyperparathyroidism. *Surgery*. 2008;144(6):1002-6.
81. Zimmerman NH, Patel C, Chen DP. ChMP: A collaborative medical history portal. *AMIA Annu Symp Proc*. 2008:859-63.
82. Armel SR, McCuaig J, Finch A, Demsky R, Panzarella T, Murphy J, Rosen B. The effectiveness of family history questionnaires in cancer genetic counseling. *J Genet Couns*. 2009;18(4):366-78.
83. Ashton-Prolla P, Giacomazzi J, Schmidt AV, Roth FL, Palmero EI, Kalakun L, Aguiar ES, Moreira SM, Batassini E, Belo-Reyes V, Schuler-Faccini L, Giugliani R, et al. Development and validation of a simple questionnaire for the identification of hereditary breast cancer in primary care. *BMC Cancer*. 2009;9:283.
84. Bellcross CA, Lemke AA, Pape LS, Tess AL, Meisner LT. Evaluation of a breast/ovarian cancer genetics referral screening tool in a mammography population. *Genet Med*. 2009;11(11):783-9.
85. Dudley-Brown S, Freivogel M. Hereditary colorectal cancer in the gastroenterology clinic: how common are at-risk patients and how do we find them? *Gastroenterol Nurs*. 2009;32(1):8-16.
86. Ozanne EM, Loberg A, Hughes S, Lawrence C, Drohan B, Semine A, Jellinek M, Cronin C, Milham F, Dowd D, Block C, Lockhart D, et al. Identification and management of women at high risk for hereditary breast/ovarian cancer syndrome. *Breast J*. 2009;15(2):155-62.
87. Wideroff L, Garceau AO, Greene MH, Dunn M, McNeel T, Mai P, Willis G, Gonsalves L, Martin M, Graubard BI. Coherence and completeness of population-based family cancer reports. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev*. 2010;19(3):799-810.
88. Pieper C, Kolankowska I, Jockel KH. Does a screening questionnaire for familial and hereditary colorectal cancer risk work in a health insurance population? *Eur J Cancer Care (Engl)*. 2012;21(6):758-65.

89. Rupert DJ, Squiers LB, Renaud JM, Whitehead NS, Osborn RJ, Furberg RD, Squire CM, Tzeng JP. Communicating risk of hereditary breast and ovarian cancer with an interactive decision support tool. *Patient Educ Couns.* 2013;92(2):188-96.
90. Koeneman MM, Kruse AJ, Sep SJ, Gubbels CS, Slangen BF, van Gorp T, Lopes A, Gomez-Garcia E, Kruitwagen RF. A family history questionnaire improves detection of women at risk for hereditary gynecologic cancer: a pilot study. *Fam Cancer.* 2014;13(3):469-75.
91. Pritzlaff M, Yorczyk A, Robinson LS, Pirzadeh-Miller S, Lin T, Euhus D, Ross TS. An internal performance assessment of CancerGene Connect: an electronic tool to streamline, measure and improve the genetic counseling process. *J Genet Couns.* 2014;23(6):1034-44.
92. Scheuner MT, Hamilton AB, Peredo J, Sale TJ, Austin C, Gilman SC, Bowen MS, Goldzweig CL, Lee M, Mittman BS, Yano EM. A cancer genetics toolkit improves access to genetic services through documentation and use of the family history by primary-care clinicians. *Genet Med.* 2014;16(1):60-9.
93. Son Y, Lim MC, Seo SS, Kang S, Park SY. Completeness of pedigree and family cancer history for ovarian cancer patients. *J Gynecol Oncol.* 2014;25(4):342-8.
94. Eiriksson L, Aronson M, Clarke B, Mojtahedi G, Massey C, Oza AM, Gallinger S, Pollett A, Mackay H, Bernardini MQ, Ferguson SE. Performance characteristics of a brief Family History Questionnaire to screen for Lynch syndrome in women with newly diagnosed endometrial cancer. *Gynecol Oncol.* 2015;136(2):311-6.
95. Kallenberg FG, IJspeert JE, Bossuyt PM, Aalfs CM, Dekker E. Validation of an online questionnaire for identifying people at risk of familial and hereditary colorectal cancer. *Fam Cancer.* 2015;14(3):401-10.
96. Schiavi A, Lavigne J, Turcotte R, Kasprzak L, Dumas N, Chong G, Freeman C, Alameldin M, Galiatsatos P, Palma L, Foulkes WD. Using a family history questionnaire to identify adult patients with increased genetic risk for sarcoma. *Curr Oncol.* 2015;22(5):317-25.
97. Schultz M, Seo SB, Holt A, Regenbrecht H. Family history assessment for colorectal cancer (CRC) risk analysis - comparison of diagram- and questionnaire-based web interfaces. *BMC Med Inform Decis Mak.* 2015;15:95.
98. Floria-Santos M, Lopes-Junior LC, Alvarenga Lde M, Ribeiro MS, Ferraz VE, Nascimento LC, Pereira-da-Silva G. Self-reported cancer family history is a useful tool for identification of individuals at risk of hereditary cancer predisposition syndrome at primary care centers in middle-income settings: a longitudinal study. *Genet Mol Biol.* 2016;39(2):178-83.
99. Niendorf KB, Geller MA, Vogel RI, Church TR, Leininger A, Bakke A, Madoff RD. A model for patient-direct screening and referral for familial cancer risk. *Fam Cancer.* 2016;15(4):707-16.
100. Hickey KT, Katapodi MC, Coleman B, Reuter-Rice K, Starkweather AR. Improving Utilization of the Family History in the Electronic Health Record. *J Nurs Scholarsh.* 2017;49(1):80-6.
101. Feero WG, Bigley MB, Brinner KM on behalf of the Family Health History Multi-Stakeholder. New standards and enhanced utility for family health history information in the electronic health record: an update from the American Health Information Community's

Family Health History Multi-Stakeholder Workgroup. *J Am Med Inform Assoc.* 2008;15(6):723-8.

102. American College of Obstetricians and Gynecologists Committee on Genetics. Committee Opinion No. 478: Family history as a risk assessment tool. *Obstet Gynecol.* 2011;117(3):747-50.

103. Sanderson S, Zimmern R, Kroese M, Higgins J, Patch C, Emery J. How can the evaluation of genetic tests be enhanced? Lessons learned from the ACCE framework and evaluating genetic tests in the United Kingdom. *Genet Med.* 2005;7(7):495-500.

104. Canadian Agency for Drugs and Technologies in Health (CADTH). *Evaluation Frameworks for Genetic Tests.* Ottawa, ON: CADTH; 2012.

105. van Erkelens A, Sie AS, Manders P, Visser A, Duijm LE, Mann RM, Ten Voorde M, Kroeze H, Prins JB, Hoogerbrugge N. Online self-test identifies women at high familial breast cancer risk in population-based breast cancer screening without inducing anxiety or distress. *Eur J Cancer.* 2017;78:45-52.

106. Hamood R, Hamood H, Merhasin I, Keinan-Boker L. A feasibility study to assess the validity of administrative data sources and self-reported information of breast cancer survivors. *Isr J Health Policy Res.* 2016;5:50.

107. Tipsword ML, White PS, Spaeth CG, Ittenbach RF, Myers MF. Investigation of the Use of a Family Health History Application in Genetic Counseling. *J Genet Couns.* 2017;27:392-405

108. Campacci N, de Lima JO, Carvalho AL, Michelli RD, Haikel R, Jr., Mauad E, Viana DV, Melendez ME, Vazquez FL, Zanardo C, Reis RM, Rossi BM, et al. Identification of hereditary cancer in the general population: development and validation of a screening questionnaire for obtaining the family history of cancer. *Cancer Med.* 2017;6(12):3014-24.

109. Goudie C, Coltin H, Witkowski L, Mourad S, Malkin D, Foulkes WD. The McGill Interactive Pediatric OncoGenetic Guidelines: An approach to identifying pediatric oncology patients most likely to benefit from a genetic evaluation. *Pediatr Blood Cancer.* 2017;64(8).

110. Welch BM, O'Connell N, Schiffman JD. 10 years later: assessing the impact of public health efforts on the collection of family health history. *Am J Med Genet A.* 2015;167A(9):2026-33.

111. Pirzadeh-Miller S, Robinson LS, Read P, Ross TS. Genetic Counseling Assistants: an Integral Piece of the Evolving Genetic Counseling Service Delivery Model. *J Genet Couns.* 2017;26(4):716-27.

Table 6.1. Characteristics of 17 generic family history collection tools

Reference	Country	Tool Name (When specified)	Format	Primary care	Main cancer Or cancers investigated	Highest Degree of kinship covered	Intended users	Pedigree Production	Automatic risk stratification	Recommendations generated
Cole <i>et al.</i> , 1978 (25)	U.S.A.		Paper	No	Colon, ovary, prostate, breast	3rd	Patients	Yes, subsequently	No	No
Williams <i>et al.</i> , 1988 (26), and Johnson <i>et al.</i> , 2005 (27)	U.S.A.	Health Family Tree	Paper	No	Colon, breast	3rd	Students, parents	Yes, subsequently	No	No
Qureshi <i>et al.</i> , 2001 and 2005 (28,29)	U.K.		Paper	Yes	Colon, ovary, prostate, breast	3rd	Patients	No	No	No
Colombet <i>et al.</i> , 2002, 2003, and 2003 (30-32)	France	EsPer	Electronic	Unspecified	Colon, prostate, breast	2nd	HPs	Yes, automatically	Yes	Yes: Cancer screening guidelines
Frezzo <i>et al.</i> , 2003 (33)	U.S.A.		Paper	Yes	Colon, ovary, prostate, breast	Unspecified	Patients	Unspecified	No	No
Volk <i>et al.</i> , 2007 (14)	U.S.A.		Paper	Yes	Colon, breast	Unspecified	Patients	No	No	No
Yoon <i>et al.</i> , 2009 (34), Rubinstein <i>et al.</i> , 2011 (35), Ruffin <i>et al.</i> , 2011 (36), and O'Neil <i>et al.</i> , 2009 (37)	U.S.A.	Family Healthware	Electronic	Yes	Colon, ovary, breast	2nd	Patients	Yes, subsequently	Yes	Yes: Risk-reducing strategies, preparation for risk discussions with HPs, referral to GCT

Table 6.1. Characteristics of 17 generic family history collection tools (continued)

Reference	Country	Tool Name (When specified)	Format	Primary care	Main cancer Or cancers investigated	Highest Degree of kinship covered	Intended users	Pedigree Production	Automatic risk stratification	Recommendations generated
Cohn <i>et al.</i> , 2010 (11), and Baumgart <i>et al.</i> , 2016 (38)	U.S.A.	Health Heritage	Electronic	Yes	Colon, ovary, breast	2nd	Patients	Yes, automatically	Yes	Yes: Risk-reducing strategies, referral to GCT
Facio <i>et al.</i> , 2010 (39)	U.S.A.	My Family Health Portrait	Electronic	No	Colon, ovary, breast	3rd	Patients	Yes, automatically	No	No
Hulse <i>et al.</i> , 2011 (40)	U.S.A.	OurFamily-Health	Electronic	Yes, and specialized	Colon, breast	3rd	Patients	Yes, automatically	No	No
Orlando <i>et al.</i> , 2011 (41), Orlando <i>et al.</i> , 2013 (42), and Wu <i>et al.</i> , 2013 and 2014 (43,44)	U.S.A.	MeTree	Electronic	Yes	Hereditary cancer syndromes	3rd	Patients	Yes, automatically	Yes	Yes: Referral to GCT, guidelines for clinicians
Slack <i>et al.</i> , 2011 and 2012 (45, 46)	U.S.A.		Electronic	Yes	All cancers	Unspecified	Patients	No	No	No
Baer <i>et al.</i> , 2013 (47)	U.S.A.	Your Health Snapshot	Electronic	Yes	Colon, prostate, breast	2nd	Patients	No	Yes	Yes: Risk-reducing strategies
Walter <i>et al.</i> , 2013 (48)	U.K.		Paper	Yes	Colon, breast	2nd	Patients	No	No	No
Doerr <i>et al.</i> , 2014 (49)	U.S.A.	MyFamily	Electronic	Yes, and specialized	Colon, ovary, breast	Unspecified	Patients	Yes, automatically	Yes	No

Table 6.1. Characteristics of 17 generic family history collection tools (continued)

Reference	Country	Tool Name (When specified)	Format	Primary care	Main cancer Or cancers investigated	Highest Degree of kinship covered	Intended users	Pedigree Production	Automatic risk stratification	Recommendations generated
Emery <i>et al.</i> , 2014 (50)	Australia		Paper	Yes	Colon, ovary, prostate, breast, melanoma	2nd	Patients	Yes, subsequently	No	No
Wang <i>et al.</i> , 2015 (51)	U.S.A.	VICKY	Electronic	Yes	Colon, breast	2nd	Patients	Yes, automatically	No	No

EsPeR = Estimation Personnalisée de Risques [Personalized Risk Estimate]; VICKY = Virtual Counselor for Knowing Your Family History; HP = health care professional; GCT = genetic counselling and testing

Table 6.2. Characteristics of 45 cancer-specific family history collection tools

Reference	Country	Tool Name (When specified)	Format	Primary care	Main cancer or cancers investigated	Highest Degree of kinship covered	Intended users	Pedigree Production	Automatic risk stratification	Recommendations generated
Morrison <i>et al.</i> , 1987 (52)	U.S.A.	CPQ	Paper	No	All types	1st	Patients	No	No	No
Aitken <i>et al.</i> , 1996 (53)	Australia		Paper	Unspecified	Melanoma	3rd	Patients	No	No	No
De Bock <i>et al.</i> , 1997 (54)	Netherlands		Face-to-face interview	Yes	Breast, ovary	2nd	HPs	Yes, subsequently	No	No
Kadison <i>et al.</i> , 1998 (55)	U.S.A.	Breast Cancer Telephone Risk Assessment System	Telephone	No	Breast	1st	Patients	No	Yes	Yes: Risk-reducing strategies, preparation for cancer-risk discussions with HPs
Mussio <i>et al.</i> , 1998 (56)	Italy and Switzerland		Interview	No	All types	1st	Patients	No	No	No
House <i>et al.</i> , 1999 (57), and Rose <i>et al.</i> , 2004 (58)	U.K.		Paper	Yes	Breast, colon, ovary, prostate, uterus	1st	Patients	No	No	No
Leggatt <i>et al.</i> , 1999 and 2000 (59,60)	U.K.		Paper	Yes	Breast, CRC	3rd	Patients	No	No	No
Church and McGannon, 2000 (61)	U.S.A.		Face-to-face interview	No	Colon	3rd	HPs	Yes, subsequently	No	No
Westman <i>et al.</i> , 2000 (62), Sweet <i>et al.</i> , 2002 (63), and Kelly <i>et al.</i> , 2008 (64)	U.S.A.	Jameslink	Electronic	No	27 types	3rd	Patients	No	Yes	Yes: Advice about lifestyle and GCT
Hurt <i>et al.</i> , 2001 (65)	U.S.A.		Paper	No	Breast	2nd	Patients	Yes, subsequently	No	No

Table 6.2. Characteristics of 45 cancer-specific family history collection tools (continued)

Reference	Country	Tool Name (When specified)	Format	Primary care	Main cancer or cancers investigated	Highest Degree of kinship covered	Intended users	Pedigree Production	Automatic risk stratification	Recommendations generated
Benjamin <i>et al.</i> , 2003 (16)	U.K.		Paper	No	Breast	2nd	Patients	No	No	No
Fisher <i>et al.</i> , 2003 (66)	Australia		Paper	Yes	Breast, ovary	3rd	Patients	No	No	No
Hughes <i>et al.</i> , 2003 (67)	U.S.A.		Paper	Yes	Breast, ovary	2nd	Patients	Yes, subsequently	No	No
Grover <i>et al.</i> , 2004 (68)	U.S.A.		Paper	No	Breast, ovary, uterus, brain, bladder, kidney, and GI cancers	3rd	Patients	Yes, subsequently	No	No
Wallace <i>et al.</i> , 2004 (69)	U.K.		Paper	Yes	Breast, ovary, colon	2nd	Patients	No	No	No
Braithwaite <i>et al.</i> , 2005 (70)	U.S.A.	GRACE	Electronic	No	Breast	3rd	Patients	Yes, automatically	Yes	Yes: Advice about lifestyle, GCT, breast cancer surveillance
Emery, 2005 (71) and Emery <i>et al.</i> , 2007 (72)	U.K.	GRAIDS	Electronic	Yes	Breast, ovary, colon, endometrial	2nd	HPs	Yes, automatically	Yes	Yes
Jones <i>et al.</i> , 2005 (73)	U.S.A.		Paper	Yes	Breast, ovary, colon	3rd	Patients	No	No	No
Schroy <i>et al.</i> , 2005 (74)	U.S.A.		Electronic	Yes	Colon	2nd	HPs	No	Yes	No
Acheson <i>et al.</i> , 2006 (75)	U.S.A.	GREAT	Telephone	No	24 types	3rd	Patients	Yes, automatically	No	No
Bravi <i>et al.</i> , 2007 (76)	Italy		Face-to-face or telephone interview	No	Respiratory, GI cancers	1st	Trained interview	No	No	No
Kelly <i>et al.</i> , 2007 (77)	U.S.A.		Paper	No	All types	1st	Patients	No	No	No
Murff <i>et al.</i> , 2007 (78)	U.S.A.		Paper	Yes	Colon, breast, ovary	2nd	Patients	Yes, subsequently	No	No

Table 6.2. Characteristics of 45 cancer-specific family history collection tools (continued)

Reference	Country	Tool Name (When specified)	Format	Primary care	Main cancer or cancers investigated	Highest Degree of kinship covered	Intended users	Pedigree Production	Automatic risk Stratification	Recommendations generated
Cohn <i>et al.</i> , 2008 (79)	U.S.A.	Are you at risk for hereditary breast cancer?	Paper	Yes	Breast, ovary	3rd	Patients	No	No	Yes: Advice about GCT
Yip <i>et al.</i> , 2008 (80)	U.S.A.	6Q	Face-to-face interview	No	Multiple endocrine neoplasia	Unspecified	HPs	No	No	No
Zimmerman <i>et al.</i> , 2008 (81)	U.S.A.	ChMP	Electronic	Unspecified	Breast	2nd	Patients	Yes, automatically	Yes	No
Armel <i>et al.</i> , 2009 (82)	Canada		Paper	No	Breast, ovary	3rd	Patients	Yes, subsequently	No	No
Ashton-Prolla <i>et al.</i> , 2009 (83)	Brazil	FHS-7	Paper	Yes	Colon, breast, ovary	3rd	Patients	No	No	No
Bellcross <i>et al.</i> , 2009 (84)	U.S.A.	RST	Paper	Yes	Breast, ovary	2nd	HPs	No	No	No
Dudley-Brown and Freivogel, 2009 (85)	U.S.A.		Paper	No	HNPCC, FAP, MAP	3rd	Patients	No	No	No
Ozanne <i>et al.</i> , 2009 (86)	U.S.A.	Hughes Risk Apps	Electronic	Yes	HBOC	Unspecified	Patients or HPs	Yes, automatically	Yes	Yes: Risk-management plan, GCT

Table 6.2. Characteristics of 45 cancer-specific family history collection tools (continued)

Reference	Country	Tool Name (When specified)	Format	Primary care	Main cancer or cancers investigated	Highest Degree of kinship covered	Intended users	Pedigree Production	Automatic risk stratification	Recommendations generated
Wideroff <i>et al.</i> , 2010 (87)	U.S.A.	CATI	Computer-assisted telephone interview	No	All types	2nd	Patient or overall population	Yes, subsequently	No	No
Pieper <i>et al.</i> , 2012 (88)	Germany		Paper	No	GI cancers, endometrial	1st	Patients	No	No	No
Vogel <i>et al.</i> , 2012 (12)	U.S.A.		Paper	No	Lynch syndrome, breast, ovary	3rd	Patients	Yes, subsequently	No	No
Rupert <i>et al.</i> , 2013 (89)	U.S.A.	Cancer in the Family	Electronic	Yes	HBOC	2nd	Patients or HPs	Yes, automatically	Yes	Yes: GCT, preparation for cancer-risk discussions with HPs
Koeneman <i>et al.</i> , 2014 (90)	Netherlands		Paper	No	Lynch syndrome, breast, prostate	Unspecified	HPs	No	No	No
Pritzlaff <i>et al.</i> , 2014 (91)	U.S.A.	CGC	Electronic	No	Breast, ovary, colon, pancreas, melanoma	Unspecified	Patients or HPs	Yes, automatically	Yes	Yes: Management plan based on NCCN guidelines and literature reviews
Scheuner <i>et al.</i> , 2014 (92)	U.S.A.	Multicomponent cancer genetics toolkit	Electronic	Yes	HBOC, HNPCC	3rd	HPs	No	No	Yes: Criteria for GCT referral
Son <i>et al.</i> , 2014 (93)	Korea		Interview	No	All types	3rd	HPs	Yes, subsequently	No	No
Eiriksson <i>et al.</i> , 2015 (94)	Canada	Brief Family History Questionnaire	Paper	No	Lynch syndrome	Unspecified	Patients	No	No	No

Table 6.2. Characteristics of 45 cancer-specific family history collection tools (continued)

Reference	Country	Tool Name (When specified)	Format	Primary care	Main cancer or cancers investigated	Highest Degree of kinship covered	Intended users	Pedigree Production	Automatic risk stratification	Recommendations generated
Kallenberg <i>et al.</i> , 2015 (95)	Netherlands		Electronic	Yes	All types	2nd	Patients	No	No	No
Schiavi <i>et al.</i> , 2015 (96)	Canada	SCGS	Paper	No	Li-Fraumeni syndrome	3rd	Patients	No	No	No
Schultz <i>et al.</i> , 2015 (97)	New Zealand		Electronic	No	Colon	2nd	Patients	No	Yes	Yes: Risk-reducing strategies, orientation to PCPs for cancer-risk discussion
Floria-Santos <i>et al.</i> , 2016 (98)	Brazil		Interview	Yes	All types	3rd	Trained interviewer	No	No	No
Niendorf <i>et al.</i> , 2016 (99)	U.S.A.	FHQ	Paper, telephone interview	Yes, and specialized care setting	All types	3rd	Patients or trained interviewer	Yes, subsequently	No	No

CPQ = Cancer Patient Questionnaire; HP = health care professional; CRC = colorectal cancer; GCT = genetic counselling and testing; GI = gastrointestinal; GRACE = Genetic Risk Assessment in the Clinical Environment; GRAIDS = Genetic Risk Assessment in an Intranet and Decision Support; GREAT = Genetic Risk Easy Assessment Tool; 6Q = 6-Question panel; ChMP = Collaborative Medical History Portal; FHS-7 = simple 7-question instrument about family history of breast, ovarian, and colorectal cancer; RST = Referral Screening Tool; HNPCC = hereditary nonpolyposis colorectal cancer; FAP = familial adenomatous polyposis; MAP = *MYH*-associated polyposis; HBOC = hereditary breast and ovarian cancer; CATI = computer-assisted telephone interview; CGC = CancerGene Connect; NCCN = U.S. National Comprehensive Cancer Network; SCGS = Sarcoma Clinic Genetic Screening; PCP = primary care physician; FHQ = family history questionnaire.

Table 6.3. Analytic and clinical validity among the retrieved family history (FH) collection tools

References	Tool name (where specified)	Comparator or validation strategy	Validation outcomes
Analytic validity			
Mussio <i>et al.</i> , 1998 (56)		Cancer registries	Sensitivity: 83%; specificity: 97% (for information on malignant tumour occurrence in 1st-degree relatives)
Church and McGannon, 2000 (61)		Registry staff's detailed family history	Sensitivity: 72%; specificity: 77%; negative predictive value: 87%; positive predictive value: 59% (for the occurrence of colon cancer)
Yip <i>et al.</i> , 2008 (80)		Medical records (clinical, anatomic, histologic, biochemical, and radiologic information)	Sensitivity: 83%; specificity: 76% (for detection of <i>MEN1</i> in patients with apparent sporadic primary hyperparathyroidism)
Facio <i>et al.</i> , 2010 (39)		Genetic counsellor's supplemented pedigree	Sensitivity and specificity varied from 99.7% to 99.9% and from 80.9% to 90% respectively (for the occurrence of cancers considered in the study)
Wang <i>et al.</i> , 2015 (51)		Genetic counsellor	Sensitivity: 40% (for colon cancer identified) and 33% (for breast cancer identified)
Clinical Validity			
Ashton-Prolla <i>et al.</i> , 2009 (83)		Genetic counselling risk assessment	Sensitivity: 88%; specificity: 56%; positive predictive value: 24%; negative predictive value: 97% (for the identification of women at high risk of breast and colon cancer)
Bellcross <i>et al.</i> , 2009 (84)	RST	Risk stratification provided by 4 validated risk assessment models: BOADICEA, BRCAPRO, Myriad II, FHAT	Clinical sensitivity, specificity, positive predictive value, and negative predictive value of 81%, 92%, 80%, and 92% respectively (for increased risk identification)
Cohn <i>et al.</i> , 2010 (11)	Health Heritage	Genetic assessment team	Sensitivity: 0%–100% (for increased risk identified)
Walter <i>et al.</i> , 2013 (48)		Risk stratification from a standard 3-generation pedigree	Sensitivity: 81%–96%; specificity: 83%–88% (ability of the questionnaire to identify individuals at increased risk for breast and colon cancer)
Emery <i>et al.</i> , 2014 (50)		Genetic counsellor's risk assessment	Sensitivity: 95%; specificity: 54% (for the identification of individuals potentially at increased risk for conditions searched in the questionnaire)
Eiriksson <i>et al.</i> , 2015 (94)	Brief Family History Questionnaire	Tumor assessed with immunohistochemistry for mismatch repair proteins and microsatellite instability, and germline testing for Lynch syndrome	Sensitivity: 100%; specificity: 76.5%; positive predictive value: 26%; negative predictive value: 100% (for presence of mutation)

MEN1= Multiple Endocrine neoplasia type 1; RST = Referral Screening Tool; BOADICEA = Breast and Ovarian Analysis of Disease Incidence and Carrier Estimation Algorithm; FHAT = Ontario family history assessment tool.

Table 6.4. Validation of collected family history (FH), risk stratification, and referral decisions

References	Tool name (where specified)	Comparator or validation strategy	Validation outcomes
Cole <i>et al.</i> , 1978 (25)		Final pedigrees obtained from revision for accuracy and completeness of initial pedigrees built from answered questionnaires	<ul style="list-style-type: none"> Half the pedigrees ($n=60$) built from the questionnaire required minor or major changes or additional information
de Bock <i>et al.</i> , 1997 (54)		Estimation of the degree of certainty about the FH information provided using a 4-point scale (from 1=very sure to 4=very unsure)	<ul style="list-style-type: none"> Degree of certainty varied from 1.1 (mean) for mother and sisters to 2.1 (mean) for grandmothers
Morrison <i>et al.</i> , 1987 (52)	CPQ	Tumour registry data built from chart review	<ul style="list-style-type: none"> Mean number of affected relatives identified per cancer patient was 1.83 by the CPQ versus 1.38 by the tumour registry Complete agreement with the registry for FH in 60% of cancer patients with cancer FH
House <i>et al.</i> , 1999 (57)		General practitioner's risk classification of 250 respondents reviewed by a geneticist	<ul style="list-style-type: none"> Among 104 patients assigned to intermediate colon cancer risk by the general practitioner based on answers to the questionnaire, 5 were reassigned to the high-risk group
Sweet <i>et al.</i> , 2002 (63), and Kelly <i>et al.</i> , 2008 (64)	Jameslink	Medical charts	<ul style="list-style-type: none"> Among participants who completed Jameslink ($n=362$), only 69% had FH information available in their medical record The tool assigned 101 patients to a high-risk category, with confirmation of their status by evidence in charts for 69 Low chart documentation rate of high-risk status (14%) and low referral rate to genetic counselling (7%)
Fisher <i>et al.</i> , 2003 (66)		Interview with a genetic counsellor and subsequent risk stratification	<ul style="list-style-type: none"> Agreement between the FH questionnaire and the genetic counsellor for risk stratification was 100% ($n=89$)
Frezzo <i>et al.</i> , 2003 (33)		Chart review and interview pedigree, with subsequent risk stratification by a genetic counsellor or a medical geneticist	<ul style="list-style-type: none"> Of the 78 participants, 32 were identified at an increased risk by the questionnaire compared with 30 identified by the interview pedigree and 18 identified by their chart Increased risk identified by the study questionnaire or the interview pedigree for 61% compared with 40% identified through charts (chi-square $p=0.01$)
Grover <i>et al.</i> , 2004 (68)		Medical charts	<ul style="list-style-type: none"> complete agreement observed between 77% of charts having a comprehensive cancer FH ($n=184$) and FH collected using the questionnaire

Table 6.4. Validation of collected family history (FH), risk stratification, and referral decisions (continued)

References	Tool name (where specified)	Comparator or validation strategy	Validation outcomes
Wallace <i>et al.</i> , 2004 (69)		Telephone or in-person interview with a genetic nurse or a fieldworker to check the consistency of the information collected	<ul style="list-style-type: none"> ■ In a sample of 305 respondents, 7% had their initial risk stratification altered after the interview with the genetic nurse, based on information collected with the questionnaire
Emery <i>et al.</i> , 2007 (72)	GRAIDS	Cluster randomized controlled trial comparing practices using GRAIDS and those receiving an education session and guidelines for familial cancer-risk management	<ul style="list-style-type: none"> ■ More referrals consistent with referral guidelines in practices using GRAIDS (OR: 5.2; 95% CI: 1.7 to 15.8; $p=0.006$)
Acheson <i>et al.</i> , 2006 (75)	GREAT	Genetic counsellor's pedigree	<ul style="list-style-type: none"> ■ Agreement of 94% for 1st-degree relatives, 67% for 2nd-degree relatives, 38% for 3rd-degree relatives, and 63% for all cancers, with 90% agreement on the type of cancer ■ Good agreement on subsequent risk stratification: $K=0.7$; correlation: 0.77
Bravi <i>et al.</i> , 2007 (76)		Answers to first interview (cases) versus answers to a second interview (controls) with the same questionnaire	<ul style="list-style-type: none"> ■ Positive agreement for any cancer was 78%, $K=0.7$
Kelly <i>et al.</i> , 2007 (77)		Comparison between written and interview reports of cancer FH with the same questionnaire	<ul style="list-style-type: none"> ■ Total concordance for the identification of affected relatives ■ Among respondents with cancer FH, 57% agreement for age, and 70% agreement for the type of cancer
Murff <i>et al.</i> , 2007 (78)		Medical charts	<ul style="list-style-type: none"> ■ In a sample of 310 participants, 128 additional affected relatives identified ■ Age of cancer diagnosis recorded for 81% of affected relatives compared with 40% in the charts ■ More individuals at increased risk identified: 29 versus 19 in the charts
Volk <i>et al.</i> , 2007 (14)		Electronic health records	<ul style="list-style-type: none"> ■ The FH questionnaire alone identified 85% and 97% of patients with a positive FH of breast and colon cancer respectively ■ New information provided by patients using the FH questionnaire resulted in an increase in the patient's risk level for 50% and 32% of patients with a positive FH of colon and breast cancer respectively
Cohn <i>et al.</i> , 2008 (79)	Are you at risk for hereditary breast cancer?	Content validity (development) and risk assessment by a genetic counsellor	<ul style="list-style-type: none"> ■ Identification of 7 of 10 at-risk women by the genetic counsellor
Armel <i>et al.</i> , 2009 (82)		Pedigrees created from FH questionnaire updated by a genetic counsellor	<ul style="list-style-type: none"> ■ Of initial pedigrees ($n=121$), 92% were modified during genetic counselling ■ Probability for having a <i>BRCA1/2</i> mutation revised in 12%, alteration of eligibility for genetic testing revised in 5%

Table 6.4. Validation of collected family history (FH), risk stratification, and referral decisions (continued)

References	Tool name (where specified)	Comparator or validation strategy	Validation outcomes
Bellcross <i>et al.</i> , 2009 (84)	RST	Genetic counsellor's telephone interview	<ul style="list-style-type: none"> Concordance between initial and corrected FH:0.89
Cohn <i>et al.</i> , 2010 ¹¹	Health Heritage	Genetic assessment team	<ul style="list-style-type: none"> Completeness of the FH collected varied from 54% to 182% depending on the parameter considered
Wideroff <i>et al.</i> , 2010 (87)	CATI	Original FH reviewed for accuracy in a second interview (consistency with malignancy and specificity for cancer sites)	<ul style="list-style-type: none"> Of 2657 cancer reports, 79% were consistent both for malignancy and site
Hulse <i>et al.</i> , 2011 (40)	OurFamilyHealth	Electronic health records	<ul style="list-style-type: none"> Structured family history available in medical records for only 14% of patients ($n=168$) who used the tool, with a general discordance on the type of data collected
Orlando <i>et al.</i> , 2011 (41), Orlando <i>et al.</i> , 2013 (42), and Wu <i>et al.</i> , 2013 and 2014 (43,44)	MeTree	Pre-implementation validation: stakeholder cognitive interviewing, genetic counsellor perception; quality assessment of collected FH based on purposed-devised criteria, assessment of genetic referral appropriateness based on guidelines recommendations for genetic counselling referral (NCCN, CFHG)	<ul style="list-style-type: none"> Changes to the interface and the clinical decision support documents Of the FHs collected, 99.8% were considered to be of high quality Agreement with guidelines recommendations was 85% to 90% for genetic counselling referrals
Pieper <i>et al.</i> , 2012 (88)		Telephone interview	<ul style="list-style-type: none"> Minor changes to initial FH
Vogel <i>et al.</i> , 2012 (12)		Structured genetic interview, electronic medical record	<ul style="list-style-type: none"> Of the 26 respondents identified from the structured genetic interview as meeting criteria for referral to genetic counselling, 81% were identified by the FH questionnaire In 76% of participants, more family members with cancer were identified by FH questionnaire than by the electronic medical record
Doerr <i>et al.</i> , 2014 (49)	MyFamily	Estimation of clinicians' agreement score with tool-provided risk assessment	<ul style="list-style-type: none"> Agreement score varied from 1 to 2.5 among surveyed clinicians on a Likert scale of 1 (strongly agree) to 5 (strongly disagree)
Son <i>et al.</i> , 2014 (93)		Pedigree completeness assessment in two telephone interviews after an initial face-to-face survey and an additional survey targeting missing information	<ul style="list-style-type: none"> Completion of the pedigree went from 79% at first interview to 86% at the third Few corrections were needed in subsequent telephone interviews

Table 6.4. Validation of collected family history (FH), risk stratification, and referral decisions (continued)

References	Tool name (where specified)	Comparator or validation strategy	Validation outcomes
Scheuner <i>et al.</i> , 2014 (92)	Multicomponent Cancer Genetics Toolkit	Appraisal of FH documentation and cancer-risk assessment with or without the use by clinicians of a reminder questionnaire for FH collection Genetic counsellor's assessment of familial risk provided by referring clinicians	<ul style="list-style-type: none"> Significant increase in cancer FH documentation when the reminder was used, more significant change in familial risk assessment when reminder was not used by referring clinicians (38.5 vs 18%)
Kallenberg <i>et al.</i> , 2015 (95)		Phase 1: Genetic referral decisions based on genetic counsellor's pedigree Phase 2: Genetic referral decisions based on telephone interviews data	<ul style="list-style-type: none"> Phase 1: 90% sensitivity and 98% specificity in the identification of individuals deserving referrals to genetic specialists Phase 2: 100% sensitivity and 97% specificity
Floria-Santos <i>et al.</i> , 2016 (98)		Retaking of the FH with the same FH questionnaire, 5 years later, for a subsample of 14 families judged to be at moderate or high risk	<ul style="list-style-type: none"> Of initial pedigrees, 90% were confirmed
Niendorf <i>et al.</i> , 2016 (99)		Genetic counselling	<ul style="list-style-type: none"> Agreement for increased-risk individuals identified by the screening questionnaire was 87% ($n=500$)

CPQ = Cancer Patient Questionnaire; GRAIDS = Genetic Risk Assessment in an Intranet and Decision Support; OR = odds ratio; CI = confidence interval; GREAT = Genetic Risk Easy Assessment Tool; RST = Referral Screening Tool; CATI = Computer-Assisted Telephone Interview; NCCN = U.S. National Comprehensive Cancer Network; CFHG = Michigan Department of Community Health's Cancer Family History Guide.

CHAPITRE 7: DISCUSSION

Cette thèse avait trois objectifs: 1) recueillir le point de vue des intervenants en soins palliatifs concernant le fait d'aborder les antécédents familiaux de cancer en fin de vie; 2) documenter la perception des apparentés sur le sujet; 3) recenser et réaliser une analyse critique des outils de collecte des antécédents familiaux de cancer. Elle se compose de trois études qui ont fait l'objet de quatre articles scientifiques.

La première étude a été conduite afin d'explorer la perception des intervenants en soins palliatifs sur les enjeux associés aux discussions, en fin de vie, sur les antécédents familiaux de cancer. Dans cette optique, une enquête a été menée auprès de 94 intervenants. La plupart d'entre eux ont rapporté avoir discuté d'antécédents familiaux de cancer avec les patients et leurs apparentés. La majorité des intervenants ont considéré de telles discussions comme pertinentes et faisables. Selon eux, ces discussions devraient se tenir en soins palliatifs de la même façon que dans d'autres spécialités, et seulement si des bénéfices éventuels sont attendus pour les apparentés. Afin de pouvoir tenir des discussions portant sur l'hérédité des cancers, la majorité des intervenants ont jugé primordial de recevoir de la formation sur les cancers héréditaires. Les opinions ont, cependant, été plus variées concernant d'autres enjeux qui mériteraient attention et intervention du fait de leur incidence potentielle sur la qualité de la prise en charge du caractère héréditaire des cancers en soins palliatifs. En effet, un tiers seulement des intervenants ont identifié l'accès à des ressources spécialisées en oncogénétique à des fins de consultation comme le facteur facilitant le plus important des discussions relatives au caractère héréditaire des cancers. Moins du quart ont considéré l'encadrement de telles discussions par des protocoles ou des lignes directrices comme le facteur le plus facilitant. Près de la moitié et un quart ont jugé que leur plus important rôle consiste, respectivement, à être à l'écoute des préoccupations du patient concernant son histoire familiale de cancer et orienter les apparentés vers les ressources spécialisées quand nécessaire. Un peu plus du tiers des intervenants ont trouvé que leurs droits et devoirs par rapport aux discussions sur les antécédents familiaux de cancer représentent la thématique à composante éthique et légale la plus importante au sujet de laquelle ils devraient être

informés. La moitié des intervenants ont reconnu le potentiel de telles discussions pour susciter des dilemmes éthiques et des conflits de valeurs chez les professionnels de la santé.

Des intervenants en soins palliatifs consultés dans d'autres études ont également perçu comme pertinentes les discussions portant sur les antécédents familiaux de cancer en fin de vie (1-3). Dans l'étude de Dearing et Taverner (2018), les intervenants ont même jugé avoir l'obligation morale d'aviser les patients et les apparentés de la nature potentiellement héréditaire des cancers qui surviennent au sein de leur famille (1). Ils ont perçu l'oncogénétique comme pertinente aux soins palliatifs et ont souhaité plus de collaboration entre leur unité et les services d'oncogénétique. L'opportunité de répondre aux préoccupations des patients concernant les risques de cancer de leurs apparentés, la possibilité de réaliser des tests génétiques et d'offrir des mesures préventives aux apparentés font partie des raisons évoquées par les intervenants pour démontrer la pertinence de considérer le caractère héréditaire de certains cancers en soins palliatifs. La majorité des infirmières de l'étude de Metcalfe et coll. (2010) ont également trouvé important de réaliser, en soins palliatifs, des activités liées à la génétique, qu'elles soient d'ordre clinique (collecte de l'histoire familiale, identification d'une potentielle prédisposition familiale, orientation appropriée des patients/familles en oncogénétique), biologique, ou psychosocial (comprendre les enjeux de confidentialité, gérer les disputes familiales autour du test génétique) (3).

Même si la majorité des répondants de la présente enquête considèrent comme pertinentes les discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer, il n'en reste pas moins que plus du tiers des intervenants ne les ont pas perçues comme telles. À la lumière des études antérieures, quelques hypothèses peuvent être émises quant aux raisons pouvant expliquer cette perception. Ainsi, certains intervenants peuvent considérer que l'hérédité des cancers constitue une problématique qui devrait être abordée beaucoup plus tôt dans la trajectoire de soins (2-4). De plus, les soins palliatifs sont traditionnellement perçus comme devant apporter soutien et soulagement physique ou psychologique aux patients et à leur famille (5). Il se peut qu'il n'ait pas paru naturel et approprié à certains intervenants d'aborder les risques associés aux antécédents familiaux de cancer dans un tel contexte vu que les patients et les membres de leur famille doivent faire face à divers enjeux médicaux et psychosociaux

considérés plus urgents à ce stade de la maladie (1, 6). Des intervenants interrogés dans l'étude de Dearing et Taverner (2018) ont décrit les patients en fin de vie comme des êtres vulnérables qui ont des préoccupations financières et éprouvent de l'anxiété vis-à-vis de leur décès futur et de la survie de leur famille après leur mort (1). De telles discussions risquent ainsi, selon eux, d'induire, chez les patients, des préoccupations additionnelles concernant le risque de cancer de leurs apparentés. Certains de ces intervenants ont aussi envisagé l'éventualité que les apparentés ne désirent pas savoir s'ils sont à risque élevé de cancer. Les infirmières interrogées dans l'étude de Lillie et coll. (2011) ont d'ailleurs trouvé inapproprié d'introduire la question d'une prédisposition familiale au cancer en soins palliatifs vu qu'il est trop tard pour que cela soit bénéfique aux patients et que les apparentés sont plus préoccupés par le décès futur de leur proche (2). Elles ont considéré que l'évaluation du risque familial de cancer relève plutôt de l'oncogénétique. Des discussions sur le caractère héréditaire des cancers auraient le potentiel d'alourdir la charge émotionnelle des apparentés et de conduire ceux-ci à associer une potentielle prédisposition au cancer à une mort annoncée. La possibilité d'induire de l'anxiété chez les apparentés, de la culpabilité et de la détresse psychologique chez les patients a aussi été émise par les intervenants consultés dans le cadre des travaux d'Ingleby (2015) (4).

Bien qu'il s'agisse d'une minorité, bon nombre d'intervenants ayant participé à cette première étude n'ont pas perçu les discussions sur les antécédents familiaux et les risques associés comme faisables en soins palliatifs. Cette observation peut résulter de leur manque de connaissances sur les cancers héréditaires et les pratiques cliniques propres à l'oncogénétique. Sans des connaissances minimales dans le domaine, il peut être difficile, voire impossible, aux intervenants de répondre aux préoccupations des patients et des familles, d'évaluer le risque de cancer des apparentés, de les conseiller et de les orienter de façon appropriée. Dans l'étude de Gonthier et coll. (2018), les connaissances des intervenants en soins palliatifs sur les cancers héréditaires ont été évaluées (7). La proportion de bonnes réponses aux questions de connaissances a été de 43%. Les intervenants ont notamment montré un manque de connaissances sur les cancers le plus souvent associés à une prédisposition génétique et les éléments de l'histoire familiale qui sont importants à collecter dans la perspective d'une évaluation du risque de cancer. Les intervenants ont également

avoué ne pas se sentir confiants pour prendre en charge les préoccupations des patients et celles des apparentés concernant leur histoire familiale de cancer. Dans des études antérieures à celle de Gonthier et coll. (2018), des intervenants en soins palliatifs ont aussi fait état d'un manque de connaissances (1, 4, 8) et de confiance (1, 3, 4, 8) pour aborder les questions liées aux cancers héréditaires. La perception de non-faisabilité des discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer pourrait être renforcée par le potentiel qu'ont de telles discussions d'entraîner des préoccupations additionnelles chez les patients et les apparentés (1-4, 9-12).

Comparativement aux médecins et aux travailleurs sociaux consultés ici, une plus faible proportion d'infirmières ont rapporté avoir été sollicitées par les patients et les apparentés au sujet de leurs antécédents familiaux de cancer. Cette observation contraste avec la proximité habituelle entre les infirmières en soins palliatifs, les patients et les membres de leur famille (13). Une explication possible issue de la perception d'infirmières interrogées dans l'étude de Metcalfe et coll. (2010) serait que discuter des cancers héréditaires relèverait plutôt de la responsabilité des médecins (3). Les infirmières peuvent également ne pas être perçues par les patients et les apparentés comme suffisamment qualifiées pour répondre à leurs questions (3). La charge de travail des infirmières, le nombre de patients qui leur sont assignés seraient aussi des obstacles à des discussions sur le caractère héréditaire des cancers. Or, les infirmières étant le groupe professionnel le plus nombreux au sein du système de santé, elles pourraient jouer un rôle important dans l'identification des familles à risque de cancer. Selon Gaff (2005), identifier les patients et les familles susceptibles de bénéficier de services génétiques constitue une compétence que toute infirmière devrait avoir (14). Cooley (2014) insiste aussi sur la nécessité pour les infirmières en soins palliatifs de prendre part à la révolution génomique et d'améliorer leurs connaissances et compétences dans ce domaine en utilisant les ressources éducatives disponibles à cet effet (15).

Dans cette première étude, en termes d'implication dans la considération du caractère héréditaire des cancers en soins palliatifs, les intervenants se voient plutôt comme devant être à l'écoute des préoccupations du patient et référer ses apparentés, au besoin, vers les ressources spécialisées en oncogénétique. Roeland et coll. (2017), ont envisagé des circonstances dans lesquelles ces intervenants peuvent être appelés à jouer un rôle plus étendu

(16). Ils ont, en effet, jugé que le patient ou ses apparentés peuvent directement solliciter le test génétique en fin de vie. Les ressources spécialisées en oncogénétique, en plus d'être limitées, peuvent ne pas être disponibles pour répondre à temps à une telle demande et le patient peut ne pas être capable de s'engager pleinement dans un processus d'évaluation génétique. De plus, selon les auteurs, une telle demande en provenance du patient peut survenir à un moment où les apparentés sont en désaccord ou indécis quant au fait de devoir faire face aux implications des résultats du test génétique. Ce test peut aussi être sollicité par les apparentés lorsque le patient n'est plus apte à y consentir ou qu'il reste peu de temps avant son décès. Par ailleurs, le décideur substitut du patient peut être trop préoccupé par d'autres enjeux de la fin de vie pour prendre une décision au sujet d'une éventuelle évaluation génétique chez le patient. Dans de telles circonstances, Roeland et coll. (2017) suggèrent aux intervenants de proposer aux familles le prélèvement et la conservation de l'ADN de leur proche en fin de vie dans des banques conçues à cet effet. Si le patient y est encore apte, les intervenants devraient, de préférence, offrir à celui-ci un conseil génétique allégé et compatible au contexte de la fin de vie afin d'obtenir son consentement au test génétique. Les auteurs ont présenté aux intervenants les composantes d'un tel conseil génétique et leur ont fait un rappel des éléments clés permettant d'identifier les individus admissibles au test génétique ou à la conservation d'ADN. Ils recommandent aussi aux intervenants d'identifier un membre de la famille avec qui toutes les questions liées à la génétique seront discutées. Quillin et coll. (2008) ont également entrevu la possibilité d'un rôle élargi pour les intervenants en soins palliatifs qui, selon eux, peuvent utiliser les outils disponibles pour documenter l'histoire familiale, évaluer le risque familial de développer des conditions médicales héréditaires et offrir aux familles la conservation d'ADN dans des biobanques (17).

La majorité des intervenants de la présente étude avaient des préoccupations concernant l'utilité clinique et les bénéfices de santé que devraient comporter les discussions portant sur le caractère héréditaire des cancers. Ces préoccupations semblent légitimes vu que de telles discussions, non motivées par la quête d'un bénéfice prouvé, risquent de créer au sein des familles des besoins de santé qui peuvent rester insatisfaits. Les discussions concernant les antécédents familiaux de cancer devraient se tenir essentiellement dans la mesure où des

options préventives ou thérapeutiques d'une efficacité prouvée sont disponibles et que les bénéfices de ces options dépassent les risques associés (18, 19). Les intervenants ont aussi trouvé important qu'il n'y ait pas de différence dans la façon dont les questions relatives à l'hérédité des cancers sont prises en compte en soins palliatifs en comparaison aux soins curatifs et à d'autres demandes des patients ou des apparentés. Ces observations suggèrent l'appréhension des intervenants par rapport aux préjudices psychologiques ou médicaux que les patients et leurs apparentés pourraient subir si l'hérédité des cancers venait à être ignorée ou abordée de façon non précautionneuse en soins palliatifs. À cet égard, des pratiques cliniques standardisées pour aborder et analyser les antécédents familiaux de cancer pourraient contribuer à uniformiser l'attitude des cliniciens et réduire le risque de survenue de tels préjudices (20).

En outre, les intervenants ont soulevé la possibilité de dilemmes éthiques et de conflits de valeurs chez les professionnels de la santé travaillant en soins palliatifs. Ces professionnels peuvent, en effet, être indécis entre l'idée de préserver l'autonomie du patient et la confidentialité de ses informations médicales et celle de prémunir les apparentés (non-malfaisance) contre un risque éventuel de cancer. Pour faire face à de tels enjeux, les intervenants peuvent consulter les ressources en bioéthique disponibles au sein de leur établissement ou se référer aux cadres éthico-légaux de la divulgation de l'information génétique dans leur région sanitaire. De tels cadres peuvent, toutefois, faire défaut. Ainsi, Saulnier et coll. (2018) ont fait le constat que peu de juridictions (France, Australie, Norvège, Espagne) ont promulgué des lois fixant les modalités de la divulgation de l'information génétique (21). Au Québec, selon les lois et règlements portant sur la protection de la vie privée et des renseignements personnels, les professionnels de la santé sont tenus au secret professionnel (22-27). Ces lois et règlements précisent aussi les conditions selon lesquelles il est permis aux professionnels de la santé de passer outre le secret professionnel. Ces conditions incluent l'obtention du consentement du patient, l'existence d'une disposition légale, l'imminence d'un danger pouvant coûter la vie ou porter atteinte à la santé ou à la sécurité d'un patient ou d'une autre personne, la présence, dans le dossier du patient, d'informations rendant pertinente la recherche, auprès des apparentés, d'une prédisposition familiale à une maladie génétique. Des lignes directrices et des lois spécifiques à la

communication de l'information génétique en clinique et, plus particulièrement, en soins palliatifs, ne semblent pas avoir été élaborées au Québec. Saulnier et coll. (2018), ont souligné le besoin d'une approche éthico-légale de communication de l'information génétique aux patients et aux familles qui soit adaptée au contexte émotif et médical particulier des soins palliatifs (21). À la suite de l'analyse des lois et règlements s'appliquant à la communication d'une telle information en Belgique, en France et au Québec, ces auteurs recommandent d'entamer les discussions relatives au caractère héréditaire des cancers avec les patients en soins palliatifs, ou leur mandataire, aussitôt que prévu par les dispositions de droit civil en vigueur. De telles discussions peuvent être entreprises auprès des apparentés après l'obtention du consentement des patients ou de celui de leur mandataire. Après le décès du patient, les auteurs trouvent approprié que les intervenants abordent le sujet avec les apparentés en vertu du principe de non-malfaisance.

Cette étude auprès des intervenants en soins palliatifs est originale à divers égards. D'abord, elle a documenté les perspectives de différentes catégories d'intervenants provenant de milieux de pratique divers, alors que les études antérieures sur le sujet n'avaient été conduites qu'auprès d'une seule catégorie d'intervenants (2, 3, 8), travaillant parfois dans un même milieu ou même type de milieu de soins (2, 3). De plus, pour la première fois, il a été possible d'identifier les facteurs les plus susceptibles d'influencer, selon les intervenants, la tenue et la teneur des discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer. D'autre part, le processus de développement du questionnaire d'enquête confère à ce dernier une validité apparente appréciable. En effet, les énoncés du questionnaire ont été élaborés à partir d'informations recueillies lors d'entrevues semi-structurées réalisées auprès d'intervenants expérimentés en soins palliatifs. De plus, ce questionnaire a été testé auprès d'un groupe restreint d'intervenants, puis modifié sur la base de leurs recommandations.

Toutefois, cette première étude comporte des limites dont il convient de tenir compte pour interpréter les résultats. D'abord, la capacité à généraliser les résultats est limitée en raison du faible taux de réponse (13%) et du fait que l'étude a été menée auprès d'un échantillon restreint d'intervenants ayant participé aux congrès annuels de l'Association québécoise de soins palliatifs. Leur perception n'est possiblement pas représentative de celle de l'ensemble des intervenants québécois en soins palliatifs. De plus, la petite taille de l'échantillon n'a pas

permis de comparer les catégories professionnelles entre elles, ni d'évaluer les associations entre les caractéristiques socioprofessionnelles des intervenants et leurs réponses au questionnaire. Finalement, les propriétés psychométriques du questionnaire d'enquête sont inconnues.

La deuxième étude avait pour objectif de documenter le point de vue des apparentés de patients décédés de cancer en soins palliatifs sur le fait d'aborder les antécédents familiaux de cancer et de réaliser des tests génétiques en fin de vie. Treize personnes ayant perdu un proche atteint de cancer en soins palliatifs ont participé à deux groupes de discussion. Aucun participant n'a rapporté avoir discuté de l'hérédité des cancers avec les intervenants en soins palliatifs. Les apparentés consultés ne voyaient d'ailleurs pas les soins palliatifs comme étant un contexte approprié pour tenir ce genre de discussion. Les intervenants en soins palliatifs n'ont pas été vus non plus comme des professionnels ayant les compétences nécessaires pour discuter de cancers héréditaires. Plusieurs apparentés ont indiqué qu'en fin de vie, ils souhaitent plutôt concentrer leur attention sur le patient qui est en train de mourir et sur le fait d'être présents pour lui. Ils se sont montrés plus enclins à discuter de leur risque de cancer avec des ressources spécialisées à d'autres moments, à savoir, lors de l'annonce du diagnostic de cancer chez leur proche, durant les traitements ou après le décès. Toutefois, quelques apparentés étaient ouverts à l'idée d'être mis au courant, quoique brièvement, du caractère potentiellement héréditaire du cancer de leur proche. Quand le cancer est survenu dans leur famille, certains des apparentés consultés ont déclaré s'être sentis préoccupés par leur propre risque de cancer et celui d'autres membres de leur famille. Ces préoccupations ont surtout été ressenties après le décès du proche atteint. Plusieurs apparentés ont rapporté avoir partagé leurs préoccupations avec d'autres membres de leur famille, le médecin spécialiste responsable de leur proche ou leur propre médecin de famille. Ils ont manifesté un degré de satisfaction variable par rapport à la façon dont leurs préoccupations ont été prises en charge par les médecins. Les apparentés les plus satisfaits sont ceux qui ont été orientés vers une clinique d'oncogénétique, ou qui ont bénéficié de test de dépistage et ont été soumis à une surveillance accrue (test de dépistage plus rapproché que pour la population générale) afin de détecter précocement un cancer donné. La plupart des participants à l'étude

ont perçu le prélèvement sanguin, à la demande du patient en fin de vie, à des fins de test génétique ou de conservation dans une biobanque, comme étant approprié.

Tel que perçu par des intervenants en soins palliatifs (1, 2), les apparentés consultés dans la présente étude considèrent que la fin de vie ne constitue pas le moment idéal pour discuter de l'héritabilité des cancers à cause des émotions qu'ils éprouvent en fin de vie, des enjeux médicaux quotidiens et de l'attention qu'ils se doivent de porter au patient en fin de vie. La période précédant les soins palliatifs constituerait un meilleur moment pour discuter des antécédents familiaux de cancer (2, 3). Par ailleurs, alors que les apparentés de la présente étude ont jugé approprié de réaliser en fin de vie un prélèvement d'ADN pouvant être conservé dans une biobanque, Quillin et coll. (2011a; 2011b) et Roeland et coll. (2017) ont fait ressortir le côté pratique d'une telle procédure et les avantages de santé qu'elle peut comporter pour les apparentés (8, 16, 28). Ainsi, le stockage d'ADN permet de préserver, au profit des apparentés, la possibilité d'identifier une mutation génétique cancérigène même après le décès du proche atteint. Une telle procédure peut également se révéler moins coûteuse que le test génétique réalisé chez le patient en fin de vie. Les apparentés ont, par ailleurs, le temps de chercher conseil et de bien réfléchir aux implications du test génétique sans devoir prendre une décision hâtive, précipitée par le décès futur de leur proche. De plus, les tests génétiques ont tendance à devenir plus informatifs au fil du temps. Ainsi, un variant génétique de signification inconnue aujourd'hui peut, quelques années plus tard, être associée au développement d'un cancer donné. Le test génétique chez les patients en soins palliatifs, bien perçu ici par les apparentés, ne serait cependant pas toujours bien accueilli par tous les membres de la famille. Ainsi, dans l'étude de Metcalfé et coll. (2010), des infirmières en soins palliatifs ont rapporté avoir été témoins de deuil complexe, de situations de tensions et de désaccords intrafamiliaux au sujet du test génétique aussi bien que d'anxiété, de peur, d'angoisse, de désespoir, de stress, de déni et de blâme (3).

Dans la première étude de cette thèse, la majorité des intervenants en soins palliatifs ont rapporté avoir discuté d'antécédents familiaux de cancer avec les patients et leurs apparentés. Toutefois, dans la deuxième étude, aucun des apparentés consultés n'a rapporté avoir eu de telles discussions durant le séjour de leur proche en soins palliatifs. Deux hypothèses peuvent être émises pour expliquer ces résultats qui peuvent sembler contradictoires. Premièrement,

les périodes au sujet desquelles les intervenants et les apparentés ont été questionnés ne se chevauchent pas. Les intervenants ont été interrogés entre novembre 2016 et juillet 2017 sur leurs expériences de discussion sur les cancers héréditaires pour l'année précédant la réalisation de l'étude. Les apparentés de patients décédés de cancer ont été consultés en juin 2017. Pour tous ces apparentés, à l'exception d'un seul, le décès du patient atteint est survenu, au minimum, deux ans avant la réalisation des groupes de discussion, soit juin 2015. Dans certains cas, le décès du proche remontait à plus de 10 ans. Deuxièmement, certains patients n'ont séjourné que quelques jours en soins palliatifs institutionnels. Ceci peut avoir limité les occasions d'aborder le caractère possiblement héréditaire des cancers.

Dans le présent travail et dans les études antérieures, un refus ou une réticence à entreprendre, en fin de vie, des discussions sur les antécédents familiaux de cancer peuvent être notés chez les apparentés et les intervenants en soins palliatifs (1-4). Certains patients atteints de cancer et en soins palliatifs semblent vouloir adopter une attitude contraire. Ainsi, dans l'étude d'Abusamaan et coll. (2018), la plupart des patients consultés ont souhaité discuter de l'hérédité des cancers (29). Ils étaient favorables à ce que les intervenants puissent s'entretenir avec leurs apparentés au sujet des mesures préventives. L'intérêt pour recevoir des services liés à la génétique en soins palliatifs a aussi été noté chez les patients consultés dans l'étude de Quillin et coll. (2018) (30). De plus, comme rapporté par les apparentés lors des groupes de discussion du présent travail, il arrive que les patients en soins palliatifs sensibilisent leurs proches au sujet d'une potentielle prédisposition familiale au cancer (31). Des stratégies subtiles de sensibilisation (dépliants, livrets, affiches, sites Internet) et le questionnement adroit des patients sur leur intérêt et capacité à discuter des enjeux liés à leur histoire familiale de cancer pourraient favoriser la tenue de telles discussions. Une fois que les patients en fin de vie expriment le désir d'en discuter, aborder les antécédents familiaux de cancer et les risques associés en soins palliatifs pourrait être vu comme plus acceptable et faisable par les intervenants et les apparentés. À ce propos, des intervenants ayant participé à l'étude d'Ingleby et coll. (2015) ont révélé qu'il leur paraissait plus difficile d'aborder la question du caractère héréditaire des cancers quand le patient ne l'a pas lui-même soulevée (4).

Cette deuxième étude est la première à avoir documenté la perception des apparentés de patients décédés de cancer en soins palliatifs sur le fait d'aborder les antécédents familiaux de cancer dans les milieux de soins palliatifs. Le choix de l'approche qualitative pour consulter les apparentés s'est révélé approprié, car cette approche permet d'explorer les sujets ou phénomènes qui ne sont pas encore suffisamment étudiés.

Plusieurs facteurs de la méthodologie permettent de renforcer la validité interne des résultats: la création d'un cadre objectif pour l'analyse des transcriptions des groupes de discussion, le codage et l'interprétation de ces transcriptions réalisés de façon indépendante par deux membres de l'équipe de recherche, la confrontation des thèmes et sous-thèmes identifiés par chaque codeur. Par ailleurs, la firme de recherche ayant réalisé les groupes de discussion a produit un rapport sommaire présentant les principaux résultats issus des groupes de discussion. Les conclusions de ce rapport sont cohérentes avec celles des codeurs.

Les stratégies de recrutement ont fait en sorte que la majorité des participants aux groupes de discussion sont soit des professionnels de la santé, soit des employés au sein d'un établissement fournissant des soins de santé. Il est possible que ces participants aient une meilleure compréhension du rôle de l'hérédité dans le développement des cancers que des personnes de la population générale (32). Ceci pourrait expliquer leur intérêt, d'une part, à participer à l'étude et, d'autre part, à discuter de leur risque de cancer en soins curatifs ou après le décès de leur proche. Cette meilleure compréhension des apparentés rejoins pourrait également expliquer le fait qu'ils soient favorables au test génétique chez les patients en fin de vie. Toutefois, les participants à l'étude qui ne sont pas des professionnels du milieu de la santé ont paru, eux aussi, au courant de la composante héréditaire des cancers. Ils ont, en effet, rapporté avoir questionné leur médecin de famille à propos de leur propre risque de cancer sachant que des cas de la maladie sont déjà survenus au sein de leur famille.

Cependant, le petit nombre d'apparentés consultés lors des deux groupes de discussion limite la capacité à généraliser les résultats. Avec si peu de participants, on ne peut exclure la non-atteinte de la saturation des données (33). Bien que des opinions similaires aient été émises lors des deux groupes de discussion, des investigations impliquant des participants provenant

de milieux socioprofessionnels et de régions sanitaires différents de ceux des apparentés consultés ici permettraient de mettre en perspective les résultats du présent projet.

Par ailleurs, seulement un tiers des participants aux groupes de discussion sont des apparentés de patients décédés de cancers reconnus pour leur caractère héréditaire (sein, ovaire, côlon). Conformément aux critères d'inclusion, les apparentés de patients décédés de divers types de cancer, qu'ils soient ou non reconnus comme pouvant avoir une composante héréditaire, étaient admissibles à l'étude. Néanmoins, recruter uniquement des apparentés ayant fait, dans leur famille, l'expérience de cancers reconnus pour leur caractère héréditaire aurait probablement augmenté la probabilité de rejoindre des participants qui ont eu à discuter de la question des cancers héréditaires en soins palliatifs. Cependant, les résultats reflètent mieux la réalité des soins palliatifs. Ils suggèrent que les antécédents familiaux de cancer suffisent à créer, chez les apparentés, une perception accrue d'être à risque de développer un cancer peu importe l'origine potentiellement héréditaire ou non du cancer diagnostiqué chez un membre de leur famille.

Selon les résultats obtenus dans la première étude et, d'après les données de la littérature, des discussions concernant les antécédents familiaux de cancer sont susceptibles de se produire en soins palliatifs (1, 4, 7). La manière dont les intervenants répondent aux questionnements des patients et des familles ou la façon dont ils abordent le caractère héréditaire des cancers avec ceux-ci n'a pas été documentée dans le présent travail. Plusieurs barrières à la collecte puis l'analyse des antécédents familiaux de cancer en clinique ont été rapportées dans la littérature (34). Or, les outils de collecte des antécédents familiaux ont le potentiel de systématiser et de standardiser la collecte de ces antécédents. Ils peuvent contribuer à contourner les barrières traditionnelles à la collecte des antécédents familiaux de cancer et aider les intervenants à répondre aux préoccupations et besoins des patients et des apparentés.

La troisième étude de cette thèse visait à recenser les outils de collecte des antécédents familiaux de cancer, à en décrire les caractéristiques, le processus de validation et la performance dans la collecte des antécédents familiaux et l'évaluation du risque de cancer. Les articles portant sur ces outils ont été recherchés entre octobre 2015 et septembre 2016 dans des bases de données électroniques. Parmi les 62 outils identifiés, 17 permettent la

collecte des antécédents familiaux de plusieurs conditions médicales incluant les cancers. Les 45 autres sont spécifiques à un ou plusieurs cancers ou syndromes cancéreux. La plupart des outils sont des questionnaires papier et peuvent être autoadministrés par les patients ou les apparentés. Un tiers des outils recensés sont électroniques. Un quart peuvent automatiquement produire un pedigree, fournir une évaluation du risque de cancer et des recommandations de suivi. Un tiers des outils ont été validés en comparant ces derniers à une référence standard c'est-à-dire une conseillère génétique ou un généticien. Leur performance dans le recueil des données d'histoire familiale et l'évaluation du risque de cancer a été variable. Trois outils sont intégrés ou liés à un système de dossiers médicaux électroniques. Étant donné qu'aucun des outils recensés n'a été développé spécifiquement pour être utilisé en soins palliatifs, la faisabilité de l'utilisation de ces outils dans le contexte de la fin de vie est discutée plus loin.

Cette étude constitue une mise à jour des revues réalisées antérieurement sur le sujet par Reid et coll. (2009), Qureshi et coll. (2009) et de Hoog et coll. (2014) (35-37). Ces revues avaient, elles aussi, retrouvé un plus grand nombre d'outils spécifiques au cancer, autoadministrés par les patients ou les apparentés et se présentant sous forme de questionnaire papier. Elles ont aussi fait le constat de la validation non systématique et du manque de fonctionnalités des outils de collecte des antécédents familiaux de cancer.

Selon de Hoog et coll. (2014) et Taylor et coll. (2008), un outil idéal de collecte des antécédents familiaux devrait être électronique, autoadministré, d'utilisation facile et, de préférence, lié ou intégré à un système de dossiers électroniques de santé (35, 38). Cet outil devrait aussi permettre une mise à jour de l'histoire familiale, la production de pedigree, l'évaluation du risque de développer la maladie investiguée et l'émission de recommandations de suivi personnalisées. Aucun des outils identifiés dans la troisième étude de cette thèse ne détient toutes les caractéristiques de cet outil idéal susceptible d'aider les cliniciens dans l'identification des familles à risque de cancer et la prise de décision adaptée. Toutefois, six des outils recensés semblent prometteurs et pourraient servir de modèle lors de l'élaboration de nouveaux outils : *GRACE* (39), *MeTree* (40), *Health Heritage* (41), *HughesRiskApps* (42), *Cancer in the Family* (43), *CancerGene Connect* (44). En effet, ils sont tous électroniques, peuvent être autoadministrés par les patients ou les apparentés, ils

peuvent produire des pedigrees, une évaluation du risque de cancer et fournir des recommandations de prise en charge. Cependant, seuls trois d'entre eux permettent de faire des mises à jour de l'histoire familiale (*MeTree*, *HughesriskApps*, *Cancer in the Family*) (40, 42, 43); deux ont été validés (*MeTree*, *Health Heritage*) (40, 41) pour la précision et l'exhaustivité de l'histoire familiale, pour l'exactitude de l'évaluation du risque et le respect des critères de référence en conseil génétique des personnes admissibles. L'outil *MeTree* a notamment affiché des résultats très satisfaisants quant à la qualité de l'histoire familiale collectée et la conformité aux critères de référence en conseil génétique (40). De plus, trois des six outils considérés ici comme prometteurs ont été jugés faciles à utiliser (*Health Heritage*, *Cancer in the Family*, *CancerGene Connect*) (41, 43, 44), mais aucun n'est incorporé à un système de dossiers médicaux électroniques.

L'utilisation des outils de collecte des antécédents familiaux de cancer en fin de vie nécessiterait que ceux-ci soient adaptés au contexte émotif de la fin de vie, mais aussi à l'état clinique des patients. Il serait préférable qu'en soins palliatifs, les outils de collecte des antécédents familiaux soient conviviaux, d'utilisation facile et le plus bref possible. Les apparentés et les patients peuvent, en effet, devoir faire face à des enjeux médicaux et psychosociaux jugés prioritaires à ce moment-là (45). Plus particulièrement, les patients peuvent ressentir des symptômes (fatigue, douleur, manque d'énergie, faiblesse, dyspnée, nausée...) qui peuvent les dissuader ou limiter leur capacité à remplir un questionnaire d'histoire familiale (46, 47). Un équilibre pourrait donc être recherché entre la convivialité des outils et leur capacité à faciliter le recueil des informations nécessaires à l'identification d'une possible prédisposition familiale au cancer.

Pour les unités de soins palliatifs se retrouvant dans des centres hospitaliers de courte durée équipés d'un système de dossiers électroniques, des outils électroniques multifonctionnels pourraient être incorporés ou liés au système cité plus haut. Ces outils pourraient ainsi être munis de deux interfaces permettant, d'une part, aux patients et à leurs apparentés de fournir de l'information sur leurs antécédents familiaux de cancer et, d'autre part, aux intervenants, de prendre connaissance de leur niveau de risque et de les orienter, au besoin, vers les ressources spécialisées en la matière. Ces informations pourraient être conservées afin de constituer une base de données qui pourrait être utilisée par la suite dans l'évaluation du

risque des apparentés à travers le réseau de la santé. Dans les milieux de soins palliatifs ne disposant pas de système de dossiers patients électroniques (domicile, maisons de soins palliatifs, CHSLD), des outils électroniques dotés des deux interfaces patient et intervenant pourraient, quand même, être utilisés si rendus disponibles par des logiciels ou des applications.

Les outils non électroniques pourraient aussi se révéler utiles dans les milieux de soins palliatifs non pourvus d'un système de dossiers électroniques. Les questionnaires papier, les entrevues téléphoniques automatisées, les entrevues téléphoniques ou en face à face peuvent jouer un rôle significatif dans l'identification des familles à risque de cancer. Pour être plus efficaces, ces outils ou méthodes de collecte devraient permettre l'évaluation du risque de cancer, le stockage, la mise à jour des données d'histoire familiale et favoriser la prise de décisions de suivi appropriées à l'endroit des patients et de leur famille. Dans le cas où les outils non électroniques n'offrent pas ces options et facilités aux intervenants, une alternative consisterait à leur incorporer des critères valides facilitant l'identification, à partir de l'histoire familiale collectée, des individus possiblement porteurs de mutations délétères. À titre d'exemple, la règle 3-2-1 (trois apparentés atteints du même type de cancer, sur deux générations avec, au moins, l'un d'entre eux diagnostiqué avant 50 ans) pourrait être intégrée à ces outils et être vulgarisée auprès des intervenants (48). En somme, des outils pouvant exécuter plusieurs fonctions, validés de façon adéquate, performants dans la collecte et l'évaluation du risque de cancer, adaptés au contexte de la fin de vie et aux structures existantes dans les différents milieux de soins palliatifs auraient un fort potentiel dans l'identification et l'orientation appropriées des patients et des familles vers les professionnels spécialisés en oncogénétique.

Cette troisième étude constitue un état des lieux des avancées réalisées dans le développement d'outils de collecte des antécédents familiaux de cancer. Cette revue est consacrée aux outils développés pour la collecte d'antécédents familiaux pour tout type de cancer susceptible de survenir au sein de la population adulte. Tel n'a pas été le cas dans les revues antérieures. En effet, dans la revue de de Hoog et coll. (2014) l'attention était portée sur les outils susceptibles d'être utilisés en première ligne (35). Ainsi, en plus des outils dédiés aux cancers, les auteurs ont aussi identifié des outils spécifiques aux maladies

cardiovasculaires. La revue de Qureshi et coll. (2009) concernait les outils susceptibles d'être utilisés en première ligne pour la collecte des antécédents familiaux des cancers du sein, de l'ovaire, du côlon et de la prostate (36). Cela se justifie par le fait que ces cancers sont reconnus pour leur caractère héréditaire et sont ceux pour lesquels il serait plus pertinent d'évaluer le risque familial. Reid et coll. (2009) ont identifié des outils génériques (tenant compte de plusieurs maladies) et spécifiques au cancer. Toutefois, l'approche des auteurs a consisté à identifier des outils qui ont été développés pour la collecte des antécédents familiaux des maladies chroniques courantes (37).

Cette troisième étude est aussi la première à évaluer les stratégies de validation des outils de collecte des antécédents familiaux de cancer en fonction du cadre de l'ACCE (*Analytic validity, Clinical validity, Clinical utility, Ethical, legal, and social implications*) (49). Ce cadre a initialement été développé pour l'évaluation des risques et des bénéfices associés au test génétique. Qureshi et coll. (2007) et Valdez et coll. (2010) se sont montrés favorables à l'utilisation de ce cadre pour évaluer les outils de collecte des antécédents familiaux (19, 49). Ce cadre permet d'évaluer l'efficacité des outils dans la collecte des antécédents familiaux et l'évaluation du risque de développer une maladie à composante héréditaire. Il permet aussi d'évaluer les risques et les bénéfices qui sont associés à l'utilisation de tels outils ainsi qu'aux stratégies de prévention qui pourraient être offertes en regard d'un risque de maladie élevé. Ce cadre prend également en compte les enjeux éthiques, légaux et sociaux associés à l'utilisation des outils de collecte des antécédents familiaux. L'usage de ce cadre devrait être encouragé vu qu'il propose une évaluation exhaustive des outils et que très peu, parmi les outils identifiés dans la présente revue, ont été validés en fonction de ses composantes.

Par contre, seuls les articles publiés en anglais et en français ont été considérés dans cette revue. De même, cette dernière s'est limitée aux outils ayant fait l'objet de publication scientifique. Les outils rapportés dans la littérature grise n'ont pas été inclus. L'utilisation d'autres termes de recherche comme *pedigree production, tablet and smartphone apps, laptop* auraient pu enrichir les résultats. De plus, un seul réviseur a analysé les articles et en a extrait les données. Par ailleurs, étant donné que la recherche d'articles s'est arrêtée en septembre 2016, cette revue n'était pas à jour au moment de la soumettre en janvier 2018 pour révision par les pairs. Pour pallier cette limite, une recherche additionnelle de la

littérature a été conduite. Elle concernait la période allant du 1^{er} octobre 2016 au 3 janvier 2018. Une veille de la littérature a aussi été maintenue dans *Pubmed*. Ces stratégies ont permis d'identifier 10 publications additionnelles en date du 17 octobre 2020 (50-59). Neuf publications concernent des questionnaires papier et des outils électroniques qui présentent peu de caractéristiques innovantes par rapport aux outils recensés dans la présente revue. Cependant, l'article de Silverman et coll. (2018) décrit l'outil *RealRisks* qui, en plus de permettre une évaluation du risque de cancer du sein et de l'ovaire à partir des antécédents familiaux consignés dans un arbre généalogique, se trouve être relié à une boîte à outils disponible en ligne dénommée *Breast Cancer Risk Navigation (BNAV)* (57). Cette boîte à outils contient du matériel éducatif à l'endroit des professionnels de la santé et a pour vocation de les renseigner sur le risque de cancer du sein et de l'ovaire de leurs patientes, sur leur admissibilité au test génétique et sur les options de prévention. Pour les patientes présentant un risque élevé de cancer, un plan d'action sommaire issu de *BNAV* et accompagné d'une invitation à consulter cette boîte à outils est acheminé, par message sécurisé, aux médecins traitants. De plus, une alerte insérée dans le tableau de bord du dossier médical électronique indique, aux professionnels de la santé, l'admissibilité au test génétique des patientes à haut risque de cancer. Une volonté de relier l'histoire familiale collectée à une prise de décision éclairée des professionnels de la santé peut être perçue dans l'association de *RealRisks* à la boîte à outils *BNAV*. L'efficacité d'une telle association dans l'identification des personnes à risque de cancer du sein et de l'ovaire reste tout de même à prouver. Un modèle amélioré pourrait aussi s'intéresser à d'autres types de cancer et consister en un outil unique pourvu de deux interfaces destinées respectivement au patient et à son médecin traitant.

Les résultats des travaux menés dans le cadre de cette thèse peuvent avoir des implications significatives pour la pratique clinique en soins palliatifs. Premièrement, les intervenants pourraient s'enquérir, sur une base régulière, du désir des patients et des apparentés de discuter des risques associés à leur histoire personnelle et familiale de cancer. Leurs préférences pourraient ainsi être investiguées quant à la manière, le moment et le lieu choisis pour la tenue de telles discussions. Des mécanismes pourraient aussi être mis en place pour rejoindre les apparentés après le décès de leur proche afin de les renseigner sur le caractère

potentiellement héréditaire de certains cancers et la pertinence de l'évaluation de leur histoire familiale. Deuxièmement, les intervenants en soins palliatifs gagneraient à être informés des lois, des règlements et des règles éthiques s'appliquant aux discussions relatives au caractère héréditaire des cancers afin d'éviter les violations de confidentialité, le non-respect de l'autonomie des patients et des préjudices médicaux ou psychologiques aux patients et à leurs apparentés. Afin de mieux guider les intervenants, des lois et règlements spécifiques à la gestion de l'information génétique et l'évaluation du risque familial de cancer en clinique devraient être élaborés et adoptés dans les juridictions où de claires orientations en la matière font défaut. Les cadres éthico-légaux des discussions relatives au caractère héréditaire des cancers pourraient jouir d'une large acceptabilité et observance si les besoins et attentes des intervenants, des apparentés et des patients venaient à être pris en compte lors de leur élaboration. Troisièmement, des formations sur les cancers héréditaires rendraient les intervenants plus aptes à répondre aux préoccupations des familles et à identifier les individus potentiellement porteurs de mutations délétères. Ces formations pourraient être élaborées en tenant compte de la catégorie professionnelle des intervenants, de leurs connaissances de base sur le sujet, de leur environnement de travail et de leurs préférences en termes de mode de formation (site Internet, visioconférence, formation en mode présentiel). L'impact de ces formations sur la pratique clinique des intervenants pourrait être évalué dans un deuxième temps. Les médecins de soins palliatifs pourraient particulièrement bénéficier d'une telle formation vu la fréquence relativement élevée à laquelle ils semblent faire face à des questionnements de la part des patients et des apparentés. Quatrièmement, le développement en soins palliatifs de lignes directrices et d'outils adaptés d'évaluation du risque de cancer est souhaitable dans la perspective de l'identification des personnes à risque avec un investissement minimal de temps de la part des intervenants. Des procédures pourraient aussi être élaborées et des couloirs de référence, aménagés afin d'orienter de façon appropriée la clientèle souvent vulnérable des soins palliatifs et les apparentés identifiés à risque. Une étroite collaboration entre les services d'oncogénétique et les unités ou établissements de soins palliatifs pourrait être favorisée afin de faciliter le transfert de connaissances et la dispensation de services de génétique dans le contexte de la fin de vie. Cinquièmement, la mise en place de biobanques serait souhaitée dans les juridictions de santé qui n'en sont pas pourvues. La conservation d'ADN dans les biobanques est accommodante à plusieurs égards.

Elle a été bien accueillie dans la présente thèse par les apparentés. Elle représente une alternative viable à la tenue de discussions sur l'hérédité des cancers dans un contexte généralement peu propice à une telle démarche. Sixièmement, l'introduction précoce des soins palliatifs dans le parcours de soins des patients atteints de cancer (60) constitue une opportunité offerte aux intervenants pour aborder plus tôt, comme souhaité ici par certains apparentés, le caractère héréditaire des cancers. Les intervenants n'auraient pas à faire face aux contraintes de temps dans le cas d'un décès imminent. Ils ne courraient pas non plus le risque d'aggraver, chez les patients et les apparentés, les impacts psychologiques habituellement associés à l'expérience de la fin de vie.

Quelques pistes de recherche peuvent être explorées dans la perspective de la constitution d'un corps de connaissances sur la question de la considération des antécédents familiaux de cancer en fin de vie. Tout d'abord, peu d'études ont documenté le point de vue des patients en soins palliatifs sur un tel sujet (29-31). En dépit des difficultés potentielles de recrutement et des enjeux de faisabilité, il serait important de pousser les investigations auprès de cette population afin de recueillir leur perspective sur le fait de discuter du caractère héréditaire des cancers en fin de vie, sur les modalités de ces discussions et sur la recherche de prédisposition familiale au cancer par l'entremise du test génétique. Des études visant à vérifier la faisabilité, en soins palliatifs, de la collecte d'antécédents familiaux de cancer et de spécimens biologiques pourraient permettre l'identification des enjeux éventuels associés à ces procédures. Des solutions adaptées pourraient être proposées. De telles études pourraient aussi être l'occasion de tester auprès des patients des outils de collecte de l'histoire familiale déjà développés ou conçus spécifiquement pour le contexte des soins palliatifs.

D'autre part, dans la première étude de cette thèse, la perception de pertinence et de faisabilité des discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer a varié selon les groupes professionnels et selon les individus. Une diversité d'opinions a aussi été observée chez les intervenants en soins palliatifs dans l'identification du facteur le plus susceptible de faciliter les discussions portant sur le caractère héréditaire des cancers et dans la détermination du rôle le plus pertinent à remplir par un professionnel de la santé lors de ces discussions. Ce manque de consensus caractérise aussi le choix des intervenants de l'enjeu éthique ou légal au sujet duquel ils souhaiteraient le plus être renseignés. Des études qualitatives permettraient

de mieux comprendre les raisons qui sous-tendent les positions adoptées par les intervenants. De plus, les travailleurs sociaux ont représenté le groupe professionnel ayant présenté, après les médecins et, devant les infirmières, la deuxième plus forte proportion d'intervenants à rapporter avoir été sollicités, en soins palliatifs, par les patients et leurs apparentés au sujet de l'héritabilité des cancers. Des investigations ciblées auprès des travailleurs sociaux et des infirmières permettraient de déterminer les facteurs qui favorisent ou non la survenue de discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer dans leur pratique. Des études observationnelles pourraient aussi aider à identifier ces facteurs. De telles études pourraient contribuer à déterminer la teneur des discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer dans une perspective d'optimisation de la prise en charge des familles.

De plus, de nouvelles études qualitatives auprès des apparentés de patients décédés de cancer seraient aussi à envisager. Elles pourraient viser des apparentés issus de milieux professionnels différents de celui de la santé. Les participants à ces études devraient aussi avoir une histoire familiale de cancer chargée ou un apparenté au premier degré atteint d'un des cancers les plus fréquemment associés à une composante héréditaire (sein, côlon, ovaire, prostate, pancréas). Des revues systématiques, périodiques et rigoureuses de la littérature sur les outils de collecte des antécédents familiaux de cancer pourraient mettre en lumière les forces et les faiblesses des outils les plus récemment développés. Les enseignements tirés de ces revues pourraient se révéler utiles dans la perspective de l'élaboration et de l'implantation d'outils de collecte qui se veulent adaptés au contexte des soins palliatifs.

CONCLUSION

Les intervenants en soins palliatifs considèrent les discussions relatives aux antécédents familiaux de cancer comme pertinentes et faisables dans leur milieu de pratique. Ils sont ouverts à recevoir de la formation et de l'information sur les cancers héréditaires, les enjeux associés et les ressources spécialisées en oncogénétique, ce qui les habiliterait à tenir des discussions à ce propos avec les patients et les familles. En soins palliatifs, les apparentés aimeraient concentrer leur attention sur le patient en fin de vie et discuter de leur risque potentiel de cancer beaucoup plus tôt dans la trajectoire de soins ou, de préférence, après le décès de leur proche. Certains d'entre eux souhaiteraient quand même être brièvement informés du caractère potentiellement héréditaire du cancer de leur proche dans le cas des cancers habituellement associés à une composante héréditaire. Les discussions avec les apparentés concernant les antécédents familiaux de cancer devraient donc être entreprises, non seulement après approbation du patient, si encore vivant, mais aussi selon les préférences individuelles des apparentés. Il existe plusieurs outils d'évaluation de l'histoire familiale et du risque de cancer qui ont fait l'objet de publication scientifique. Ces outils pourraient trouver application en soins palliatifs à condition de les adapter au contexte de la fin de vie et de les vulgariser auprès des intervenants et des familles. Davantage d'efforts pourraient être déployés pour la formation sur mesure des intervenants en soins palliatifs et la sensibilisation des apparentés sur la pertinence de l'évaluation de leur risque de cancer. L'acquisition de nouvelles connaissances et compétences renforcerait la capacité des intervenants en soins palliatifs à identifier et orienter de façon appropriée les patients et leurs apparentés potentiellement à risque. La sensibilisation des apparentés pourrait les rendre plus ouverts à discuter, de préférence, avant le décès de leur proche, de leur risque de cancer et de celui de leurs parents biologiques. Les patients en fin de vie sont des sources irremplaçables d'informations cliniques et biologiques capables de guider la recherche de mutations délétères chez leurs apparentés. Aussi, quoique le test génétique soit de plus en plus ordonné de nos jours par les médecins afin d'ajuster la prise en charge des patients nouvellement diagnostiqués de cancer, certains de ces patients peuvent retarder ou refuser un tel test à cause, notamment, de leurs implications psychosociales (61-65). Le besoin de discuter du caractère héréditaire des cancers peut alors se faire sentir à un stade plus avancé de la maladie

ou en fin de vie. De plus, le développement de thérapies ciblées permet de nos jours une amélioration de la survie des patients atteints d'un cancer avancé du sein, de l'ovaire et de la prostate, et porteurs de mutations délétères causant une réparation défectueuse de l'ADN (66, 67). Pour toutes ces raisons, la considération du caractère héréditaire des cancers devrait faire partie intégrante de l'offre de services en soins palliatifs. Les autorités de la santé, les associations professionnelles ont un rôle de chef de file à jouer dans l'intégration, en soins palliatifs, d'une approche favorisant l'identification ou l'initiation de l'identification de prédisposition génétique familiale au cancer. Des lois et des règlements spécifiques, des protocoles et des outils adaptés devraient être élaborés pour orienter et soutenir les intervenants dans une telle initiative. L'élaboration et le respect de cadres éthico-légaux et de lignes directrices adaptées, le maintien à jour par les intervenants de leurs connaissances sur les avancées de la génomique, des réponses appropriées aux besoins et préférences des patients, des apparentés et des intervenants constituent des conditions essentielles à la tenue, autour de la fin de vie, de discussions productives et bénéfiques pour les familles au sujet du caractère héréditaire des cancers.

Références

1. Dearing A, Taverner N. Mainstreaming genetics in palliative care: barriers and suggestions for clinical genetic services. *J Community Genet.* 2018;9(3):243-56.
2. Lillie AK, Clifford C, Metcalfe A. Caring for families with a family history of cancer: why concerns about genetic predisposition are missing from the palliative agenda. *Palliat Med.* 2011;25(2):117-24.
3. Metcalfe A, Pumphrey R, Clifford C. Hospice nurses and genetics: implications for end-of-life care. *J Clin Nurs.* 2010;19(1-2):192-207.
4. Ingleby LJ. Clinical genetics in a palliative care setting: a qualitative exploration of the barriers and levers staff report when discussing family risk of BRCA1 and BRCA2 mutations. Leicester: University of Leicester; 2015.
5. Clark D. From margins to centre: a review of the history of palliative care in cancer. *Lancet Oncol.* 2007;8(5):430-8.
6. Farber SJ, Egnew TR, Herman-Bertsch JL, Taylor TR, Guldin GE. Issues in end-of-life care: patient, caregiver, and clinician perceptions. *J Palliat Med.* 2003;6(1):19-31.
7. Gonthier C, Pelletier S, Gagnon P, Marin A, Chiquette J, Gagnon B, Roy L, Cleophat JE, Joly Y, Dorval M. Issues related to family history of cancer at the end of life: a palliative care providers' survey. *Fam Cancer.* 2018;17(2):303-7.
8. Quillin JM, Bodurtha JN, Siminoff LA, Smith TJ. Physicians' current practices and opportunities for DNA banking of dying patients with cancer. *J Oncol Pract.* 2011;7(3):183-7.
9. Augustussen M, Hounsgaard L, Pedersen ML, Sjogren P, Timm H. Relatives' level of satisfaction with advanced cancer care in Greenland - a mixed methods study. *Int J Circumpolar Health.* 2017;76(1):1335148.
10. Baile WF, Palmer JL, Bruera E, Parker PA. Assessment of palliative care cancer patients' most important concerns. *Support Care Cancer.* 2011;19(4):475-81.
11. McIlfatrick S. Assessing palliative care needs: views of patients, informal carers and healthcare professionals. *J Adv Nurs.* 2007;57(1):77-86.
12. Amano K, Morita T, Koshimoto S, Uno T, Katayama H, Tatara R. Eating-related distress in advanced cancer patients with cachexia and family members: a survey in palliative and supportive care settings. *Support Care Cancer.* 2019;27(8):2869-76.
13. Mok E, Chiu PC. Nurse-patient relationships in palliative care. *J Adv Nurs.* 2004;48(5):475-83.
14. Gaff CL. Identifying clients who might benefit from genetic services and information. *Nurs Stand.* 2005;20(1):49-53.
15. Cooley C. Making use of genes. *Nurs Stand.* 2014;28(24):24-5.
16. Roeland EJ, Dullea AD, Hagmann CH, Madlensky L. Addressing Hereditary Cancer Risk at the End of Life. *J Oncol Pract.* 2017;13(10):e851-e6.
17. Quillin JM, Bodurtha JN, Smith TJ. Genetics assessment at the end of life: suggestions for implementation in clinic and future research. *J Palliat Med.* 2008;11(3):451-8.
18. Green RC, Berg JS, Grody WW, Kalia SS, Korf BR, Martin CL, McGuire AL, Nussbaum RL, O'Daniel JM, Ormond KE, Rehm HL, Watson MS, et al. ACMG

recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. *Genet Med.* 2013;15(7):565-74.

19. Valdez R, Yoon PW, Qureshi N, Green RF, Khoury MJ. Family history in public health practice: a genomic tool for disease prevention and health promotion. *Annu Rev Public Health.* 2010;31:69-87 1 p following

20. Syngal S, Brand RE, Church JM, Giardiello FM, Hampel HL, Burt RW, American College of G. ACG clinical guideline: Genetic testing and management of hereditary gastrointestinal cancer syndromes. *Am J Gastroenterol.* 2015;110(2):223-62; quiz 63.

21. Saulnier KM, Cinà M, Chan B, Pelletier S, Dorval M, Joly Y. Communication of genetic information in the palliative care context: Ethical and legal issues. *Med Law Int.* 2018;18(4):219-40.

22. Québec, Code des professions, Chapitre C-26 (2020).

23. Québec, Code de déontologie des médecins, chapitre M-9, r. 17, Article 20(5) (2020).

24. Québec, Code de déontologie des infirmières et infirmiers, chapitre I-8, r. 9 (2020).

25. Québec, Charte des droits et libertés de la personne, Chapitre C-12, Article 9 (2020).

26. Loi sur la protection des renseignements personnels dans le secteur privé, chapitre P-39.1, Article 31 (2020).

27. Loi sur les services de santé et les services sociaux, chapitre S-4.2, Article 23 alinéa 4 (2020).

28. Quillin JM, Bodurtha JN, Smith TJ. Genetic screening and DNA banking at the end of life #206. *J Palliat Med.* 2011;14(5):656-7.

29. Abusamaan MS, Quillin JM, Owodunni O, Emidio O, Kang IG, Yu B, Ma B, Bailey L, Razzak R, Smith TJ, Bodurtha JN. The Role of Palliative Medicine in Assessing Hereditary Cancer Risk. *Am J Hosp Palliat Care.* 2018;35(12):1490-7.

30. Quillin JM, Emidio O, Ma B, Bailey L, Smith TJ, Kang IG, Yu BJ, Owodunni OP, Abusamaan M, Razzak R, Bodurtha JN. High-Risk Palliative Care Patients' Knowledge and Attitudes about Hereditary Cancer Testing and DNA Banking. *J Genet Couns.* 2018;27(4):834-43.

31. Lillie AK. 'The Missing Discourse'. How Does the Family History of Cancer Affect the Care Needs of Palliative Care Patients? Birmingham: University of Birmingham; 2008.

32. Krakow M, Ratcliff CL, Hesse BW, Greenberg-Worisek AJ. Assessing Genetic Literacy Awareness and Knowledge Gaps in the US Population: Results from the Health Information National Trends Survey. *Public Health Genomics.* 2017;20(6):343-8.

33. Saunders B, Sim J, Kingstone T, Baker S, Waterfield J, Bartlam B, Burroughs H, Jinks C. Saturation in qualitative research: exploring its conceptualization and operationalization. *Qual Quant.* 2018;52(4):1893-907.

34. Lu KH, Wood ME, Daniels M, Burke C, Ford J, Kauff ND, Kohlmann W, Lindor NM, Mulvey TM, Robinson L, Rubinstein WS, Stoffel EM, et al. American Society of Clinical Oncology Expert Statement: collection and use of a cancer family history for oncology providers. *J Clin Oncol.* 2014;32(8):833-40.

35. de Hoog CL, Portegijs PJ, Stoffers HE. Family history tools for primary care are not ready yet to be implemented. A systematic review. *Eur J Gen Pract.* 2014;20(2):125-33.

36. Qureshi N, Carroll JC, Wilson B, Santaguida P, Allanson J, Brouwers M, Raina P. The current state of cancer family history collection tools in primary care: a systematic review. *Genet Med.* 2009;11(7):495-506.

37. Reid GT, Walter FM, Brisbane JM, Emery JD. Family history questionnaires designed for clinical use: a systematic review. *Public Health Genomics*. 2009;12(2):73-83.
38. Taylor DP, Hulse NC, Wood GM, Haug PJ, Williams MS. Ideal features for a patient-entered family history and risk assessment tool. *AMIA Annu Symp Proc*. 2008:1152.
39. Braithwaite D, Sutton S, Mackay J, Stein J, Emery J. Development of a risk assessment tool for women with a family history of breast cancer. *Cancer Detect Prev*. 2005;29(5):433-9.
40. Orlando LA, Buchanan AH, Hahn SE, Christianson CA, Powell KP, Skinner CS, Chesnut B, Blach C, Due B, Ginsburg GS, Henrich VC. Development and validation of a primary care-based family health history and decision support program (MeTree). *N C Med J*. 2013;74(4):287-96.
41. Cohn WF, Ropka ME, Pelletier SL, Barrett JR, Kinzie MB, Harrison MB, Liu Z, Miesfeldt S, Tucker AL, Worrall BB, Gibson J, Mullins IM, et al. Health Heritage(c) a web-based tool for the collection and assessment of family health history: initial user experience and analytic validity. *Public Health Genomics*. 2010;13(7-8):477-91.
42. Ozanne EM, Loberg A, Hughes S, Lawrence C, Drohan B, Semine A, Jellinek M, Cronin C, Milham F, Dowd D, Block C, Lockhart D, et al. Identification and management of women at high risk for hereditary breast/ovarian cancer syndrome. *Breast J*. 2009;15(2):155-62.
43. Rupert DJ, Squiers LB, Renaud JM, Whitehead NS, Osborn RJ, Furberg RD, Squire CM, Tzeng JP. Communicating risk of hereditary breast and ovarian cancer with an interactive decision support tool. *Patient Educ Couns*. 2013;92(2):188-96.
44. Pritzlaff M, Yorczyk A, Robinson LS, Pirzadeh-Miller S, Lin T, Euhus D, Ross TS. An internal performance assessment of CancerGene Connect: an electronic tool to streamline, measure and improve the genetic counseling process. *J Genet Couns*. 2014;23(6):1034-44.
45. Sanderson CR, Cahill PJ, Phillips JL, Johnson A, Lobb EA. Patient-centered family meetings in palliative care: a quality improvement project to explore a new model of family meetings with patients and families at the end of life. *Ann Palliat Med*. 2017;6(Suppl 2):S195-S205.
46. Teunissen SC, Wesker W, Kruitwagen C, de Haes HC, Voest EE, de Graeff A. Symptom prevalence in patients with incurable cancer: a systematic review. *J Pain Symptom Manage*. 2007;34(1):94-104.
47. Van Lancker A, Velghe A, Van Hecke A, Verbrugge M, Van Den Noortgate N, Grypdonck M, Verhaeghe S, Bekkering G, Beeckman D. Prevalence of symptoms in older cancer patients receiving palliative care: a systematic review and meta-analysis. *J Pain Symptom Manage*. 2014;47(1):90-104.
48. Lakhani NS, Weir J, Allford A, Kai J, Barwell JG. Could triaging family history of cancer during palliative care enable earlier genetic counseling intervention? *J Palliat Med*. 2013;16(11):1350-5.
49. Qureshi N, Wilson B, Santaguida P, Carroll J, Allanson J, Culebro CR, Brouwers M, Raina P. Collection and use of cancer family history in primary care. *Evid Rep Technol Assess (Full Rep)*. 2007(159):1-84.
50. van Erkelens A, Sie AS, Manders P, Visser A, Duijm LE, Mann RM, Ten Voorde M, Kroeze H, Prins JB, Hoogerbrugge N. Online self-test identifies women at high familial

breast cancer risk in population-based breast cancer screening without inducing anxiety or distress. *Eur J Cancer*. 2017;78:45-52.

51. Campacci N, de Lima JO, Carvalho AL, Michelli RD, Haikel R, Jr., Mauad E, Viana DV, Melendez ME, Vazquez FL, Zanardo C, Reis RM, Rossi BM, et al. Identification of hereditary cancer in the general population: development and validation of a screening questionnaire for obtaining the family history of cancer. *Cancer Med*. 2017;6(12):3014-24.

52. Ponathil A, Ozkan NF, Bertrand J, Welch B, Madathil KC. Comparing Usability of User Interfaces to Collect Family Health History. *Stud Health Technol Inform*. 2019;264:2005-6.

53. Lucas AL, Tarlecki A, Van Beck K, Lipton C, RoyChoudhury A, Levinson E, Kumar S, Chung WK, Frucht H, Genkinger JM. Self-Reported Questionnaire Detects Family History of Cancer in a Pancreatic Cancer Screening Program. *J Genet Couns*. 2017;26(4):806-13.

54. Masuda K, Hirasawa A, Irie-Kunitomi H, Akahane T, Ueki A, Kobayashi Y, Yamagami W, Nomura H, Kataoka F, Tominaga E, Banno K, Susumu N, et al. Clinical utility of a self-administered questionnaire for assessment of hereditary gynecologic cancer. *Jpn J Clin Oncol*. 2017;47(5):401-6.

55. Bajracharya AS, Crotty BH, Kowoloff HB, Safran C, Slack WV. Patient experience with family history tool: analysis of patients' experience sharing their family health history through patient-computer dialogue in a patient portal. *J Am Med Inform Assoc*. 2019;26(7):603-9.

56. Bucheit L, Johansen Taber K, Ready K. Validation of a digital identification tool for individuals at risk for hereditary cancer syndromes. *Hered Cancer Clin Pract*. 2019;17:2.

57. Silverman TB, Vanegas A, Marte A, Mata J, Sin M, Ramirez JCR, Tsai WY, Crew KD, Kukafka R. Study protocol: a cluster randomized controlled trial of web-based decision support tools for increasing BRCA1/2 genetic counseling referral in primary care. *BMC Health Serv Res*. 2018;18(1):633.

58. Guivatchian T, Koeppe ES, Baker JR, Moisa C, Demerath M, Foor-Pessin C, Chey WD, Eswaran SL, Kolars JC, Menees SB, Rajala M, Rice MD, et al. Family history in colonoscopy patients: feasibility and performance of electronic and paper-based surveys for colorectal cancer risk assessment in the outpatient setting. *Gastrointest Endosc*. 2017;86(4):684-91.

59. Tipsword ML, White PS, Spaeth CG, Ittenbach RF, Myers MF. Investigation of the Use of a Family Health History Application in Genetic Counseling. *J Genet Couns*. 2018;27(2):392-405.

60. Ferrell BR, Temel JS, Temin S, Alesi ER, Balboni TA, Basch EM, Firn JI, Paice JA, Peppercorn JM, Phillips T, Stovall EL, Zimmermann C, et al. Integration of Palliative Care Into Standard Oncology Care: American Society of Clinical Oncology Clinical Practice Guideline Update. *J Clin Oncol*. 2017;35(1):96-112.

61. Vadaparampil ST, Quinn GP, Miree CA, Brzosowicz J, Carter B, Laronga C. Recall of and reactions to a surgeon referral letter for BRCA genetic counseling among high-risk breast cancer patients. *Ann Surg Oncol*. 2009;16(7):1973-81.

62. Vadaparampil ST, Quinn GP, Brzosowicz J, Miree CA. Experiences of genetic counseling for BRCA1/2 among recently diagnosed breast cancer patients: a qualitative inquiry. *J Psychosoc Oncol*. 2008;26(4):33-52.

63. Schlich-Bakker KJ, ten Kroode HF, Ausems MG. A literature review of the psychological impact of genetic testing on breast cancer patients. *Patient Educ Couns.* 2006;62(1):13-20.
64. Schlich-Bakker KJ, ten Kroode HF, Warlam-Rodenhuis CC, van den Bout J, Ausems MG. Barriers to participating in genetic counseling and BRCA testing during primary treatment for breast cancer. *Genet Med.* 2007;9(11):766-77.
65. Augestad MT, Hoberg-Vetti H, Bjorvatn C, Sekse RJ. Identifying Needs: a Qualitative Study of women's Experiences Regarding Rapid Genetic Testing for Hereditary Breast and Ovarian Cancer in the DNA BONUS Study. *J Genet Couns.* 2017;26(1):182-9.
66. Ang YLE, Tan DSP. Development of PARP inhibitors in gynecological malignancies. *Curr Probl Cancer.* 2017;41(4):273-86.
67. Pilie PG, Gay CM, Byers LA, O'Connor MJ, Yap TA. PARP Inhibitors: Extending Benefit Beyond BRCA-Mutant Cancers. *Clin Cancer Res.* 2019;25(13):3759-71.

Annexe A: Questionnaire utilisé dans le cadre de l'étude pilote visant à élaborer le questionnaire d'enquête auprès des intervenants en soins palliatifs



GUIDE D'ENTREVUE

Élaboration d'une stratégie de dissémination des connaissances sur les cancers familiaux dans le contexte des soins palliatifs fondée sur une analyse éthico-légale des points de vue des intervenants et des familles – ÉPILOGUE : Enquête Delphi auprès des intervenants (Activité 1)

INTRODUCTION

- Présentation du participant et de l'intervieweur
- Information donnée au participant :
 - a) présentation de l'objectif du projet
 - b) présentation de la méthode d'enquête (Delphi à 3 tours)
 - c) explication sur l'importance de la participation à tous les tours ainsi que sur l'utilité des résultats obtenus
- Mention de l'enregistrement audio
- Déroulement de l'entrevue : questions et discussion à partir de mises en situation

IDENTIFICATION DES ENJEUX

*** Précisions avant de débiter l'entretien***

Lorsque l'on parle « d'histoire familiale de cancer », nous faisons référence à tous les cancers au sein d'une famille, peu importe le type, et non uniquement aux cancers dit « héréditaires ». Les cancers héréditaires réfèrent aux cancers associés à une mutation génétique spécifique trouvée chez une personne et qui prédispose fortement au cancer (p. ex. BRCA1/2 pour le cancer du sein ou MLH1 pour le cancer colorectal).

Lorsque l'on parle « d'intervenants en soins palliatifs », nous faisons référence à une définition large du terme, qui regroupe différents acteurs œuvrant dans le milieu des soins palliatifs : médecins, infirmières, intervenants psychosociaux, gestionnaires, etc.

MISE EN SITUATION 1

[Thématique : préoccupations d'un patient en fin de vie face au risque de cancer des membres de sa famille]

Un homme de 48 ans a été admis dans une unité de soins palliatifs avec un diagnostic de cancer colorectal incurable. Il a beaucoup de difficulté à accepter la situation, particulièrement lorsqu'il pense à ses deux enfants de 17 et 20 ans. Il souffre du fait qu'il ne pourra pas les voir s'épanouir et réaliser leurs vies d'adulte. Un des frères du patient a eu lui aussi un cancer colorectal à l'âge de 49 ans et sa mère est décédée d'un cancer de l'endomètre à l'âge de 60 ans. Aucune mention ne figure à son dossier concernant un suivi médical particulier dû à son histoire familiale de cancer. Par contre, il se sent inquiet pour ses enfants, malgré leur jeune âge, et pour ses neveux et nièces. Il demande aux intervenants de l'unité de voir avec lui ce qu'il peut faire pour protéger sa famille, car il a peur que ses enfants aient eux aussi un cancer.

1. Quel serait le rôle de l'équipe de soins palliatifs dans cette situation selon vous?
 - 1.1 Y a-t-il quelque chose qu'un intervenant pourrait faire? Si non, qui pourrait aider le patient selon vous?

2. Voyez-vous des difficultés en lien avec la demande du patient? Par exemple, au plan organisationnel? Professionnel? Éthique?
 - 2.1 Autres difficultés/embûches à d'autres niveaux?

3. Quel serait votre niveau de confiance pour discuter de ce genre de choses avec le patient? Niveau de connaissances suffisant (ou non) pour en discuter?

4. Si la demande d'information concernant le risque de cancer potentiel avait été faite par les enfants du patient, la situation serait-elle différente (par rapport au rôle de l'intervenant, aux difficultés possibles, etc.)?

MISE EN SITUATION 2

[Thématique : enjeux éthiques et juridiques liés à la divulgation d'une mutation génétique associée à un risque accru de cancer. Confidentialité versus droit à l'information]

Malgré une chirurgie de l'ovaire et plusieurs cycles de chimiothérapie, une femme de 44 ans a eu une récurrence de son cancer de l'ovaire et reçoit présentement des soins palliatifs. Elle a été référée en oncogénétique au cours de ses traitements et a été identifiée comme porteuse d'une mutation au gène BRCA2. Cette mutation augmente le risque de développer un cancer du sein et de l'ovaire, mais aussi d'autres types de cancer, comme le cancer du pancréas ou de la prostate chez les hommes. Malgré le fait qu'il y ait une forte histoire de cancer dans sa famille (plusieurs cancers diagnostiqués, dont certains avant l'âge de 50 ans), la patiente a confié à l'équipe de soins palliatifs que ses deux frères et sa sœur ne savent pas qu'elle est porteuse d'une mutation et qu'ils sont eux aussi possiblement à risque plus élevé de développer un cancer.

1. Considérez-vous que cette situation familiale pose problème?
2. Selon vous, quel serait le rôle ou la responsabilité de l'équipe de soins palliatifs dans cette situation?
 - 2.1 Un rôle différent selon le type d'intervenant (p. ex. médecin, infirmière, gestionnaire ou responsable de l'équipe)?
3. Selon vous, l'information sur le caractère héréditaire du cancer de la patiente et sur le risque de cancer potentiellement plus élevé des membres de la famille devrait-elle être communiquée à ceux-ci ? Si oui, qui devrait le faire? À qui?
4. Voyez-vous des difficultés par rapport à la communication de ce type d'information dans la famille? Par exemple, au plan organisationnel? Professionnel? Éthique? Légal?
5. La situation serait-elle différente s'il s'agissait de communiquer l'information médicale/génétique d'un patient en soins curatifs plutôt que d'un patient en soins palliatifs?

MISE EN SITUATION 3

[Thématique : test génétique/prélèvement chez un patient en fin de vie, conservation du prélèvement dans une biobanque]

Une patiente âgée de 62 ans en phase terminale d'un cancer du pancréas fulgurant est admise dans une maison de soins palliatifs. La présence de plusieurs cancers pouvant être associés au cancer du pancréas dans la famille de la patiente porte à croire qu'elle serait atteinte d'une forme de cancer héréditaire. Par contre, l'évolution très rapide de la maladie de la patiente a fait en sorte que le test génétique pour vérifier si une mutation était présente n'a pas été fait avant son admission en soins palliatifs, malgré son souhait et celui de sa famille. La patiente a demandé aux intervenants de la maison s'ils pouvaient l'aider à passer le test afin que ses enfants et sa famille puissent bénéficier de l'information. Le prélèvement sanguin a pu être fait et la patiente est décédée dans les jours suivants, avant que les résultats du test soient connus.

Quoique peu fréquente, ce genre de situation nous a été rapportée. Même si ce n'est jamais arrivé dans votre pratique, nous cherchons à savoir ce que vous en pensez, si cela arrivait.

- Selon vous, a-t-il été approprié de répondre à la demande de la patiente dans ce contexte de soins?
 - 1.1 Si une telle demande vous était faite, à vous ou à votre équipe, comment pensez-vous que cela pourrait s'organiser? Voyez-vous des difficultés en lien avec la demande au plan organisationnel? Professionnel? Éthique? Légal?
- Après le décès de la patiente, qui devient le propriétaire du prélèvement? Qui devrait être informé du résultat? À quel moment?
- Il est également possible de conserver un prélèvement effectué chez un patient en fin de vie dans une biobanque afin de faire, si besoin, d'autres tests génétiques dans le futur.
 - 3.1 Que connaissez-vous de cette pratique ?
 - 3.2 Est-ce une pratique qui vous semble acceptable? Pourquoi?
 - 3.3 Qui pourrait demander de procéder à d'autres tests à partir de cet échantillon?
 - 3.4 Êtes-vous à l'aise avec l'idée de conservation d'un prélèvement et des implications au plan éthique et légal ? *[Si le participant est un médecin]* : Seriez-vous à l'aise de recommander cette pratique à un patient pour qui la procédure serait indiquée?

COMMENTAIRES SUPPLÉMENTAIRES

- ▶ Autres idées d'enjeux/thématiques à aborder?
- ▶ Expériences tirées de la pratique du participant qu'il souhaite nous partager?

CONCLUSION

- ▶ Remerciements
- ▶ Rappel de la confidentialité des données
- ▶ Sera sollicité(e) par courriel pour participer à la suite de l'enquête Delphi

Annexe B: Questionnaire utilisé dans le cadre de l'enquête auprès des intervenants en soins palliatifs



ÉTUDE ÉPILOGUE

ABORDER LES ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX DE CANCER

EN SOINS PALLIATIFS :

Enjeux et défis

Version finale (pour impression)

13 janvier 2017

CONTEXTE ET PROBLÉMATIQUE

Environ un tiers des patients atteints de cancer ont des **antécédents familiaux de cancer significatifs**. Cela peut augmenter le risque de cancer pour les membres de leur famille. Ce risque de cancer peut être associé à des facteurs héréditaires, mais pas nécessairement.

L'histoire familiale de cancer permet d'évaluer le risque de cancer héréditaire. Elle devrait normalement être établie au début de la trajectoire de soins, mais ce n'est pas toujours le cas.

Des patients en soins palliatifs ou leurs proches peuvent donc se questionner sur leurs antécédents familiaux de cancer et désirer en discuter avec les intervenants. Avec les avancées de la génétique, cela arrivera sans doute de plus en plus souvent

Or, la possibilité d'avoir de telles discussions sur les antécédents familiaux soulève plusieurs questions :

- **Comment peut-on répondre à des préoccupations liées aux antécédents familiaux de cancer en soins palliatifs?**
- **Les intervenants en soins palliatifs sont-ils en mesure de le faire? Qu'est-ce que cela implique pour eux?**
- **Quels sont les enjeux et défis soulevés par le fait d'aborder ce type de préoccupations dans un contexte de soins palliatifs?**

Voici quelques exemples de préoccupations relatives
à des antécédents familiaux de cancer :

Situation 1 : Madame Z a été admise en soins palliatifs avant d'avoir pu passer un test génétique pour savoir si son cancer était héréditaire. Elle **vous demande si vous pouvez l'aider à passer le test** afin que les membres de sa famille puissent plus tard bénéficier de l'information issue du test.

Situation 2 : Monsieur Y est atteint de cancer colorectal et est hospitalisé en soins palliatifs. Comme le cancer a été diagnostiqué chez leur père alors qu'il n'était âgé que de 48 ans et qu'une de leurs tantes a aussi eu un cancer de l'ovaire, ses enfants s'interrogent sur leur propre risque de cancer. Ils **vous demandent ce que vous en pensez**.

Situation 3 : Madame X vous confie qu'elle est porteuse d'une mutation génétique qui prédispose au cancer du sein et de l'ovaire. Madame est en fin de vie et n'en a pas parlé à ses sœurs. Or, celles-ci ont peut-être un risque de cancer plus élevé que la moyenne.

Dans cette situation, la patiente **ne vous fait pas de demande**, mais vous détenez maintenant un renseignement qui pourrait être utile pour ses sœurs.

PRÉCISIONS SUR CERTAINS TERMES

Soins palliatifs : s'applique à tous les types de milieux de soins, quelle que soit la durée du pronostic du patient

Antécédents familiaux de cancer : tous les cancers survenus au sein d'une famille, pas seulement les cancers « héréditaires ».

Intervenant en soins palliatifs : au sens large, toutes les personnes qui œuvrent dans le milieu de soins palliatifs : médecins, infirmières, intervenants psychosociaux, etc.

Parler ou discuter des antécédents familiaux de cancer, les aborder : s'appliquent autant aux situations où les patients ou leur famille en parlent qu'à celles où les intervenants abordent le sujet de leur propre initiative.

SD1. Veuillez indiquer votre profession :

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Médecin
→ spécialité : _____ | <input type="checkbox"/> Infirmier/infirmière |
| <input type="checkbox"/> Travailleur social/ travailleuse sociale | <input type="checkbox"/> Psychologue |
| <input type="checkbox"/> Pharmacien/pharmacienne | <input type="checkbox"/> Physiothérapeute |
| <input type="checkbox"/> Ergothérapeute | <input type="checkbox"/> Nutritionniste |
| <input type="checkbox"/> Autre professionnel ou professionnelle de la santé
Précisez: _____ | <input type="checkbox"/> Gestionnaire avec expérience clinique
en soins palliatifs |
| <input type="checkbox"/> Intervenant spirituel/intervenante spirituelle*** | <input type="checkbox"/> Gestionnaire sans expérience clinique
en soins palliatifs*** |
| <input type="checkbox"/> Autre → précisez : _____ | <input type="checkbox"/> Bénévole*** |
| <input type="checkbox"/> Je préfère ne pas répondre | |

SD2. Veuillez indiquer le nombre d'années d'expérience comme **intervenant ou intervenante en soins palliatifs** (vous pouvez utiliser les décimales (ex. : 6 mois égale 0,5) :

- Je ne sais pas / Je préfère ne pas répondre

SD3. Combien d'heures par semaine travaillez-vous en moyenne?

- Je ne sais pas / Je préfère ne pas répondre

SD4. De ce nombre, combien d'heures par semaine, en moyenne, travaillez-vous **comme intervenant ou intervenante en soins palliatifs**?

- Je ne sais pas / Je préfère ne pas répondre

1. Au cours de la dernière année, à quelle fréquence avez-vous eu à aborder des questions concernant les antécédents familiaux de cancer...

	Jamais	1-2 fois	3-5 fois	6-10 fois	Plus de 10 fois	NSP/NRP
a) ...à la demande d'un patient en soins palliatifs?	<input type="checkbox"/>					
b) ...à la demande d'un membre de la famille?	<input type="checkbox"/>					
c) ...de votre propre initiative?	<input type="checkbox"/>					
d) ...sur recommandation d'un autre intervenant?	<input type="checkbox"/>					

2. Selon vous, dans quelle mesure est-il **pertinent** d'aborder des questions concernant les antécédents familiaux de cancer en soins palliatifs?

Pas du tout pertinent Tout à fait pertinent							NSP/NRP
1	2	3	4	5	6	7	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

3. Selon vous, dans quelle mesure est-il **réalisable** d'aborder des questions concernant les antécédents familiaux de cancer en soins palliatifs?

Pas du tout réalisable Tout à fait réalisable							Ne sais pas
1	2	3	4	5	6	7	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

FACTEURS FACILITANTS

Dans quelle mesure considérez-vous que les éléments suivants **faciliteraient la tâche** aux intervenants en soins palliatifs pour discuter de questions concernant les antécédents familiaux de cancer avec les patients ou leur famille?

	1	2	3	4	5	6	7
4. <i>Que les intervenants aient plus de temps.</i>	<input type="checkbox"/>						
5. <i>Qu'il y ait plus de ressources humaines en soins palliatifs.</i>	<input type="checkbox"/>						
6. <i>Que les intervenants puissent avoir accès au dossier médical du patient.</i>	<input type="checkbox"/>						
7. <i>Que tous les services nécessaires soient disponibles quel que soit le milieu de soins. Exemple : possibilité de passer un test génétique</i>	<input type="checkbox"/>						
8. <i>Que les discussions sur les antécédents familiaux de cancer soient encadrées par un protocole ou des lignes directrices.</i>	<input type="checkbox"/>						
9. <i>Que les intervenants puissent avoir accès à un médecin ou à des professionnels spécialisés (génécien, oncologue par exemple) pour s'informer.</i>	<input type="checkbox"/>						
10. <i>Que les intervenants connaissent les ressources spécialisées vers qui diriger les membres des familles ou les patients, au besoin.</i>	<input type="checkbox"/>						

Dans quelle mesure considérez-vous que les éléments suivants **faciliteraient la tâche** aux intervenants en soins palliatifs pour discuter de questions concernant les antécédents familiaux de cancer avec les patients ou leur famille?

	<div style="display: flex; justify-content: space-between; align-items: center;"> Pas du tout facilitant → Extrêmement facilitant </div>						
	1	2	3	4	5	6	7
11. <i>Que les intervenants puissent compter sur un médecin ouvert sur le sujet dans le milieu.</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12. <i>Que les intervenants puissent discuter en équipe des questions d'antécédents familiaux touchant les patients ou les familles.</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

13. Parmi ces facteurs facilitants pour discuter de questions concernant les antécédents familiaux de cancer, quels sont à votre avis les deux plus importants? Veuillez les classer par ordre d'importance.

- 1=Plus de temps pour les intervenants
- 2=Plus de ressources humaines en soins palliatifs
- 3=Accès au dossier médical du patient
- 4=Services nécessaires disponibles dans tous les milieux de soins
- 5=Encadrement des discussions par un protocole ou des lignes directrices
- 6=Accès à un médecin ou à des professionnels spécialisés pour s'informer
- 7=Connaissance de ressources spécialisées pour diriger les patients ou leur famille
- 8=Pouvoir compter sur un médecin ouvert sur le sujet dans le milieu
- 9=Pouvoir discuter en équipe des questions d'antécédents familiaux
- 99=Je ne sais pas/je préfère ne pas répondre

Premier choix : _____

Deuxième choix : _____

14. *Voyez-vous d'autres éléments qui pourraient faciliter la tâche aux intervenants pour discuter de questions relatives aux antécédents familiaux?*

CONNAISSANCES ET COMPÉTENCES

Dans quelle mesure trouvez-vous **pertinent** que les intervenants en soins palliatifs qui auraient à discuter de questions concernant les antécédents familiaux de cancer avec des patients ou leur famille...

	Pas du tout pertinent → Extrêmement pertinent						
	1	2	3	4	5	6	7
15. <i>...aient des connaissances de base sur les cancers héréditaires et familiaux?</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
16. <i>...aient des connaissances sur les implications éthiques de ce type de discussions?</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
17. <i>...aient des connaissances sur les implications légales de ce type de discussions?</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
18. <i>...aient les compétences pour informer les patients et les familles de façon adaptée?</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
19. <i>...aient les compétences pour parler des avantages en matière de prévention pour les proches?</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

20. Parmi ces connaissances ou compétences, quelles sont à votre avis les deux plus importantes pour discuter de questions concernant les antécédents familiaux de cancer? Veuillez les indiquer par ordre d'importance.

21. Voyez-vous d'autres **connaissances ou compétences** pertinentes pour les intervenants qui auraient à discuter de questions relatives aux antécédents familiaux?

RÔLES

Dans quelle mesure trouvez-vous **pertinent** que les intervenants en soins palliatifs qui auraient à discuter de questions concernant les antécédents familiaux de cancer avec des patients ou leur famille...

	Pas du tout pertinent → Extrêmement pertinent						
	1	2	3	4	5	6	7
22. ...soient à l'écoute du patient qui soulève des questions relatives à ses antécédents familiaux de cancer?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
23. ...accompagnent le patient dans sa réflexion à ce sujet?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
24. ...favorisent un certain sentiment d'« utilité » chez le patient? <i>Par exemple : en lui parlant de la possibilité qu'il puisse aider à prévenir la maladie chez ses proches.</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
25. ... gèrent les divergences familiales qui peuvent surgir dans ce type de situations? <i>Exemple : certaines personnes pourraient vouloir connaître certaines informations, mais d'autres pas.</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
26. ... facilitent les échanges entre le patient et sa famille? <i>Par exemple : en servant d'intermédiaire entre eux ou en organisant des rencontres familiales.</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
27. ...soutiennent les familles en les orientant au besoin vers des ressources spécialisées?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

28. Parmi ces rôles des intervenants en soins palliatifs qui pourraient avoir à discuter de questions concernant le antécédents familiaux de cancer, quels sont à votre avis les deux plus importants? Veuillez les indiquer par ordre d'importance.

- 1=Être à l'écoute du patient qui soulève des questions relatives à ses antécédents de cancer
- 2=Accompagner le patient dans sa réflexion à ce sujet
- 3=Favoriser un certain sentiment d'« utilité » chez le patient
- 4=Gérer les divergences familiales qui peuvent surgir dans ce type de situations
- 5=Faciliter les échanges entre le patient et sa famille
- 6=Soutenir les familles en les orientant au besoin vers des ressources spécialisées
- 9=Je ne sais pas/je préfère ne pas répondre

Premier choix : _____

Deuxième choix : _____

29. Voyez-vous d'autres rôles pour les intervenants qui pourraient avoir à discuter d'antécédents familiaux de cancer?

ASPECTS ÉTHIQUES

Si on intégrait la prise en compte des antécédents familiaux de cancer dans la pratique des soins palliatifs, dans quelle mesure trouveriez-vous **pertinent de mieux renseigner** les intervenants sur les sujets suivants?

	<div style="display: flex; align-items: center; justify-content: space-between;"> Pas du tout pertinent → Extrêmement pertinent </div>						
	1	2	3	4	5	6	7
30. <i>Les implications de l'information génétique pour la famille</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
31. <i>La confidentialité de l'information génétique</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
32. <i>La propriété de l'information génétique du patient</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
33. <i>La gestion de l'information génétique du patient après son décès</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
34. <i>La possibilité de prélever un échantillon d'ADN chez un patient et de le conserver dans une biobanque en vue d'une utilisation future (tests génétiques, par exemple)</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
35. <i>Le choix qu'ont les gens de connaître (« droit de savoir ») ou de refuser de connaître « droit de ne pas savoir ») les résultats d'un test génétique</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
36. <i>Les droits et devoirs des intervenants en soins palliatifs relativement aux questions d'antécédents familiaux de cancer</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

37. Parmi ces aspects éthiques sur lesquels les intervenants pourraient être mieux renseignés pour discuter de questions d'antécédents familiaux de cancer, quels sont à votre avis les deux plus importants?

- 1=Implications de l'information génétique pour la famille
- 2=Confidentialité de l'information génétique
- 3=Propriété de l'information génétique du patient
- 4=Gestion de l'information génétique du patient après son décès
- 5=Prélèvement et conservation d'un échantillon d'ADN du patient
- 6=Possibilité de connaître ou de refuser de connaître les résultats d'un test génétique
- 7=Droits et devoirs des intervenants relativement aux questions d'antécédents familiaux de cancer
- 9=Je ne sais pas/je préfère ne pas répondre

Premier choix : _____

Deuxième choix : _____

38. Voyez-vous **d'autres sujets** sur lesquels il serait pertinent que les intervenants en soins palliatifs soient **mieux renseignés** pour les aider à discuter de questions relatives aux antécédents familiaux de cancer?

Dans quelle mesure êtes-vous d'accord ou en désaccord avec les énoncés suivants :

	Totalement en désaccord → Totalement d'accord						
	1	2	3	4	5	6	7
39. <i>Aborder des questions relatives aux antécédents familiaux de cancer risque de faire dévier le focus des soins palliatifs d'une approche axée vers les soins de fin de vie vers une approche centrée sur la prévention.</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
40. <i>Parler des antécédents familiaux de cancer peut entraîner des dilemmes personnels ou des conflits de valeur chez les intervenants.</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
41. <i>Parler des antécédents familiaux de cancer risque de susciter des besoins auxquels on ne peut donner suite. Exemple : la prise en charge médicale éventuelle des membres de la famille.</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
42. <i>Les questions concernant les antécédents familiaux de cancer doivent être prises en compte comme n'importe quelle autre demande en soins palliatif.</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
43. <i>Il n'est pas trop tard pour aborder le sujet des antécédents familiaux de cancer en soins palliatifs.</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
44. <i>Les questions concernant les antécédents familiaux de cancer peuvent être abordées de la même façon en soins palliatifs qu'en soins curatifs.</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Dans quelle mesure êtes-vous d'accord ou en désaccord avec les énoncés suivants :

	Totalement en désaccord → Totalement d'accord						
	1	2	3	4	5	6	7
<p>45. Les questions concernant les antécédents familiaux de cancer ne devraient être abordées en soins palliatifs que dans les cas où cela peut avoir des conséquences bénéfiques.</p> <p><i>Exemples : il est possible pour les proches de prendre des mesures préventives; il existe un traitement.</i></p>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<p>46. Soulever des discussions qui concernent un « risque » de cancer pour les proches n'est pas pertinent en soins palliatifs</p>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

	Pas du tout réaliste → Totalement réaliste						
	1	2	3	4	5	6	7
a) dans une unité de soins palliatifs en milieu hospitalier	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
b) en maison de soins palliatifs	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
c) en contexte de soins palliatifs à domicile	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Je ne sais pas/Je préfère ne pas répondre

Les prochaines questions visent à évaluer votre **intérêt pour de la formation et des outils d'information** pour vous aider à discuter d'antécédents familiaux de cancer avec les patients et leur famille.

	Pas du tout	Un peu	Moyen- nement	Beaucoup	NSP/NRP
48. Dans quelle mesure une mise à jour de vos connaissances sur le rôle de l'histoire familiale dans le développement des cancers vous serait-elle utile dans votre pratique?	<input type="checkbox"/>				
49. Seriez-vous intéressé par de la formation sur... (vous pouvez cocher plusieurs réponses) :					
a. Les cancers héréditaires	<input type="checkbox"/>				
b. La réalisation de l'histoire familiale	<input type="checkbox"/>				
c. Les enjeux éthiques liés aux antécédents familiaux de cancer	<input type="checkbox"/>				
d. Les aspects légaux liés aux antécédents familiaux de cancer	<input type="checkbox"/>				
e. Les possibilités de prévention pour les proches	<input type="checkbox"/>				
f. Voyez-vous d'autres sujets sur lesquels vous aimeriez avoir de la formation? Précisez :					

50. Quel(s) type(s) de moyens de formation ou d'information préféreriez-vous?
Vous pouvez sélectionner plusieurs réponses.

- Imprimés : dépliants, brochures, etc.
- Ligne téléphonique d'information
- Site Internet
- Application pour appareil mobile
- Visioconférence
- Formation continue
- Webinaire
- Autre → précisez :

-
- Je n'ai aucune préférence
 - Je ne sais pas/Je préfère ne pas répondre

GÉNÉRAUX

51. Vous êtes : une femme un homme Je préfère ne pas répondre

52. Quel est votre âge?

_____ ans

Je préfère ne pas répondre

53. Dans quel(s) milieu(x) de soins palliatifs exercez-vous? (vous pouvez sélectionner plusieurs réponses)

1. Hôpital (département ou service de soins palliatifs)
2. Hôpital (clinique externe)
3. CHSLD
4. Maison de soins palliatifs
5. À domicile
6. Autre → précisez : _____
7. Je préfère ne pas répondre

54. Comment qualifieriez-vous votre niveau de connaissance de la génétique des cancers?

- Nul
- Passable
- Bon
- Très bon
- Excellent
- Je ne sais pas/Je préfère ne pas répondre

***Toute l'équipe de recherche vous remercie chaleureusement
pour votre collaboration!***

Annexe C: Lettre de confirmation de participation aux groupes de discussion (deuxième étude)



Centre de recherche

Axe Oncologie

Québec, le 13 juin 2017

Madame X

Objet : Groupe de discussion

Madame,

La présente a pour but de confirmer votre participation à un groupe de discussion qui portera sur les préoccupations relatives aux antécédents familiaux de cancer chez les personnes décédées du cancer en soins palliatifs. Ce groupe de discussion aura lieu le jeudi 15 juin 2017 à 18 h 30 chez :

SOM

**3340, rue de La Pérade
Rendez-vous au 4^e étage
Québec G1X 2L7**

(Près de l'autoroute Duplessis et du chemin des Quatre-Bourgeois,
cliquer [ici](#) pour voir où est situé le bureau de SOM à Québec)

S.V.P. vous présenter 15 minutes avant le début du groupe

La rencontre durera au plus deux heures et pour vous remercier de votre collaboration, une somme de 70 \$ vous sera remise.

Veillez avoir l'obligeance de nous prévenir si vous aviez un empêchement majeur :

- jusqu'à la veille de la rencontre du groupe : communiquer avec la soussignée, dont les coordonnées figurent ci-dessous;
- le jour de la rencontre du groupe : téléphoner à M. Laurent Mercier, au (418) 687-8025 poste 230.

Merci encore une fois de votre intérêt pour ce projet.

Sylvie Pelletier, coordonnatrice du projet

Tél. : (418) 682-7511, poste 84635

sylvie.pelletier@crchudequebec.ulaval.ca

Annexe D: Formulaire d'informations et de consentement destiné aux participants aux groupes de discussion

Formulaire d'information et de consentement

Titre du projet

Projet ÉPILOGUE:

Groupes de discussion sur les préoccupations relatives aux antécédents familiaux de cancer chez les apparentés de personnes décédées de cancer en soins palliatifs

Nom du chercheur responsable du projet

Dr Michel Dorval, Ph.D., Faculté de pharmacie, Université Laval, Québec; Centre de recherche du CHU de Québec – Université Laval

Noms des chercheurs associés

Dr Jocelyne Chiquette, M.D., Centre de recherche du CHU de Québec – Université Laval, Hôpital du Saint-Sacrement

Dr Bruno Gagnon, M.D., Centre de recherche du CHU de Québec – Université Laval, Hôtel-Dieu de Québec

Dr Pierre Gagnon, M.D., Faculté de pharmacie, Université Laval; Centre de recherche du CHU de Québec – Université Laval, Hôtel-Dieu de Québec

Dr Yann Joly, PH.D., Centre de génomique et politiques, Université McGill

Noms des collaborateurs

Dr Louis Roy, M.D., CHU de Québec – Université Laval

Dr Ana Marin, Ph.D., Professeure associée, Université de Sherbrooke

Mme Alberte Déry, Présidente de l'Association québécoise de soins palliatifs

Dr Vasiliki Bitzas, Ph.D., Hôpital général juif, Montréal

Nom des organismes subventionnaires

Fonds de la recherche en santé du Québec (FRQS) et Direction générale de cancérologie du ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS).

Préambule

Nous sollicitons votre participation à un projet de recherche. Cependant, avant d'accepter de participer à ce projet et de signer ce formulaire d'information et de consentement, veuillez prendre le temps de lire, de comprendre et de considérer attentivement les renseignements qui suivent.

Ce formulaire peut contenir des mots que vous ne comprenez pas. Nous vous invitons à poser toutes les questions que vous jugerez utiles au chercheur responsable du projet ou aux autres membres du personnel affecté au projet de recherche, et à leur demander de vous expliquer tout mot ou renseignement qui n'est pas clair.

Nature et objectifs du projet de recherche

L'expérience d'accompagner un proche atteint de cancer à la fin de sa vie ou le séjour d'un proche en soins palliatifs peut amener les apparentés des personnes atteintes de cancer à se poser des questions sur leurs antécédents familiaux de cancer. Ils peuvent alors se tourner vers les intervenants en soins palliatifs pour obtenir des réponses à ces questions. Or, on en sait encore très peu sur les préoccupations des apparentés à ce sujet, tout comme sur la capacité des intervenants en soins palliatifs à répondre à ce genre de questions.

Ce projet de recherche vise à mieux connaître les préoccupations et les besoins qu'éprouvent des apparentés de patients décédés de cancer en soins palliatifs, particulièrement en ce qui concerne leurs antécédents familiaux de cancer. Les chercheurs s'intéressent aussi aux discussions que les apparentés ont eues ou auraient aimé avoir à ce sujet avec les intervenants en soins palliatifs et à la façon dont ceux-ci ont pu aborder ces questions ou devraient le faire.

Déroulement du projet de recherche

Vous êtes invité(e) à participer à ce projet de recherche parce qu'un de vos proches parents est récemment décédé en soins palliatifs à la suite d'un cancer. Si vous acceptez de participer à ce projet, vous ferez partie d'un groupe de discussion (*focus group*) composé de 8 à 10 personnes ayant aussi récemment perdu un proche parent à cause du cancer. Au total, nous estimons qu'environ une trentaine de personnes participeront à l'un des trois groupes de discussion prévus dans le cadre de ce projet de recherche.

Au cours de la rencontre, vous serez invité(e) à vous exprimer sur votre expérience en tant qu'apparenté(e) d'une personne décédée du cancer. Vous serez appelé(e) à échanger sur les préoccupations ou les questions que le cancer de votre proche a pu soulever chez vous ou dans votre famille. Nous nous intéresserons aussi aux échanges que vous avez pu avoir avec les intervenants en soins palliatifs à cet égard. Vous aurez également l'occasion de vous exprimer sur la pertinence d'aborder la question des antécédents familiaux de cancer avec les apparentés des patients atteints de cancer afin de pouvoir mieux informer les familles à ce sujet, s'il y a lieu. Vos commentaires et ceux des autres participants au groupe de discussion aideront les chercheurs à mieux connaître les besoins et les préoccupations des apparentés lorsqu'un proche parent décède du cancer en soins palliatifs et à déterminer comment les intervenants pourraient aider les familles à ce sujet.

Le groupe de discussion durera au maximum 2 heures. La rencontre sera animée par une animatrice professionnelle de la firme de recherche *SOM, Recherches et Sondages*. On fera un enregistrement audio et vidéo des discussions. Ces enregistrements serviront uniquement pour transcrire et analyser le contenu des discussions. Ils seront détruits une fois la recherche terminée. Certains membres de l'équipe de recherche assisteront au groupe de discussion derrière un miroir unidirectionnel.

La date et l'heure de la tenue du groupe de discussion vous seront confirmées par téléphone par la coordonnatrice de recherche. La firme de recherche *SOM* vous fera un rappel quelques jours avant la rencontre.

Inconvénients associés au projet de recherche

La participation au projet de recherche ne comporte aucun risque physique. Comme inconvénient, vous devrez vous déplacer jusqu'au lieu où se tiendra le groupe de discussion, et y consacrer environ 2 heures de votre temps. Il pourrait arriver que vous éprouviez une légère fatigue du fait de participer aux discussions, ou que vous éprouviez certaines émotions ou un sentiment d'inconfort par rapport au sujet abordé. Si vous le jugiez nécessaire, sachez que vous pourriez aussi en tout temps mettre fin à votre participation à la rencontre. Si vous en éprouvez le besoin, l'équipe de recherche vous dirigera vers des ressources de soutien appropriées.

Avantages associés au projet de recherche

Vous ne retirerez aucun bénéfice personnel de votre participation à ce projet de recherche. Toutefois, les résultats du projet contribueront à l'avancement des connaissances dans ce domaine. Ils aideront aussi les chercheurs à mieux connaître les besoins et les préoccupations des apparentés relativement à leurs antécédents familiaux de cancer et à déterminer comment les intervenants en soins palliatifs pourraient mieux aider ou renseigner les familles à ce sujet.

Participation volontaire et possibilité de retrait

Votre participation à ce projet de recherche est volontaire. Vous êtes donc libre de refuser d'y participer. Vous pouvez également vous retirer de ce projet à n'importe quel moment, sans avoir à donner de raison, et sans conséquence négative ou préjudice.

Si vous décidez de mettre fin à votre participation, il est important d'en prévenir le chercheur dont les coordonnées sont incluses dans ce document. À l'exception des enregistrements audio et vidéo des discussions du groupe, toutes les données vous concernant seront alors détruites, à moins que vous n'autorisiez le chercheur à les utiliser pour la recherche, malgré votre retrait. Dans ce cas, ils seront conservés selon les mesures décrites plus loin, et qui seront appliquées pour tous les participants.

Votre décision de ne pas participer à ce projet de recherche ou de vous en retirer n'aura aucune conséquence sur la qualité des soins et des services auxquels vous pourriez avoir droit ou sur votre relation avec le chercheur responsable du projet et les autres intervenants.

Confidentialité

En recherche, les chercheurs sont tenus d'assurer la confidentialité aux participants. Voici les mesures qui seront appliquées dans le cadre de la présente recherche :

Durant la recherche :

- seul votre prénom sera utilisé durant la rencontre du groupe de discussion;
- votre prénom sera remplacé par un code dans la transcription du contenu des discussions;
- seul le chercheur aura accès à la liste contenant les noms et les codes des participants. Cette liste sera conservée séparément du matériel de la recherche, des données et des formulaires d'information et de consentement;
- seuls votre nom et votre (vos) numéro(s) de téléphone seront transmis à la firme de recherche, afin que vous puissiez être convoqué(e) au groupe de discussion. Ces renseignements seront transmis à la firme de façon sécurisée et détruits une fois les entrevues terminées. De plus, toutes les personnes de la firme de recherche qui seront

impliquées dans la tenue du groupe de discussion auront auparavant signé un formulaire d'engagement à la confidentialité;

- tout le matériel de la recherche, y compris les formulaires d'information et de consentement et les enregistrements, sera conservé dans un classeur barré, dans un local sous clé;
- les données en format numérique seront conservées dans des fichiers encryptées dont l'accès sera protégé par l'utilisation d'un mot de passe et auquel seul le chercheur aura accès.

Lorsque les résultats de la recherche seront diffusés:

- les noms des participants ne paraîtront dans aucun rapport;
- les résultats seront présentés sous forme globale de sorte que les résultats individuels des participants ne seront jamais communiqués;
- les résultats de la recherche seront publiés dans des revues scientifiques, et aucun participant ne pourra y être identifié ou reconnu;
- un court résumé des résultats de la recherche sera expédié aux participants qui en feront la demande en indiquant l'adresse où ils aimeraient recevoir le document, juste après l'espace prévu pour leur signature.

Après la fin de la recherche:

- tout le matériel et toutes les données seront utilisés dans le cadre exclusif de cette recherche et ils seront détruits au plus tard en juin 2027.

À des fins de surveillance et de contrôle, votre dossier de recherche pourra être consulté par une personne mandatée par l'établissement ou par des organismes publics autorisés. Toutes ces personnes et ces organismes adhèrent à une politique de confidentialité.

À des fins de protection, notamment afin de pouvoir communiquer avec vous rapidement, vos noms et prénoms, vos coordonnées et la date de début et de fin de votre participation au projet seront conservés pendant un an après la fin du projet dans un répertoire à part maintenu par le chercheur responsable de ce projet.

En conformité avec la loi sur l'accès à l'information, vous avez le droit de consulter votre dossier de recherche pour vérifier les renseignements recueillis et les faire rectifier au besoin, et ce, aussi longtemps que le chercheur responsable de ce projet détient ces informations.

Compensation

Si vous acceptez de participer au projet, vous recevrez un montant forfaitaire de 70\$ afin de couvrir les frais de déplacement, de repas, de garde ou de stationnement occasionnés par votre participation.

Identification des personnes ressources

Si vous avez des questions concernant le projet de recherche ou si vous éprouvez un problème que vous croyez lié à votre participation au projet de recherche, vous pouvez communiquer avec le chercheur responsable du projet de recherche, le professeur Michel Dorval, au numéro

de téléphone (418) 682-8047, ou avec la coordonnatrice du projet, madame Sylvie Pelletier, au (418) 682-7511 poste 84635.

Vous trouverez à la page suivante les coordonnées où vous adresser si vous avez des questions sur vos droits à titre de participant à la recherche ou si vous souhaitez formuler une plainte.

Surveillance des aspects éthiques du projet de recherche

Le Comité d'éthique de la recherche du CHU de Québec – Université Laval a approuvé ce projet de recherche (no MP-20-2017-3434) et en assure le suivi. De plus, il approuvera au préalable toute révision et toute modification apportée au formulaire d'information et de consentement et au protocole de recherche.

Annexe: Contenus particuliers aux différents établissements

Pour les personnes recrutées au CHU de Québec – Université Laval ou par l'intermédiaire de l'organisme Palli-Aide:

Si vous avez des commentaires ou des questions à poser concernant vos droits en tant que participant(e) à ce projet de recherche, vous pouvez vous adresser au bureau de l'éthique de la recherche du CHU de Québec – Université Laval, au 418 525-4444, poste 52715.

Si vous avez des commentaires ou que vous souhaitez déposer une plainte, vous pouvez communiquer avec la Commissaire locale aux plaintes et à la qualité des services du CHU de Québec – Université Laval, au 654-2211.

Pour les personnes recrutées à l'Hôpital Général Juif:

Si vous avez des commentaires ou des questions à poser concernant vos droits en tant que participant(e) à ce projet de recherche, ou si vous avez des commentaires ou que vous souhaitez déposer une plainte, vous pouvez communiquer avec la Commissaire locale aux plaintes et à la qualité des services de l'Hôpital général juif, Rosemary Steinberg, au 514 340-8222, poste 25833.

Formulaire de consentement

Titre du projet de recherche: Projet ÉPILOGUE :

Groupes de discussion sur les préoccupations relatives aux antécédents familiaux de cancer chez les apparentés de personnes décédées de cancer en soins palliatifs

Engagement du chercheur responsable

Le chercheur principal ainsi que l'équipe de recherche se sont officiellement engagés à respecter ce qui est expliqué dans ce formulaire d'information et de consentement. Un exemplaire de cet engagement vous sera remis.

Consentement du participant

1. On m'a informé(e) de la nature et des buts de ce projet de recherche ainsi que de son déroulement dans une langue que je comprends et parle couramment.
2. On m'a informé(e) des inconvénients et risques possibles associés à ma participation.
3. Je comprends que ma participation à projet de recherche est volontaire et que je peux me retirer en tout temps sans préjudice.
4. Je comprends que les données de ce projet de recherche seront traitées en toute confidentialité et qu'elles ne seront utilisées qu'à des fins scientifiques.
5. Je comprends qu'une copie signée du formulaire d'information et de consentement me sera remise.
6. J'ai pu poser toutes les questions voulues concernant ce projet de recherche et j'ai obtenu des réponses satisfaisantes.
7. J'ai lu le présent formulaire d'information et de consentement et je consens volontairement à participer à cette étude.
8. Je comprends que ma décision de participer à ce projet de recherche ne libère ni les investigateurs, ni l'établissement, ni le commanditaire de leurs obligations professionnelles et légales envers moi.

Nom (lettres moulées)

Signature du participant

Date

Signature de la personne qui a obtenu le consentement si différente du chercheur responsable du projet de recherche

Je certifie qu'on a expliqué au participant les termes du présent feuillet d'information et formulaire de consentement, que l'on a répondu aux questions que le participant avait à cet égard et qu'on lui a clairement indiqué qu'il demeure libre de mettre un terme à sa participation, et ce, sans préjudice.

Nom (lettres moulées)

Signature du participant

Date

Communication des résultats

Un court résumé des résultats de la recherche sera expédié aux participants qui en feront la demande en indiquant l'adresse où ils aimeraient recevoir le document. Les résultats ne seront pas disponibles avant 2018. Si votre adresse changeait d'ici cette date, vous êtes

invité(e) à informer le chercheur de la nouvelle adresse où vous souhaitez recevoir ce document.

L'adresse (électronique ou postale) à laquelle je souhaite recevoir un court résumé des résultats de la recherche est la suivante :

Annexe E: Guide de discussion utilisé pour réaliser les groupes de discussion (deuxième étude)

Étude Épilogue

Groupes de discussion avec des apparentés
de personnes décédées de cancer en soins palliatifs

GUIDE DE DISCUSSION (Version révisée – 14 mars 2017)

DÉROULEMENT

Durée maximale prévue : 2 heures

ACCUEIL	15 min.
INTRODUCTION	
A. Expérience du cancer dans la famille	25 min.
B. Aborder des sujets liés aux antécédents familiaux de cancer en soins palliatifs	50 min.
C. Mise en situation	20 min.
D. Autres besoins / Suggestions	10 min.
CONCLUSION	

ACCUEIL

- Mot de bienvenue - Présentation de l'animatrice et de l'objectif du projet.
- Explications sommaires sur le fonctionnement d'un groupe de discussion et aspects techniques

INTRODUCTION

- ▶ Présentation de l'objectif du projet et des résultats prévus

Vous êtes réunis dans ce groupe parce que vous avez récemment vécu une expérience commune : vous avez tous perdu récemment un proche atteint de cancer après un séjour dans une unité de soins palliatifs.

Cette étude porte sur les questionnements que peuvent avoir les proches parents d'une personne décédée de cancer, particulièrement en rapport avec leurs antécédents familiaux de cancer. Durant les 2 prochaines heures, vous aurez l'occasion de vous exprimer et de partager vos expériences sur ce sujet.

On pourrait se demander pourquoi les chercheurs ont décidé de faire une recherche sur les questions que les gens peuvent se poser sur leurs antécédents familiaux de cancer. On pourrait aussi se demander pourquoi ils s'intéressent spécifiquement aux gens dont un proche parent a séjourné en soins palliatifs. En fait, on a constaté ces derniers temps que la question des antécédents de cancer soulève de plus en plus de questionnements dans les milieux de soins palliatifs, et que les questions viennent autant des patients atteints de cancer que des membres de leurs familles.

Comme cette situation est tout de même relativement nouvelle, les chercheurs ont besoin d'en savoir plus sur ces questionnements des personnes, qui comme vous, avez vécu l'expérience de la fin de vie d'un proche en soins palliatifs. Grâce à votre participation à ce groupe de discussion, ils pourront recueillir des informations valables, à partir de votre expérience. Ces nouvelles connaissances pourront ensuite être utilisées pour aider les intervenants en soins palliatifs à mieux répondre aux questions ou aux besoins que les proches peuvent avoir à ce sujet.

- ▶ Présentation du déroulement de la suite de la rencontre

A. Expérience du cancer dans votre famille

(Bref tour de table pour « casser la glace » en permettant à chacun de s'exprimer sur des éléments factuels)

1. Pour commencer, je vous inviterais à parler un peu vous et de votre proche parent. Vous pourriez peut-être nous préciser quel lien de parenté vous aviez avec la personne décédée, et quel âge elle avait?
2. Pouvez-vous nous parler un peu des cas de cancer dans votre famille? Par exemple, est-ce que d'autres membres de votre famille ont ou ont eu un cancer? Vers quel âge ont-ils eu leur diagnostic?

(Mise en contexte préalable à la partie principale de la rencontre)

J'aimerais maintenant vous parler un peu plus en détail de la question des antécédents familiaux de cancer, puisqu'il s'agit du sujet principal que nous allons aborder dans cette rencontre.

On remarque parfois que certaines familles sont plus touchées que d'autres par le cancer, souvent sur plusieurs générations. Parfois, plusieurs membres d'une famille ont le même type de cancer. Il peut aussi y avoir plusieurs cas de cancers différents dans une même famille.

Dans de tels cas, on parle de cancers « familiaux », c'est-à-dire de cancers qui sont liés à l'histoire médicale de la famille.

La présence de plusieurs cas de cancer dans une même famille peut parfois être associée à une augmentation du risque de cancer chez les membres de cette famille. C'est pourquoi il peut être intéressant pour les membres de la famille d'en savoir plus sur leurs antécédents familiaux de cancer. Dans certains cas, cela peut permettre de prendre des mesures de prévention. Par exemple, une femme pourrait se voir conseiller de commencer le dépistage du cancer du sein plus tôt à cause de l'importance de son histoire familiale et de l'âge au diagnostic des cancers survenus dans sa famille.

Ce sont les professionnels de la santé, entre autres les médecins de famille, qui sont les mieux placés pour reconnaître les signes d'une histoire familiale de cancer chez les personnes qui les consultent, et pour en discuter avec elles. L'évaluation des antécédents familiaux permet au professionnel de la santé de voir si le risque de cancer est augmenté chez une personne et de l'informer et de la conseiller plus adéquatement. Cette évaluation est parfois appelée « faire l'histoire familiale ».

Nous allons beaucoup parler d'« antécédents familiaux », d'« histoire familiale et de « famille » dans cette rencontre. C'est pourquoi je trouve qu'il est important de vous présenter ici la signification de ces termes, afin de s'assurer que nous parlerons tous de la même chose.

(Présenter le texte de l'encadré à l'écran; lire les définitions et expliquer en mots simples)

Définitions

Antécédents familiaux de cancer (parfois appelés « histoire familiale ») :

- **tous** les cas de cancer survenus dans une famille.

Famille/parents/proches parents :

- l'ensemble des personnes qui sont **liées par le sang** avec vous;
- sur **quelques générations** : ex. vos frères, vos sœurs, vos parents, vos enfants, vos oncles et tantes, grands-parents...
- ces personnes peuvent être parentes avec vous tant du côté **de votre mère que de votre père**.
- **exclut** le conjoint et sa famille

Je voudrais vous faire remarquer que les conjoints ne sont pas inclus dans cette définition de la « famille » que nous allons utiliser durant la rencontre, Donc, lorsqu'on parlera de vos antécédents familiaux de cancer, on ne parlera pas des cas de cancer qui ont pu survenir dans la famille de votre conjoint, puisque ni votre conjoint ni les membres de sa famille ne sont liés à vous par le sang.

(Fin de la mise en contexte)

B. Aborder des sujets liés aux antécédents familiaux de cancer en soins palliatifs

Comme je vous l'ai dit il y a un instant, il arrive de plus en plus que des patients atteints de cancer qui sont en soins palliatifs ou leurs familles se posent des questions sur leurs antécédents de cancer.

3. J'aimerais que vous nous parliez de votre expérience à ce sujet?

Sous-questionner au besoin :

- Est-ce que c'est un sujet qui est nouveau pour vous?
- Est-ce que vous vous êtes déjà posé des questions sur vos antécédents familiaux de cancer? Vous-même ou d'autres membres de votre famille?
- En avez-vous parlé ensemble? Avez-vous abordé le sujet dans le milieu de soins palliatifs où était votre proche/parent?

4. → Si le sujet des antécédents familiaux de cancer a été abordé dans le milieu de soins palliatifs :
- a. Comment cela s'est-il passé?
Sous-questionner au besoin :
 - Qui a abordé le sujet? Est-ce vous ou quelqu'un de votre famille? Ou est-ce que ce sont les intervenants eux-mêmes qui ont décidé de vous en parler?
 - b. Qu'avez-vous retiré des discussions que vous avez eues à ce sujet?
Sous-questionner au besoin :
 - Qu'est-ce que cela vous a apporté? Avez-vous eu des réponses à vos questions si vous en aviez?
 - Avez-vous été satisfaits des discussions?
5. → Si le sujet n'a pas été abordé :
- a. Comment réagissez-vous au fait que le sujet n'ait pas été abordé?
Sous-questionner au besoin :
 - Auriez-vous aimé parler de vos antécédents familiaux de cancer avec les intervenants? Ou d'autres sujets en rapport avec cela? Pourquoi?
 - (*Le cas échéant :*) Auriez-vous aimé avoir de l'information sur ce sujet même si cela n'est pas un sujet de préoccupation pour vous?
 - b. À votre avis, comment devrait-on parler de ce sujet?
Sous-questionner au besoin :
 - Qui devrait en parler? Devrait-on laisser les patients ou les familles qui le désirent en parler d'eux-mêmes?
 - Ou au contraire, est-ce que les intervenants devraient prendre les devants et aborder le sujet avec les familles? Auriez-vous aimé qu'un intervenant le fasse avec vous?
6. Que pensez-vous du fait de parler de la question des antécédents familiaux de cancer dans un milieu de soins palliatifs?
Selon vous, est-ce approprié? Pourquoi?
Sous-questionner pour recueillir les raisons que les participants donnent pour dire que c'est approprié ou non

C. Mise en situation

J'aimerais maintenant vous présenter un cas fictif. J'aimerais ensuite connaître votre opinion sur la situation qui est illustrée ici :

(Présenter le texte à l'écran :)

Madame X a été admise en soins palliatifs à cause d'une récurrence d'un cancer de l'ovaire. Elle a été admise avant d'avoir pu passer un test génétique pour savoir si son cancer était héréditaire.

Elle a demandé aux intervenants de l'unité de prendre les mesures nécessaires pour qu'elle puisse passer le test. En effet, elle désirait que ses enfants puissent éventuellement connaître les résultats de son test et prendre des mesures préventives si nécessaire.

Le test a été fait quelques jours avant son décès, de sorte qu'elle-même n'a pas pu en connaître le résultat.

Son prélèvement a été confié à un organisme qui le conservera dans une biobanque pour que les personnes de sa famille puissent éventuellement connaître le résultat du test.

7. Que pensez-vous de cette situation et de ses implications?

Sous-questions :

- Que pensez-vous du fait qu'une personne puisse demander de passer un test génétique alors qu'elle est en soins palliatifs? (est-ce approprié?)
- Que pensez-vous du fait que les intervenants en soins palliatifs aient répondu à sa demande? (accord / désaccord)
- Si madame X était votre mère, comment aimeriez-vous que les intervenants en soins palliatifs vous informent des implications pour vous du fait qu'elle ait passé ce test? (explications sur le risque, référence au médecin de famille)? Par qui aimeriez-vous être informé(e)?
- Que pensez-vous de l'idée de conserver le prélèvement d'une personne décédée afin que les informations qu'on peut en tirer puissent éventuellement servir au bénéfice de ses proches?

E. Autres besoins / Suggestions

8. Voyez-vous d'autres sujets en rapport avec les antécédents familiaux de cancer qui auraient pu être abordés durant le séjour en soins palliatifs de votre proche?
Si oui, lesquels?

9. Avez-vous des suggestions sur :
 - a. la façon d'informer les proches des personnes atteintes de cancer sur les questions relatives à leurs antécédents familiaux de cancer?
Exemples : Par le médecin, autre intervenant... Autre façon : dépliant, brochure, etc...)

 - b. le meilleur moment pour les informer? (en soins palliatifs, ou avant?)

CONCLUSION

- ▶ Remerciements.
- ▶ Rappel sur la confidentialité des discussions et des données.

ANNEXE

Coordonnées de ressources pouvant être données aux participants qui auraient besoin d'aide ou d'information (à venir)

Région de Québec :

Région de Montréal :

Région du Saguenay :